

5^ο

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

“ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ
ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ
ΜΕ ΤΙΣ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ
ΤΗΣ ΓΕΝΩΜΙΚΗΣ:
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ”



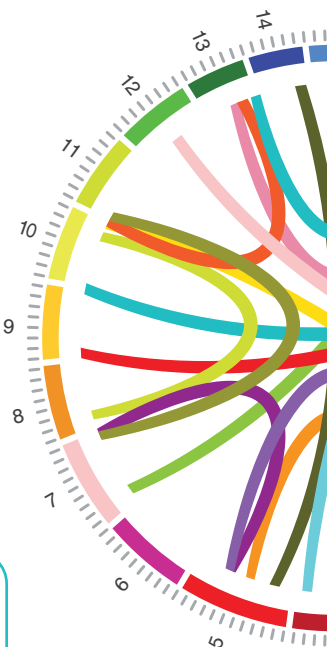
ΤΕΛΙΚΟ
ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

3&4 Φεβρουαρίου 2024

Crowne Plaza Athens

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

“ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ
ΜΕ ΤΙΣ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΩΜΙΚΗΣ:
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ”



ΔΙΟΙΚΗΤΙΚΟ ΣΥΜΒΟΥΛΙΟ 2022-2024

Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (Σ.Ι.Γ.Ε.)

Πρόεδρος: Σύρρου Μαρίκα
Αντιπρόεδρος: Βελισσαρίου Βούλα
Γραμματέας: Ρίζου Ελένη
Ταμίας: Καραδήμα Γεωργία
Μέλος: Διβανέ Ασπασία

ΟΡΓΑΝΩΤΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

Πρόεδρος: Βελισσαρίου Βούλα
Μέλη: Διβανέ Ασπασία
Καραδήμα Γεωργία
Ρίζου Ελένη
Σύρρου Μαρίκα

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

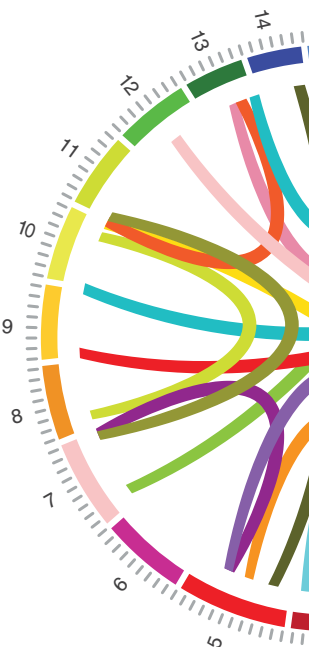
Πρόεδρος: Σύρρου Μαρίκα

Μέλη

Βελισσαρίου Βούλα	Μακρυθανάσης Περικλής
Βέρβερη Αθηνά	Ντούσγου Σοφία
Γαζούλη Μαρία	Πάμπανος Ανδρέας
Γεωργίου Ιωάννης	Στεφάνου Ευγενία
Γιαννουκάκος Δρακούλης	Ταβερναράκης Νεκτάριος
Διβανέ Ασπασία	Τσέζου Ασπασία
Καραδήμα Γεωργία	Traeger-Συνοδινού Joanne
Κόλλια Παναγούλα	Τζέτη Μαρία
Λαμπρόπουλος Αλέξανδρος	Φλωρεντίν Λίνα

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

“ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ
ΜΕ ΤΙΣ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΩΜΙΚΗΣ:
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ”



Πρόσκληση

Αγαπητοί Συνάδελφοι,

Με χαρά σας προσκαλούμε στο **5ο Πανελλήνιο Συνέδριο του Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (ΣΙΓΕ)** που θα πραγματοποιηθεί, στις **3-4 Φεβρουαρίου 2024** στο ξενοδοχείο **Crowne Plaza, Αθήνα**.

Οι εξελίξεις στην Ιατρική Γενετική / Γενετική του Ανθρώπου είναι συνεχείς και ταχύτατες, τόσο σε ερευνητικό, όσο και σε διαγνωστικό επίπεδο και ο αντίκτυπός τους πολύ μεγάλος στην υγεία και στην κοινωνία. Νέες τεχνικές αναδύονται και συνοδεύονται από μεγαλύτερες διαγνωστικές δυνατότητες αλλά και δυσκολίες.

Το 5ο Συνέδριο του ΣΙΓΕ στοχεύει στην ανάδειξη και συζήτηση των νέων δεδομένων που αφορούν σε ζητήματα έρευνας, εφαρμογών και διαγνωστικών υπηρεσιών της Γενετικής του Ανθρώπου. Στο συνέδριο καταξιωμένοι επιστήμονες, από την Ελλάδα και τον διεθνή χώρο θα μιλήσουν για ζητήματα αιχμής και νέοι επιστήμονες θα παρουσιάσουν τη δουλειά τους.

Στη θεματολογία του Συνεδρίου περιλαμβάνονται ενότητες που αφορούν στη γενετική και γονιδιωματική διάγνωση σήμερα, στις νέες τεχνολογίες και διαγνωστικές προσεγγίσεις, στη γενετική του καρκίνου, στην αναπαραγωγική γενετική, στον προγεννητικό έλεγχο, στο μικροβίωμα, καθώς και σε ζητήματα νομικά και βιοηθικά που προκύπτουν από τις εφαρμογές της γενετικής.

Προσβλέπουμε στην ενεργό συμμετοχή όλων σας για την επιτυχία του Συνεδρίου.

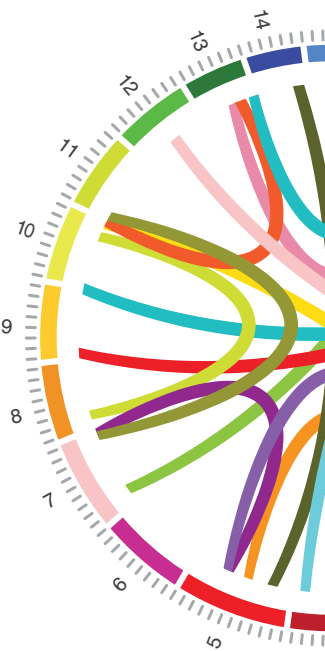
Οι Πρόεδροι
της κοινής Οργανωτικής και Επιστημονικής Επιτροπής

Μαρίκα Σύρρου
Καθηγήτρια Γεν. Βιολογίας/Ιατρικής Γενετικής

Βούλα Βελισσαρίου
PhD, Εργαστηριακή Γενετίστρια

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

“ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ
ΜΕ ΤΙΣ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΩΜΙΚΗΣ:
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ”



Σάββατο 3 Φεβρουαρίου 2024

09:30-10:00 Έναρξη Συνεδρίου – Χαιρετισμοί

10:00-10:30 Στιγμιότυπα από την ιστορία της Ιατρικής Γενετικής και του ΣΙΓΕ στη χώρα μας
Χατζησεβαστού – Λουκίδου Χαρίκλεια

10:30-12:10 ΣΥΝΕΔΡΙΑ I: Γονιδιωματική Ανάλυση στη Διάγνωση

Προεδρείο: Καναβάκης Εμμανουήλ, Traeger-Συνοδινού Joanne

10:30-11:15 Διαχρονική εξέλιξη της γονιδιωματικής ανάλυσης στη διάγνωση γενετικών νοσημάτων
Πατσαλής Φίλιππος

11:15-11:35 Δυσκολίες στην ερμηνεία των αποτελεσμάτων της γονιδιωματικής ανάλυσης
Μακρυθανάσης Περικλής

11:35-11:55 Νεότερες τεχνολογίες στη διάγνωση CNVs: θα αντικατασταθεί η χρωμοσωματική ανάλυση με μικροσυστοιχίες (CMA);
Μητράκος Αναστάσης

