

Οργάνωση
Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής
Ιατρική Σχολή
Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών
Νοσοκομείο Παιδών "Η Αγία Σοφία"

ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2023

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

"Εis μνήμην"
Αικατερίνης Μεταξωτού,
Ομότιμης Καθηγήτριας Γενετικής

ΣΑΒΒΑΤΟ
24
ΙΟΥΝΙΟΥ 2023

ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ
ΑΜΦΙΘΕΑΤΡΟ ΧΩΡΕΜΕΙΟΥ
ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟΥ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟΥ

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ
ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ





Testing for Duchenne muscular dystrophy (DMD)^{1,2}

Think CK Test

Developmental delay?
Order a CK test today

Elevated CK levels reflect muscle damage and are a sign of certain neuromuscular disorders^{1-4,6}



Genetic testing can confirm DMD^{1,5}

- A genetic diagnosis is required to confirm DMD¹
- Genetic testing is the only method to identify the specific mutation causing the disease^{1,5}
- Understanding the specific DMD-causing mutation may help identify medical management options⁵

With optimal care, the lifespan of a boy with DMD may be between 20 and 40 years⁷

For more information, visit

<https://takeonduchenne.eu>



References: 1. Birkkandt DJ, et al. *Lancet Neurol*. 2018;17:251-267. 2. National Task Force for Early Identification of Childhood Neuromuscular Disorders. *Child Muscle Weakness*. 2019. Available at: childmuscleweakness.org [Accessed August 2021]. 3. McDonald CM. *Phys Med Rehabil Clin N*

Am. 2012;23:495-563. 4. van Ruiten HJ, et al. *Arch Dis Child*. 2014;99:1074-107. 5. Aartsma-Rus A, et al. *J Pediatr*. 2019;214:305-313.e14. 6. Chakraborty J, et al. *Arch Dis Child Educ Pract Ed*. 2020;105(3):157-163. 7. Duan, D, et al. *Nat Rev Dis Primers*. 2021;7,13.

This material has been developed and funded by PTC Therapeutics. It is intended for healthcare professionals only.



SPINRAZA®

(nusinersen) 12 mg ενέσιμο διάλυμα

**ΠΕΡΙΣΣΟΤΕΡΕΣ
ΔΥΝΑΤΟΤΗΤΕΣ
ΜΕ ΤΟ SPINRAZA¹**

SPIN.ADV.NUR/01.2022



Φωτογραφία αρχείου (όχι πραγματικός ασθενής)



Βιβλιογραφία: 1. Περίληψη Χαρακτηριστικών του Προϊόντος
Για συνταγογραφικές πληροφορίες ανατρέξτε στις σελίδες 000 του εντύπου/
Περατέρω πληροφορίες διατίθενται από τη Genesis Pharma S.A.
ΕΝΔΕΙΚΤΙΚΗ ΤΙΜΗ (Ν.Τ.): SPINRAZA INJ.SOL 12MG/VIAL BTx1 VIAL x 5ML: 63.150,33 €



Λ. Κηφισίας 274, 15232 Χαλάνδρι, Αθήνα
Τηλ.: 210 8771500, Fax: 210 6891918
e-mail: info@genesishpharma.com
www.genesishpharma.com

Βοηθήστε να γίνουν τα φάρμακα πιο ασφαλή και
Αναφέρετε
ΟΛΕΣ τις ανεπιθύμητες ενέργειες για
ΟΛΑ τα φάρμακα
Συμπληρώνοντας την «ΚΙΤΡΙΝΗ ΚΑΡΤΑ»

ΣΥΝΤΑΓΟΓΡΑΦΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

1. ΟΝΟΜΑΣΙΑ ΤΟΥ ΦΑΡΜΑΚΕΥΤΙΚΟΥ ΠΡΟΪΟΝΤΟΣ

Springaza 12 mg ενέσιμο διάλυμα

2. ΠΟΙΟΤΙΚΗ ΚΑΙ ΠΟΣΟΤΙΚΗ ΣΥΝΘΕΣΗ

Κάθε φιαλίδιο των 5 ml περιέχει nusinersen sodium που αντιστοιχεί σε 12 mg nusinersen. Κάθε ml περιέχει 2,4 mg nusinersen. Για τον πλήρη κατάλογο των εκδόχων, βλ. Παράγραφο 6.1.