11:55-12:10 Συζήτηση

12:10-12:30 Διάλειμμα-Καφές

12:30-14:00 ΣΥΝΕΔΡΙΑ II: Προγεννητική διάγνωση και αναπαραγωγή

Προεδρείο: Βελισσαρίου Βούλα, Κίτσιου Σοφία

12:30-12:50 NGS στον προγεννητικό έλεγχο
Χίνη Βασιλική

12:50-13:10 NGS ή ανάλυση με CMA (Chromosomal Microarray Analysis) στον προεμφυτευτικό έλεγχο;
Χριστόπικου Δήμητρα

13:10-13:30 Έλεγχος φορέων για γενετικά νοσήματα
Σιώμου Ελισάβετ

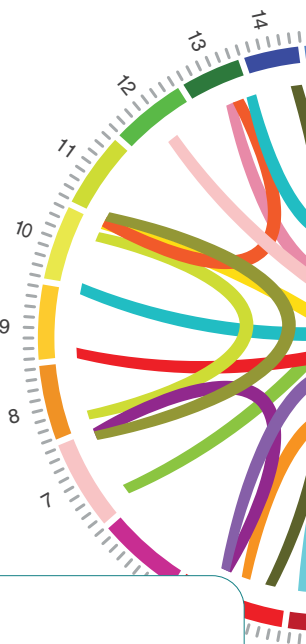
13:30-13:50 Γιατί ο μη επεμβατικός προγεννητικός έλεγχος στο ελεύθερο εμβρυϊκό DNA (NIPT) άλλαξε το τοπίο στην πρόληψη γέννησης παιδιών με χρωμοσωματικές ανωμαλίες;
Χριστοπούλου Γεωργία

13:50-14:00 Συζήτηση

14:00-14:30 Διάλειμμα - Ελαφρύ γεύμα

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

“ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ
ΜΕ ΤΙΣ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΩΜΙΚΗΣ:
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ”



Σάββατο 3 Φεβρουαρίου 2024

14:30-15:30

ΣΥΝΕΔΡΙΑ III: Παρουσίαση νέων τεχνολογιών από εταιρείες

Προεδρείο: Στεφάνου Ευγενία, Φλωρεντίν Λίνα

14:30-14:45

Advancing Cytogenetics routine with the new Cytoscan HD Accel approach (ANTISEL)

Δάβανος Νίκος

14:45-15:00

Fast, accurate and sensitive detection of FLT3 mutations (TKD/ITD) by fragment analysis based Multiplex PCR in acute myeloid leukemia.

Extended molecular analysis for the detection of MSI status associated tumors in capillary systems (ANACHEM)

Gülsev Cihan Erdinç

15:00-15:15

aCGH and NGS - technology choice (BAPEΛΑΣ)

Maran Valentina

15:15-15:30

Ερωτήσεις

15:30-16:40

ΣΥΝΕΔΡΙΑ IV: Νεοπλασία

Προεδρείο: Γιαννουκάκος Δρακούλης, Ρίζου Ελένη

15:30-15:50

Συμβολή της Γενετικής στην κλινική αντιμετώπιση των νεοπλασιών

Μαχαίρα Λουΐζα

15:50-16:10

Κληρονομούμενος καρκίνος

Φωστήρα Φλωρεντία

16:10-16:30

Κυτταρογενετική προσέγγιση στις αιματολογικές νεοπλασίες

Δαράκη Αγγελική

16:30-16:40

Συζήτηση

16:40-17:00

Διάλειμμα-Καφές

17:00-18:00

ΣΥΝΕΔΡΙΑ V: Ερευνητικές εργασίες νέων επιστημόνων

Προεδρείο: Διβανέ Ασπασία

EA-01

ΕΝΤΟΠΙΣΜΟΣ ΤΩΝ ΣΗΜΑΝΤΙΚΟΤΕΡΩΝ MICRORNA ΤΗΣ ΣΤΑΔΙΑΚΗΣ ΣΤΟΜΑΤΙΚΗΣ ΟΓΚΟΓΕΝΕΣΗΣ ΜΕΣΩ ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΗΣ ΓΕΦΥΡΩΣΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΚΑΙ ΕΠΙΓΕΝΕΤΙΚΗΣ: ΒΙΟΔΕΙΚΤΕΣ ΜΕΤΑΒΑΣΗΣ ΑΠΟ ΤΗ ΔΥΣΠΛΑΣΙΑ ΕΩΣ ΤΟ ΑΚΑΝΘΟΚΥΤΤΑΡΙΚΟ ΚΑΡΚΙΝΩΜΑ

Γκιντώνη Ι., Βασιλείου Σ., Χρούσος Γ., Γιαπιτζάκης Χ.

EA-02

ΤΑΥΤΟΧΡΟΝΗ ΥΠΑΡΞΗ ΠΑΘΟΓΟΝΩΝ ΠΑΡΑΛΛΑΓΩΝ ΣΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑ LIFR ΚΑΙ ARMC9 ΣΕ ΑΠΟΒΛΗΘΕΝΤΑ ΕΜΒΡΥΑ ΜΕΤΑ ΑΠΟ WHOLE EXOME SEQUENCING ΚΑΙ ΣΤΟΧΕΥΜΕΝΗ ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗ SANGER

Μαρινάκης Μ.Ν., Βελτρά Δ., Τηλέμης Φ-Ν., Σελέντη Ν., Σοφοκλέους Χ., Μακρυθανάσης Π., Traeger-Συνοδινού Ι.

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

“ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ
ΜΕ ΤΙΣ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΩΜΙΚΗΣ:
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ”

Σάββατο 3 Φεβρουαρίου 2024

EA-03

**ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΤΗΣ ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑΣ ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗΣ ΝΕΑΣ ΓΕΝΙΑΣ ΓΙΑ ΤΟ ΔΙΑΧΩΡΙΣΜΟ ΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ
ΑΠΟ ΤΑ ΨΕΥΔΟΓΟΝΙΔΙΑ ΤΟΥΣ: ΤΟ ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ CYP21A2**

Φυλακτού Ε., Τηλέμης Φ-Ν., Κανακά-Gantenbein Χ., Σερτεδάκη Α.

EA-04

ΣΥΜΠΕΡΙΦΟΡΙΚΕΣ ΚΑΙ ΓΝΩΣΙΑΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΣΕ ΜΟΝΤΕΛΑ ΝΕΥΡΟΪΝΩΜΑΤΩΣΗΣ ΤΥΠΟΥ 1

Ατσόνιου Κ., Γεωργαντά Ε-Μ. , Γιαννουσάς Π-Α., Σκουλάκης Ε.

EA-05

**ΜΕΛΕΤΗ ΤΗΣ ΕΠΕΚΤΑΣΗΣ GAA ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ FGF14 ΣΕ ΕΛΛΗΝΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΙΚΗ ΑΤΑΞΙΑ
ΟΨΙΜΗΣ ΕΝΑΡΞΗΣ**

Καρτάνου Χ., Μητρούσιας Α., Pellerin D., Κοντογεωργίου Ζ., Iruzubieta P., Dicaire M-J., Danzi M.C.,
Κόνιαρη Χ., Αθανασόπουλος Κ., Πάνας Μ., Στεφανής Α., Zuchner S., Brais B., Houlden H., Καραδήμα Γ.*,
Κούτσης Γ.* *ίση συνεισφορά

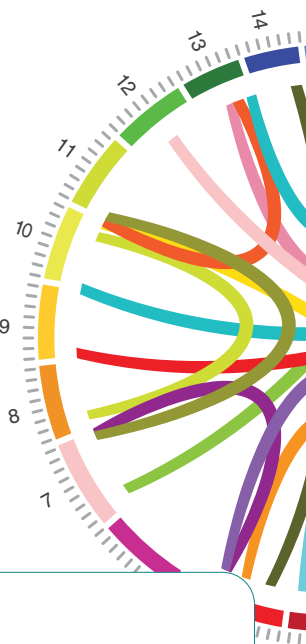
EA-06

ΑΠΟΚΡΥΠΤΟΓΡΑΦΩΝΤΑΣ ΤΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΠΑΝΙΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΜΕ ΤΗ ΧΡΗΣΗ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΩΝ NGS

Ονουφριάδης Α.

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

“ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ
ΜΕ ΤΙΣ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΩΜΙΚΗΣ:
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ”



Κυριακή 4 Φεβρουαρίου 2024

10:00-10:50 ΣΥΝΕΔΡΙΑ VI: Γενετικά δεδομένα μεγάλης κλίμακας και Ιατρική Ακριβείας

Προεδρείο: Καραδήμα Γεωργία, Τσέζου Ασπασία

- 10:00-10:20 **Εφαρμογές NGS στην Ιατρική Ακριβείας**
Λυγερού Ζωή
- 10:20-10:40 **Φαρμακογονιδιωματική και εφαρμογές της**
Πατρινός Γιώργος
- 10:40-10:50 **Συζήτηση**

10:50-11:40 ΣΥΝΕΔΡΙΑ VII : Ειδικά θέματα γενετικής διάγνωσης

Προεδρείο: Κόλλια Παναγούλα, Πάμπανος Ανδρέας

- 10:50-11:10 **Μικροβίωμα**
Γαζούλη Μαρία
- 11:10-11:30 **Γονιδιωματική ανάλυση στα καρδιαγγειακά νοσήματα**
Γουρζή Ξένια
- 11:30-11:40 **Συζήτηση**

11:40-12:00 **Διάλειμμα-Καφές**

12:00-13:00 ΔΙΑΛΕΞΗ I

Προεδρείο: Αθανασιάδου Αγλαΐα, Γεωργίου Ιωάννης

- Εθνικά Δίκτυα Έρευνας και Ιατρικής Ακριβείας**
Ταβερναράκης Νεκτάριος
- 13:00-13:15 **Συζήτηση**

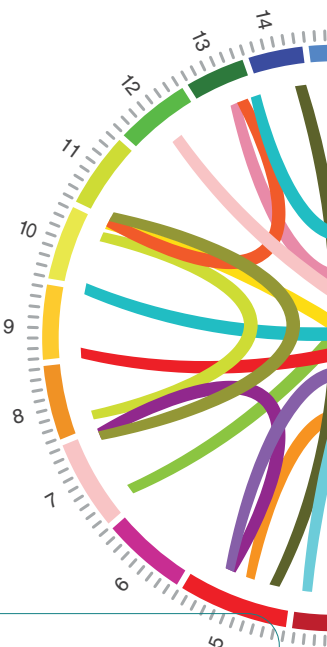
13:15-14:00 ΣΥΝΕΔΡΙΑ VIII: Παρουσίαση νέων τεχνολογιών από εταιρείες

Προεδρείο: Γιαννουκάκος Δρακούλης, Γκάγκος Σαράντης

- 13:15-13:30 **The National Israeli Baby Bambi Project (BIOANALYTICA)**
Baris Feldman Hagit
- 13:30-13:45 **PacBio HiFi sequencing and human genomics (BIOΔΥΝΑΜΙΚΗ)**
Pathan Saad
- 13:45-14:00 **Ερωτήσεις**

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

**“ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ
ΜΕ ΤΙΣ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΩΜΙΚΗΣ:
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ”**



Κυριακή 4 Φεβρουαρίου 2024

14:00-14:45

ΔΙΑΛΕΞΗ II

Προεδρείο: Μαύρου Αριάδνη

Νομικά ζητήματα και προβληματισμοί στη νέα εποχή της Γονιδιωματικής
Παναγοπούλου Φερενίκη

14:45-15:20

Διάλειμμα – Ελαφρύ γεύμα

15:20-16:20

**ΣΤΡΟΓΓΥΛΗ ΤΡΑΠΕΖΑ: Κατευθυντήριες οδηγίες για τη χρήση του NGS στην
Προγεννητική Διάγνωση**

Συντονιστής: Διβανέ Ασπασία

Παρουσίαση διεθνών οδηγιών χρήσης NGS κατά την προγεννητική διάγνωση
Φλωρεντίν Λίνα

Σχολιαστές: Βελισσαρίου Βούλα, Βέρβερη Αθηνά, Καναβάκης Εμμανουήλ, Μακρυθανάσης Περικλής,
Ξεφτέρης Τάσος, Παπουλίδης Γιάννης, Σηφάκης Σταύρος, Traeger-Συνοδινού Joanne,
Σωτηριάδης Αλέξανδρος, Φρυσίρα Ελένη

16:20-16:30

Εργαστηριακή Γενετική

Σύντομη Ενημέρωση για την Ειδικότητα από την Πρόεδρο του Σ.Ι.Γ.Ε.

16:30

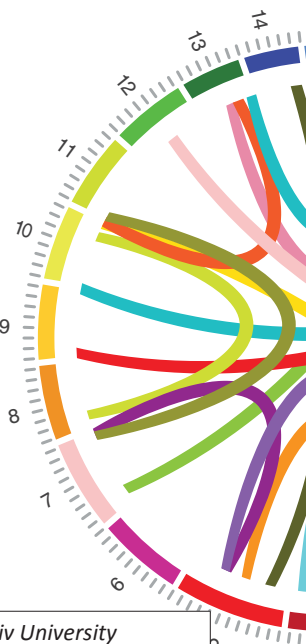
Κλείσιμο Συνεδρίου – Βράβευση εργασιών

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

“ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ
ΜΕ ΤΙΣ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΩΜΙΚΗΣ:
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ”

ΕΥΡΕΤΗΡΙΟ ΠΡΟΕΔΡΩΝ-ΟΜΙΛΗΤΩΝ

BARIS FELDMAN HAGIT	<i>Director, Genetics Institute, Tel Aviv Sourasky Medical Center Sackler Faculty of Medicine, Tel Aviv University</i>
GULSEV CIHAN ERDINC	<i>R&D Director/ EYS Medical</i>
MARAN VALENTINA	<i>Global Product Manager - Microarray, Agilent Technologies</i>
PATHAN SAAD	<i>Sequencing Application Sales Specialist - www.pacb.com</i>
TRAEGER-ΣΥΝΟΔΙΝΟΥ JOANNE	<i>Καθηγήτρια Γενετικής, Διευθύντρια Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα</i>
ΑΘΑΝΑΣΙΑΔΟΥ ΑΓΛΑΪΑ	<i>Professor Emeritus</i>
ΒΕΛΙΣΣΑΡΙΟΥ ΒΟΥΛΑ	<i>PhD, Εργαστηριακή Γενετίστρια, Επιστημονική Διευθύντρια & Διευθύνουσα Σύμβουλος Medcover Genetics Ελλάδα</i>
ΒΕΡΒΕΡΗ ΑΘΗΝΑ	<i>Ιατρός Γενετίστρια – Παιδίατρος, Γ.Ν. “Παπαγεωργίου”, Θεσσαλονίκη</i>
ΓΑΖΟΥΛΗ ΜΑΡΙΑ	<i>Καθηγήτρια Βιολογίας/Γενετικής - Νανοϊατρικής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ</i>
ΓΕΩΡΓΙΟΥ ΙΩΑΝΝΗΣ	<i>Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής και Ανθρώπινης Αναπαραγωγής Πανεπιστημίου Ιωαννίνων, Πρόεδρος Επιστημονικής Εταιρείας Κλινικής Εμβρυολογίας και Βιολογίας της Ανθρώπινης Αναπαραγωγής (Ε.Ε.Κ.Ε.Β.Α.Α.)</i>
ΓΙΑΝΝΟΥΚΑΚΟΣ ΔΡΑΚΟΥΛΗΣ	<i>Διευθυντής Ερευνών, Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής του Ανθρώπου, ΕΚΕΦΕ Δημόκριτος</i>
ΓΚΑΓΚΟΣ ΣΑΡΑΝΤΗΣ	<i>Βιολόγος/Κλινικός Κυτταρογενετιστής, Κύριος Ερευνητής, Εργαστήριο Γενετικής, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών (ΙΙΒΕΑΑ)</i>
ΓΟΥΡΖΗ ΞΕΝΙΑ	<i>Κλινικός επιστήμονας</i>
ΔΑΒΑΝΟΣ ΝΙΚΟΣ	<i>PhD, Antisel S.A.</i>
ΔΑΡΑΚΗ ΑΓΓΕΛΙΚΗ	<i>B.Sc., M.Sc., Ph.D., Βιολόγος-Κυτταρογενετίστρια, Υπεύθυνη τμήματος κυτταρογενετικής, ΙΔΕ “Life Code”</i>
ΔΙΒΑΝΕ ΑΣΠΑΣΙΑ	<i>B.Sc., Ph.D., Er.CL.G, Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια, Διευθύντρια LIFE CODE, Ιδιωτικό Διαγνωστικό Εργαστήριο</i>
ΚΑΝΑΒΑΚΗΣ ΕΜΜΑΝΟΥΗΛ	<i>Ομότιμος Καθηγητής Παιδιατρικής - Ιατρικής Γενετικής Ε.Κ.Π.Α., Αθήνα</i>
ΚΑΡΑΔΗΜΑ ΓΕΩΡΓΙΑ	<i>Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Βιολογίας –Νευρογενετικής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ</i>
ΚΙΤΣΙΟΥ - ΤΖΕΛΗ ΣΟΦΙΑ	<i>Ομότιμη Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, Ε.Κ.Π.Α., Αθήνα</i>
ΚΟΛΛΙΑ ΠΑΝΑΓΟΥΛΑ	<i>Καθηγήτρια Μοριακής Γενετικής Ανθρώπου, Τμήμα Βιολογίας, ΕΚΠΑ</i>
ΛΥΓΕΡΟΥ ΖΩΗ	<i>Καθηγήτρια Βιολογίας και Γενετικής, Τμήμα Ιατρικής, Διευθύντρια Ινστιτούτου Ιατρικής Ακριβείας, Παν. Πατρών</i>
ΜΑΚΡΥΘΑΝΑΣΗΣ ΠΕΡΙΚΛΗΣ	<i>Επίκουρος Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α.</i>
ΜΑΥΡΟΥ ΑΡΙΑΔΗΝΗ	<i>Ομότιμη Καθηγήτρια Γενετικής, Ιατρικής Σχολής, ΕΚΠΑ</i>
ΜΑΧΑΙΡΑ ΛΟΥΪΖΑ	<i>Εργαστηριακή Γενετίστρια, Εργαστήριο Γενετικής “Άγιος Σάββας”</i>
ΜΗΤΡΑΚΟΣ ΑΝΑΣΤΑΣΙΟΣ	<i>Ph.D., Μεταδιδακτορικός ερευνητής, Επιστημονικός συνεργάτης Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδων “Η Αγία Σοφία”, Αθήνα</i>
ΞΕΦΤΕΡΗΣ ΑΝΑΣΤΑΣΙΟΣ	<i>Δρ. Ξεφτέρης Αναστάσιος, PhD, Μοριακός Γενετιστής, Επιστημονικός Διευθυντής EUROGENETICA MSA</i>
ΠΑΜΠΑΝΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ	<i>MD, PhD, Κυτταρολόγος - Εργαστηριακός Γενετιστής, Διευθυντής Τμήματος Γενετικής ΓΝΑ Έλενα Βενιζέλου “Άλεξάνδρα”, Αθήνα</i>



ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

“ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ
ΜΕ ΤΙΣ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΩΜΙΚΗΣ:
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ”

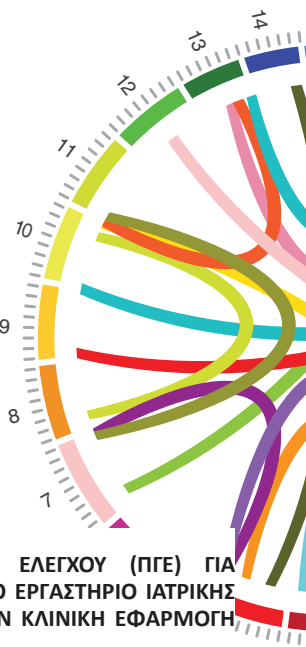
ΕΥΡΕΤΗΡΙΟ ΠΡΟΕΔΡΩΝ-ΟΜΙΛΗΤΩΝ

ΠΑΝΑΓΟΠΟΥΛΟΥ ΦΕΡΕΝΙΚΗ	Επίκουρη Καθηγήτρια Παντείου Πανεπιστημίου
ΠΑΠΟΥΛΙΔΗΣ ΙΩΑΝΝΗΣ	Κλινικός Εργαστηριακός Γενετιστής - Πιστοποιημένος από το EBMG, Θεσσαλονίκη
ΠΑΤΡΙΝΟΣ ΓΕΩΡΓΙΟΣ	Καθηγητής, Πανεπιστήμιο Πατρών, Σχολή Επιστημών Υγείας, Τμήμα Φαρμακευτικής, Πάτρα, Επισκέπτης Καθηγητής, UAE University, College of Medicine and Health Sciences, Department of Genetics and Genomics, Al-Ain, Αμπου Ντάμπι, Ηνωμένα Αραβικά Εμιράτα
ΠΑΤΣΑΛΗΣ ΦΙΛΙΠΠΟΣ	Καθηγητής Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Λευκωσίας, Διευθύνων Σύμβουλος Medicover Genetics
ΡΙΖΟΥ ΕΛΕΝΗ	PhD, Εργαστηριακή Γενετίστρια, Τμήμα Γενετικής Νοσοκομείο “Ο Άγιος Σάββας”
ΣΗΦΑΚΗΣ ΣΤΑΥΡΟΣ	Μαιευτήρας-Γυναικολόγος, Διδάκτωρ Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Κρήτης, τ. Διευθυντής Ε.Σ.Υ. ΠΑ.Γ.Ν.Η., Diploma in Fetal Medicine, Επιστημονικός Διευθυντής ΜΗΤΕΡΑ Κρήτης, Μέλος ΔΣ Ελληνικής Εταιρείας Εμβρυομητρικής Ιατρικής, Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Υπερήχων στη Μαιευτική & Γυναικολογία
ΣΙΩΜΟΥ ΕΛΙΣΑΒΕΤ	MSc, ErCLG, Κλινικός Εργαστηριακός Γενετιστής, Υπεύθυνη Εργαστηρίων Γενετικής της Access to Genome-ATG
ΣΤΕΦΑΝΟΥ ΕΥΓΕΝΙΑ-ΓΕΩΡΓΙΑ	Clinical Laboratory Scientist
ΣΩΤΗΡΙΑΔΗΣ ΑΛΕΞΑΝΔΡΟΣ	Καθηγητής Μαιευτικής Γυναικολογίας και Εμβρυομητρικής Ιατρικής, Β' Μαιευτική-Γυναικολογική Κλινική Α.Π.Θ., Νοσοκομείο Ιπποκράτειο, Θεσσαλονίκη
ΤΑΒΕΡΝΑΡΑΚΗΣ ΝΕΚΤΑΡΙΟΣ	Πρόεδρος, Ίδρυμα Τεχνολογίας και Έρευνας (ΙΤΕ), Καθηγητής, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Κρήτης, Πρόεδρος, Ευρωπαϊκό Ινστιτούτο Καινοτομίας και Τεχνολογίας (EIT)
ΤΣΕΖΟΥ ΑΣΠΑΣΙΑ	Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής Πανεπιστημίου Θεσσαλίας
ΦΛΩΡΕΝΤΙΝ ΛΙΝΑ	B.Sc., Ph.D., ErCLG, Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια, Διευθύντρια Γενετικής A-Lab Κέντρο Γενετικής και Γεωμικής
ΦΡΥΣΙΡΑ ΕΛΕΝΗ	Ομ. Καθηγήτρια Κλινικής Ιατρικής Γενετικής, MD, M.Sc, PhD, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ, Τακτικό μέλος UEMS και ETR's για Medical Genetics, Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Ιατρικής Γενετικής
ΦΩΣΤΗΡΑ ΦΛΩΡΕΝΤΙΑ	Δρ., ErCLG, Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια
ΧΑΤΖΗΣΕΒΑΣΤΟΥ – ΛΟΥΚΙΔΟΥ ΧΑΡΙΚΛΕΙΑ	Ομότιμη Καθηγήτρια Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Παιδιατρική-Κλινική Γενετική
ΧΙΝΗ ΒΑΣΙΛΙΚΗ	Μοριακή Βιολόγος, Διευθύντρια Εργαστηρίων Medicover Genetics Ελλάδας
ΧΡΙΣΤΟΠΙΚΟΥ ΔΗΜΗΤΡΑ	PhD, E.C.LG (Ευρωπαϊκή Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια), Υπεύθυνη Εργαστηρίου Προεμφυτευτικής Γενετικής Ανάλυσης Assisting Nature
ΧΡΙΣΤΟΠΟΥΛΟΥ ΓΕΩΡΓΙΑ	Διευθύντρια Εργαστηρίου, Γενότυπος I.A.E

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

“ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ
ΜΕ ΤΙΣ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΩΜΙΚΗΣ:
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ”

ΑΝΑΡΤΗΜΕΝΕΣ ΑΝΑΚΟΙΝΩΣΕΙΣ



EP-01

ΣΥΧΝΟΤΗΤΑ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ CNVs ΜΕ ΚΛΙΝΙΚΗ ΣΗΜΑΣΙΑ ΣΕ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΤΑΓΕΝΝΗΤΙΚΟ ΕΠΙΠΕΔΟ

Βήττας Σ., Μπίσμπα Μ., Μαλαμάκη Χ., Βασιαγεώργη Α., Υφαντή Χ., Λουίζου Ε.

EP-02

ΜΟΡΙΑΚΗ ΜΟΝΤΕΛΟΠΟΙΗΣΗ ΚΑΙ ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΓΟΝΟΤΥΠΟΥ-ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΥ ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΕΞΩΔΕΡΜΙΚΗ ΔΥΣΠΛΑΣΙΑ ΜΕ ΑΓΚΥΛΟΒΛΕΦΑΡΟ
Δούκα Α., Γκουτζάνης Λ., Βλαχάκης Δ., Χρούσος Γ., Γιαπιτζάκης Χ.

EP-03

ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΣΠΑΝΙΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΜΕ ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΣΗ ΟΛΟΥ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΟΣ (WHOLE GENOME SEQUENCING, WGS)
Μητράκος Α., Κοσμά Κ., Κέκου Κ., Μαρινάκης Ν., Σβίγγου Μ., Βελτρά Δ., Τηλέμης Φ.-Ν., Lee H., Song Y., Σοφοκλέους Χ., Μακρυθανάσης Π., Traeger-Συνοδινού Ι, Τζέτη Μ.

EP-04

ΜΕΛΕΤΗ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΛΛΑΓΩΝ ΣΕ ΑΝΔΡΕΣ ΜΕ ΑΠΟΤΥΧΙΑ ΑΠΟΚΤΗΣΗΣ ΑΠΟΓΟΝΩΝ

Τσιμέλα Χ., Διαμαντοπούλου Π., Ζαχάκη Σ., Καλομοιράκη Μ., Παντελιά Δ., Μαργαρίτη Μ.Ι., Νακόπουλος Π., Κουβίδη Έ., Μανωλά ΚΝ.

EP-05

ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΕΛΛΕΙΜΜΑΤΟΣ 10q22.3-q23.2: ΔΥΣΚΟΛΙΕΣ ΣΤΗ ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΓΟΝΟΤΥΠΟΥ-ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΥ ΣΕ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟ ΕΠΙΠΕΔΟ

Παλαιολόγου Δ.*, Μητράκος Α.*, Λάζαρος Λ., Παπαχριστοφή Χ., Πάντου Α., Τζέτη Μ., Μαύρου Α., Καναβάκης Ε.

* Ισότιμη συνεισφορά των συγγραφέων στη μελέτη

EP-06

ΣΥΝΘΕΤΕΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΣΕ ΑΠΟΒΑΛΛΟΜΕΝΑ ΕΜΒΡΥΑ
Τσαρουχά, Κουβίδη Ε., Κατσίδη Χ., Λάζαρος Λ., Σφακιανούδης Κ., Πάντου Α., Πάντος Κ., Μακρυθανάσης Π., Καναβάκης Ε., Μαύρου Α.

EP-07

ΜΕΛΕΤΗ ΣΠΑΝΙΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΦΑΙΝΟΜΕΝΩΝ ΠΟΥ ΠΕΡΙΠΛΕΚΟΥΝ ΤΗ ΣΑΦΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ LI-FRAUMENI
Δελλατόλα Β., Αποστόλου Π., Traeger-Συνοδινού Ι.Ρ., Τζέτη Μ., Κωνστα-
νοπούλου Ε., Γιαννουκάκος Δ., Φωστήρα Φ.

EP-08

Η ΧΑΡΤΟΓΡΑΦΗΣΗ ΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΑΚΩΝ ΠΑΡΑΛΛΑΓΩΝ ΣΕ 7.587 ΕΞΕΤΑΖΟΜΕΝΟΥΣ ΜΕ ΠΑΡΑΠΟΜΠΗ ΓΙΑ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟ ΚΑΡΚΙΝΟ

Αγιαννιτόπουλος Κ., Πότσκα Κ., Κατσέλη Ν., Ντόγκα Χ., Τσούλος Ν., Πεπέ Γ., Μπουζαρέλου Δ., Τσαούσης Γ., Παπαθανασίου Θ., Γρηγοριάδης Δ., Παπαζήσης Κ., Νατσιόπουλος Ι., Μαρκόπουλος Χ., Βενιζέλος Β., Τσιφτο-
γλου Α., Βασιλάκη-Αντωνάτου Μ., Αθανασιάδης Η., Ξεπαπαδάκης Γ.,
Τουρούτογλου Ν., Ιωσηφίδου Ρ., Καραγεωργοπούλου Σ., Μπουκοβίνας Ι.,
Παυλίδου Φ., Ματθαίος Δ., Κουμαριανού Α., Χριστοπούλου Α., Παπα-
δοπούλου Ε., Νασιούλας Γ.

EP-09

Η ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΤΗΣ ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗΣ ΕΠΟΜΕΝΗΣ ΓΕΝΙΑΣ (NGS) ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΜΟΝΟΓΟΝΙΔΙΑΚΟ ΣΑΚΧΑΡΩΔΗ ΔΙΑΒΗΤΗ ΑΥΞΑΝΕΙ ΤΗΝ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΑΚΡΙΒΕΙΑ ΚΑΙ ΕΠΙΤΡΕΠΕΙ ΤΗΝ ΑΝΑΓΝΩΡΙΣΗ ΣΠΑΝΙΩΝ ΥΠΟΤΥΠΩΝ MODY

Μερτζανιάν Α., Φυλακτού Ε., Βασιλάκης Ι., Κανακά-Gantenbein Χ. Σερτεδάκη Α.

EP-10

ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΟΥ ΓΕΝΕΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ (ΠΓΕ) ΓΙΑ ΠΟΛΛΑΠΛΕΣ ΕΝΔΕΙΞΕΙΣ ΑΠΟ ΜΙΑ ΒΙΟΨΙΑ, ΣΤΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ (ΕΙΓ): ΑΠΟ ΤΗΝ ΠΑΡΑΠΟΜΠΗ ΣΤΗΝ ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΦΑΡΜΟΓΗ 2021-2023

Μαμά Θ., Κάκουρου Γ., Βρεττού Χ., Χατζηρβασάνης Σ., Κοσμά Κ., Μακρυθανάσης Π., Traeger-Συνοδινού Ι.Ρ., Σοφοκλέους Χ.

EP-11

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΕΛΛΗΝΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΝΟΣΟ CHARCOT-MARIE-TOOTH ΜΕ ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗ ΝΕΑΣ ΓΕΝΙΑΣ- ΚΛΙΝΙΚΟΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΣΥΣΧΕΤΙΣΕΙΣ

Τζεμπιτζής Χ., Κοντογεωργίου Ζ., Καρτάνου Χ., Κόνιαρη Χ., Ρέντζος Μ., Αναγνώστου Ε., Κοκκότης Π., Χρόνη Ε., Ζούβελου Β., Πάνας Μ., Κούτσης Γ.*, Καραδήμα Γ.* *ίση συνεισφορά

EP-12

ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΝΕΩΝ ΠΑΡΑΛΛΑΓΩΝ ΑΡΙΘΜΟΥ ΑΝΤΙΓΡΑΦΩΝ (CNVs) ΤΩΝ ΗΒΑ ΚΑΙ ΗΒΒ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΣΕ ΕΤΕΡΟΖΥΓΩΤΕΣ ΚΑΙ ΠΑΣΧΟΝΤΕΣ ΑΠΟ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ

Κέκελου Π., Χασανίδης Χ., Τσαντζαλή Θ., Ντελάκη Ε.Ε., Μπούτου Ε., Υφαντή Ε., Μπάου Μ., Κυριαζόπουλος Π., Θεοδωρίδου Σ., Κομνηνάκα Β., Κα-
νελλάκης Σ., Οικονόμου Γ., Περίνη Δ., Δημοπούλου Μ., Μπαλασοπούλου Α.

EP-13

**ΦΑΡΜΑΚΟΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΙΚΗ ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΗΣ ΑΝΤΑΠΟΚΡΙΣΗΣ ΣΤΗΝ ΤΑΚΡΟΛΙΜΗ ΣΕ ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΚΑΙ ΑΙΓΥΠΤΙΑΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ ΑΣΘΕ-
ΝΩΝ ΠΟΥ ΛΑΜΒΑΝΟΥΝ ΑΝΟΣΟΚΑΤΑΣΤΑΛΤΙΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΚΑΤΟΠΙΝ ΜΕΤΑΜΟΣΧΕΥΣΗΣ ΝΕΦΡΟΥ**

Σιαμόγλου Σ., Λακουμέντας Ι., Τσιρώνη Α., Κουκίδη Σ.Χ., Κοτζαμουράτο-
γλου Κ., Μενδρινού Ε., Παπασωτηρίου Μ., Πατρινός ΓΠ.

EP-14

ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗ ΑΠΟΔΟΣΗ WES ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΣΠΑΝΙΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΒΟΡΕΙΑ ΕΛΛΑΔΑ ΣΕ ΔΙΑΣΤΗΜΑ ΕΝΟΣ ΕΤΟΥΣ

Αλβανού Μ., Ντάιου Χ., Χατζηκυριακίδου Α., Λαμπρόπουλος Α., Ματαυ-
ταή Α., Διαμαντή Ε., Φωτουλάκη Μ., Τσακαλίδης Χ., Βέρβερη Α.

EP-15

ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΔΑΚΤΥΛΙΟΕΙΔΟΥΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΟΣ 7 ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΧΡΟΝΙΑ ΛΕΜΦΟΚΥΤΤΑΡΙΚΗ ΛΕΥΧΑΙΜΙΑ

Κουβίδη Ε., Καλομοιράκη Μ., Χαραλάμπους Ι., Μπούλαρη Δ., Σταματο-
πούλου Α., Βασιλακόπουλος Θ., Μπούτσικας Γ., Δανδουλάκη Μ., Ανα-
γνωστόπουλος Ι.

EP-16

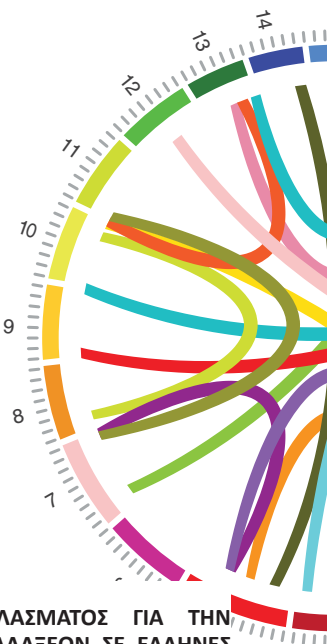
**ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΚΑΛΛΙΕΡΓΕΙΩΝ ΕΠΑΓΟΜΕΝΩΝ ΠΟΛΥ-
ΔΥΝΑΜΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ (iPSCs) ΠΟΥ ΠΡΟΕΡΧΟΝΤΑΙ ΑΠΟ ΙΝΟΒΛΑΣΤΕΣ ΔΕΡΜΑΤΟΣ**

Σελέντη Ν., Κόλλιας Α., Σοφοκλέους Χ., Παπαστεφανάκη Φ., Μάτσα Ρ., Traeger-Συνοδινού Ι.

EP-17

ΔΙΕΡΥΝΟΝΤΑΣ ΤΟ ΦΑΙΝΟΤΥΠΟ ΤΟΥ ARID1B: ΣΥΝΔΡΟΜΟ COFFIN-SIRIS ΜΕ ΒΑΡΙΑ ΑΝΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΝΕΥΡΟΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ

Μηνακάκη Σ.-Ν., Μαρινάκης Ν.Μ., Τηλέμης Φ.-Ν., Κοσμά Κ., Καμπουράκη Α., Γεωργιάδου Ε., Δελαπόρτα Π., Καττάμης Α., Traeger-Συνοδινού Ι.



ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

“ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ
ΜΕ ΤΙΣ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΩΜΙΚΗΣ:
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ”

ΑΝΑΡΤΗΜΕΝΕΣ ΑΝΑΚΟΙΝΩΣΕΙΣ

EP-18

ΟΠΤΙΚΟΠΟΙΗΣΗ ΚΑΙ ΑΝΑΛΥΣΗ ΤΟΥ ΔΙΚΤΥΟΥ ΑΛΛΗΛΕΠΙΔΡΑΣΗΣ ΤΩΝ ΠΡΩΤΕΪΝΩΝ ΠΟΥ ΣΧΕΤΙΖΟΝΤΑΙ ΜΕ Β-ΚΥΤΤΑΡΩΝ ΤΟΥ ΠΑΓΚΡΕΑΤΟΣ ΚΑΙ ΔΙΑΣΥΝΔΕΣΗΣ ΤΟΥ ΙΝΣΟΥΛΙΝΩΜΑΤΟΣ ΚΑΙ ΔΙΑΒΗΤΗ ΤΥΠΟΥ 1

Γιαννισόπουλος Ν., Σιδερίδου Μ.

EP-19

ΤΑΥΤΟΧΡΟΝΗ ΣΥΝΥΠΑΡΞΗ ΝΟΣΟΥ ΚΡΑΒΒΕ ΚΑΙ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ ΕΛΛΕΙΜΜΑΤΟΣ ΠΕΡΙΟΧΗΣ 15q11.2 ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΠΟΥ ΜΕΛΕΤΗΘΗΚΕ ΜΕ WES

Βελτρά Δ., Τηλέμης Φ.Ν., Κοσμά Κ., Κόκκινου Ε., Pons R., Traeger-Synodinou I.P., Σοφοκλέους Χ.

EP-20

ΣΥΓΚΡΙΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΕΜΠΛΟΥΤΙΣΜΟΥ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΠΟΥ ΣΧΕΤΙΖΟΝΤΑΙ ΜΕ ΤΑ ΑΥΤΟΑΝΟΣΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΤΟΥ ΓΑΣΤΡΕΝΤΕΡΙΚΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ Ρόσου Η., Σιδερίδου Μ.

EP-21

Η ΔΡΑΣΗ ΤΩΝ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ MISSENSE ΣΤΗ ΝΟΣΟ ΑΛΤΣΧΑΪΜΕΡ: IN SILICO ΑΝΑΛΥΣΗ ΜΕ ΧΡΗΣΗ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΣΥΝΔΕΣΗΣ (MOLECULAR DOCKING)

Πιερράκος - Ηλιοπερέας Π., Σιδερίδου Μ., Λεώνης Γ.

EP-22

Η ΚΛΙΝΙΚΗ ΣΗΜΑΣΙΑ ΤΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΔΕΙΚΤΩΝ ΣΤΑ ΜΕΣΕΓΧΥΜΑΤΟΓΕΝΗ ΝΕΟΠΛΑΣΜΑΤΑ

Παπακώστα Α., Ανθούλη-Αναγνωστοπούλου Φ., Μαχαίρα Λ., Κυριαζόγλου Α., Μιχάλη Δ., Ρίζου Ε.

EP-23

ΜΟΡΙΑΚΗ ΜΕΛΕΤΗ TCF4 ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΣΕ ΕΛΛΗΝΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΟΨΙΜΗΣ-ΕΝΑΡΞΗΣ ΕΝΔΟΘΗΛΙΑΚΗ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑ ΚΕΡΑΤΟΕΙΔΟΥΣ ΤΟΥ FUCHS

Πετρή Ν. ‡, Διακουμή Σ. ‡, Διαμαντοπούλου Α. ‡, Κάππος Ν., Δρούτσας Κ., Μόσχου Μ.Μ., Κρούπης Χ.
‡equal contribution

EP-24

ΕΝΔΟΜΗΤΡΙΟ ΣΤΡΕΣ, ΧΑΜΗΛΟΒΑΡΟΣ ΓΕΝΝΗΣΗΣ ΚΑΙ ΠΡΟΩΡΟΤΗΤΑ: ΓΕΝΕΤΙΚΟΙ ΚΑΙ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝΤΙΚΟΙ ΠΡΟΔΙΑΘΕΣΙΚΟΙ ΠΑΡΑΓΟΝΤΕΣ

Τσιαντής Χ.Ο., Σπαθή Α.Ε., Παπαδοπούλου Ζ., Βλάικου Α.Μ., Χονδρού Β., Παπαδόπουλος Γ., Τσώνη Κ., Αγακίδου Ε., Πάμπανος Α., Σγουρού Α., Φίλιου Μ., Σύρρου Μ.

EP-25

ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ ΤΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗΣ ΑΞΙΑΣ ΤΟΥ WES ΣΕ ΠΑΙΔΙΑ ΚΑΙ ΕΝΗΛΙΚΕΣ

Κωστούλας Χ., Μπούμπα Ι., Λαδιάς Π., Γκιάκα Κ., Σεσέ Α., Μουστακλή Ε., Ντάιου Χ., Λαμπρόπουλος Α., Γεωργίου Ι.

EP-26

ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΜΑΡΤ Η1 ΑΠΛΟΤΥΠΟΥ ΣΕ ΕΛΛΗΝΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΜΕΤΩΠΟΚΡΟΤΑΦΙΚΗ ΑΝΟΙΑ

Μυλωνά Α., Πουλοπούλου Α., Κορός Χ., Φλώρου-Χατζηγιαννίδου Χ., Παπαστεφανοπούλου Β., Αντωνέλλου Ρ., Αγγελοπούλου Θ., Παπατριανταφύλλου Γ., Στεφανής Λ., Παπαγεωργίου Σ., Κρούπης Χ.

EP-27

ΧΡΗΣΗ ΕΠΙΠΕΔΩΝ ΠΡΟΓΡΑΝΟΥΛΙΝΗΣ ΠΛΑΣΜΑΤΟΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΚΑΙ ΑΞΙΟΛΟΓΗΣΗ PGRN ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ ΣΕ ΕΛΛΗΝΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΜΕΤΩΠΟΚΡΟΤΑΦΙΚΗ ΑΝΟΙΑ

Πουλοπούλου Α., Τσίγκα Χ., Μυλωνά Α., Σιμούδης Α., Παπαστεφανοπούλου Β., Κορός Χ., Τσάντζαλη Ι., Παπατριανταφύλλου Γ., Στεφανής Λ., Παπαγεωργίου Σ., Παρασκευάς Γ., Κρούπης Χ.

EP-28

ΜΕΛΕΤΗ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΩΝ ΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ F2(rs1799963), F5 (rs6025), MTHFR (rs1801133, rs1801131) ΠΟΥ ΣΧΕΤΙΖΟΝΤΑΙ ΜΕ ΤΟΝ ΚΙΝΔΥΝΟ ΕΜΦΑΝΙΣΗΣ ΘΡΟΜΒΟΦΙΛΙΑΣ

Γραβάνη Θ., Δρακούλης Ν.

EP-29

ΣΥΣΧΕΤΙΣΜΟΣ ΜΕΤΑΞΥ ΤΟΥ ΣΧΕΤΙΚΟΥ ΜΗΚΟΥΣ ΤΩΝ ΤΕΛΟΜΕΡΩΝ ΚΑΙ ΤΟΥ ΜΙΤΟΧΟΝΔΡΙΑΚΟΥ ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΟΥ ΜΕ ΒΑΣΗ ΤΩΝ ΔΕΙΚΤΗ ΜΑΖΑΣ ΣΩΜΑΤΟΣ

Μουστακλή Ε., Ζηκόπουλος Α., Σεσέ Α., Μπούμπα Ι., Ζαχαρίου Α., Γεωργίου Ι.

EP-30

ΕΠΙΠΕΔΑ ΕΚΦΡΑΣΗΣ ΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ FTO, FOS ΚΑΙ ALKBH5 ΣΕ ΚΟΚΚΩΔΗ ΚΥΤΤΑΡΑ ΤΩΝ ΩΘΗΚΩΝ ΚΑΙ ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΟΥΣ ΜΕ ΗΛΙΚΙΑ, ΒΜΙ ΚΑΙ PCOs

Σεσέ Α., Μπούμπα Ι., Κωστούλας Χ., Μουστακλή Ε., Γκιάκα Κ., Σαράφη Ε., Μιχαηλίδης Θ., Γεωργίου Ι.

EP-31

ΣΥΝΔΥΑΣΤΙΚΗ ΜΕΘΟΔΟΛΟΓΙΑ ΠΡΟΤΕΡΑΙΟΠΟΙΗΣΗΣ ΓΟΝΙΔΙΩΝ/ΠΡΩΤΕΪΝΩΝ ΒΑΣΕΙ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ GWAS ΚΑΙ ΤΟΥ ΑΝΑΚΑΤΑΣΚΕΥΑΣΜΕΝΟΥ ΠΡΩΤΕΪΝΙΚΟΥ ΤΟΥΣ ΔΙΚΤΥΟΥ: ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΣΤΗ ΜΕΛΕΤΗ ΤΗΣ ΡΥΘΜΙΣΗΣ ΤΗΣ ΑΡΤΗΡΙΑΚΗΣ ΠΙΕΣΗΣ

Τσαρέ Ε-Π.Γ., Κλάπα Μ.Ι., Μοσχονάς Ν.Κ.

EP-32

ΜΕΛΕΤΗ ΣΥΣΧΕΤΙΣΗΣ ΤΩΝ ΣΗΜΕΙΑΚΩΝ ΝΟΥΚΛΕΟΤΙΔΙΚΩΝ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΩΝ rs1800795 ΚΑΙ rs1800629 ΜΕ ΤΗΝ ΕΜΦΑΝΙΣΗ ΠΟΛΛΑΠΛΗΣ ΣΚΛΗΡΥΝΣΗΣ ΜΕ ΤΗ ΜΕΘΟΔΟ ΤΗΣ KASP PCR

Πάριου Σ., Δρακούλης Ν.

EP-33

ΜΗ ΟΙΚΟΓΕΝΗΣ ΠΑΡΑΚΕΝΤΡΙΚΗ ΑΝΑΣΤΡΟΦΗ inv(5)(q15q23.2) ΣΤΟΝ ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ: «ΑΘΩΟΣ» ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΣ Η ΕΥΡΗΜΑ ΜΕ ΚΛΙΝΙΚΗ ΣΗΜΑΣΙΑ;

Καρκαλέτση Μ., Λαγού Μ., Ρόμπολα Μ., Νερούτσου Ρ., Βελισσαρίου Β., Πανταζίδης Γ.

EP-34

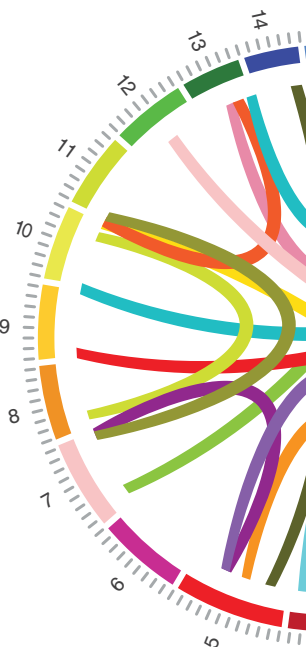
ΣΠΑΝΙΑ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗ ΝΕΟΓΝΟΥ ΜΕ ΠΟΛΛΑΠΛΕΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΙΚΕΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ

Πλούμης Ν., Βελισσαρίου Β., Καραπάνου Σ., Σμυρνάκη Π., Δακανάλη Ι., Σηφακάκη Κ.

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

“ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ
ΜΕ ΤΙΣ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΩΜΙΚΗΣ:
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ”

ΧΟΡΗΓΟΙ



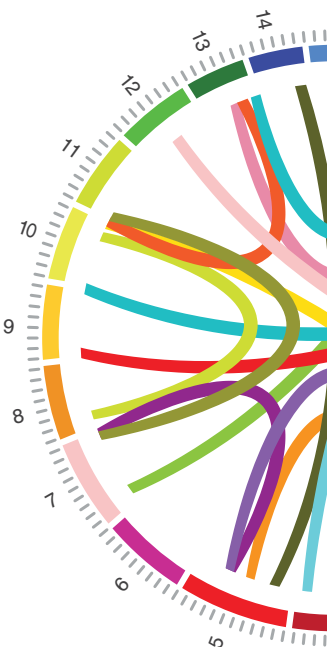
*Lab Supplies
Scientific*

LIFE|CODE
Ιδιωτικό Διαγνωστικό Εργαστήριο



ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

“ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ
ΜΕ ΤΙΣ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΩΜΙΚΗΣ:
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ”



ΕΓΓΡΑΦΕΣ

Κατηγορίες συμμετοχής	έως 15/1/2024	από 16/1/2024 και on site
Μέλη ΣΙΓΕ	50€	60€
Μη μέλη ΣΙΓΕ	80€	90€
Φοιτητές (Προπτυχιακοί και Μεταπτυχιακοί) *	20€	30€

Οι παραπάνω τιμές δεν περιλαμβάνουν 24% Φ.Π.Α.

*Απαιτείται αποστολή αποδεικτικού το οποίο επιβεβαιώνει την ιδιότητα.

Το δικαίωμα συμμετοχής, περιλαμβάνει:

- Παρακολούθηση επιστημονικών συνεδριάσεων
- Συμμετοχή σε διαλείμματα καφέ
- Υλικό Συνεδρίου
- Πιστοποιητικό συμμετοχής (e-certificate)

**ON-LINE
ΕΓΓΡΑΦΕΣ**

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ
“ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ
ΜΕ ΤΙΣ ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΤΗΣ ΓΕΝΩΜΙΚΗΣ:
ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΠΡΟΒΛΗΜΑΤΙΣΜΟΙ”

ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

ΟΡΓΑΝΩΣΗ



Σύνδεσμος Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (ΣΙΓΕ), <https://www.sige.gr/>

ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΕΣ ΔΙΕΞΑΓΩΓΗΣ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ

3 & 4 Φεβρουαρίου 2024

ΤΟΠΟΣ ΔΙΕΞΑΓΩΓΗΣ

Ξενοδοχείο Crowne Plaza (Μιχαλακοπούλου 50, Αθήνα), Αίθουσα Σωκράτης (ημιόροφος)

ΕΛΕΥΘΕΡΕΣ ΑΝΑΚΟΙΝΩΣΕΙΣ (Ε.Α.)

Οι 6 καλύτερες Ελεύθερες Ανακοινώσεις θα παρουσιαστούν σε ειδική συνεδρία.

ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΑ ΑΝΑΡΤΗΜΕΝΕΣ ΑΝΑΚΟΙΝΩΣΕΙΣ (E-POSTERS)

Σε ειδική ενότητα στην ηλεκτρονική πλατφόρμα, θα είναι αναρτημένες οι ηλεκτρονικές ανακοινώσεις και τις δύο (2) μέρες του Συνεδρίου. Ο Συνεδρος θα έχει την δυνατότητα καθ' όλη την διάρκεια του Συνεδρίου να ανατρέξει σε οποιαδήποτε ανακοίνωση επιθυμεί.

ΒΡΑΒΕΙΑ

Θα απονεμηθεί 1 βραβείο για τη καλύτερη προφορική ανακοίνωση.

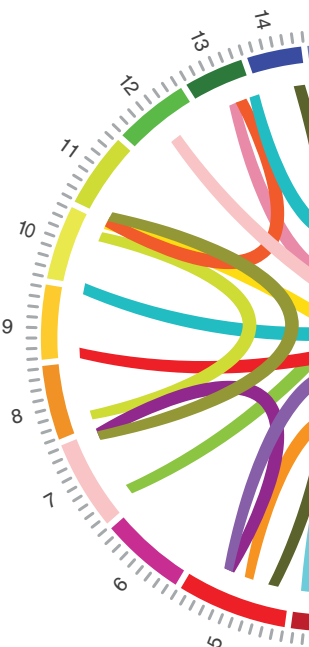
ΠΙΣΤΟΠΟΙΗΤΙΚΟ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗΣ

Τα πιστοποιητικά παρακολούθησης του, θα αποσταλούν από την Γραμματεία μετά την ολοκλήρωση του Συνεδρίου. Απαιτείται από τους συμμετέχοντες παρακολούθηση, περισσότερο του εξήντα τοις εκατό (60%) του συνολικού χρόνου του Συνεδρίου, βάσει των ρητών οδηγιών του Εθνικού Οργανισμού Φαρμάκων (Ε.Ο.Φ.).

Οργάνωση Συνεδρίου



Αλεξ. Παναγούλη 118, 153 43 Αγ. Παρασκευή, Αθήνα Τηλ.: 210 6074200
e-mail: md@mdcongress.gr, Web site: www.mdcongress.gr



LIFE|CODE

Ιδιωτικό Διαγνωστικό Εργαστήριο

www.life-code.gr

ΣΤΟΧΕΥΣΗ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ ΑΚΡΙΒΕΙΑΣ:

- Κληρονομικά Σύνδρομα Καρκίνου
- Αιματολογικές Κακοήθειες
- Συμπαγείς όγκοι