3. ΦΑΡΜΑΚΟΤΕΧΝΙΚΗ ΜΟΡΦΗ

Ενέσιμο διάλυμα. Διαυγές και άχρωμο διάλυμα με pH περίπου 7,2.

4. ΚΛΙΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

4.1 Θεραπευτικές ενδείξεις: Το Springaza ενδείκνυται για τη θεραπεία της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας 5q.

4.2 Δοσολογία και τρόπος χορήγησης: Η έναρξη της αγωγής με το Springaza θα πρέπει να γίνεται από γιατρό με εμπειρία στη διαχείριση της Νωτιαίας Μυϊκής Ατροφίας (*Spiral muscular atrophy*, SMA). Η απόφαση για θεραπεία θα πρέπει να βασίζεται στην εξατομηκευμένη εκτίμηση του ειδικού, σταθμίζοντας τα αναμενόμενα οφέλη της θεραπείας, για το συγκεκριμένο άτομο, έναντι του δυνητικού κινδύνου της θεραπείας με Springaza. Ασθενείς με σοβαρή υποτονία και αναπνευστική ανεπάρκεια κατά τη γέννηση, όπου το Springaza δεν έχει μελετηθεί, ενδέχεται να μην εμφανίσουν κλινικά σημαντικό όφελος λόγω σοβαρής έλλειψης της πρωτεΐνης επιβίωσης του κινητικού νεύρου (*survival motor neuron*, SMN). **Δοσολογία:** Η συνιστώμενη δοσολογία είναι 12 mg (5 ml) ανά χορήγηση. Η θεραπεία με Springaza θα πρέπει να ξεκινά το συντομότερο δυνατόν μετά τη διάγνωση με 4 δόσεις εφόδου τις Ημέρες 0, 14, 28 και 63. Δόση συντήρησης θα πρέπει να χορηγείται μία φορά κάθε 4 μήνες εφεξής. **Διάρκεια θεραπείας:** Δεν διατίθενται πληροφορίες για τη μακροπρόθεση αποτελεσματικότητα αυτού του φαρμακευτικού προϊόντος. Η ανάγκη για συνέχιση της θεραπείας θα πρέπει να αξιολογείται τακτικά και να εξετάζεται σε εξατομηκευμένη βάση ανάλογα με την κλινική κατάσταση του ασθενούς και την ανταπόκριση στη θεραπεία. **Παράλειψη ή καθυστέρηση δόσης:** Αν μια δόση εφόδου ή συντήρησης καθυστερήσει ή παραλειφθεί, το Springaza θα πρέπει να χορηγείται σύμφωνα με το χρονοδιάγραμμα του Πίνακα 1 παρακάτω.

Πίνακας 1: Συστάσεις σχετικά με την καθυστέρηση ή παράλειψη δόσης

Καθυστέρηση ή παράλειψη δόσης	Χρονοδιάγραμμα χορήγησης δόσης
Δόση εφόδου	
<ul style="list-style-type: none">Χορηγήστε τη δόση εφόδου που έχει καθυστερήσει ή παραλειφθεί το συντομότερο δυνατόν, με διάστημα τουλάχιστον 14 ημερών μεταξύ των δόσεων. Συνεχίστε με τις επόμενες δόσεις στα προκαθορισμένα μεσοδιάστημα από την τελευταία δόση.	
π.χ. εάν η τρίτη δόση εφόδου χορηγηθεί με καθυστέρηση 30 ημερών την Ημέρα 58 (αντί της Ημέρας 28 βάσει του αρχικού χρονοδιαγράμματος), τότε η τέταρτη δόση εφόδου θα πρέπει να χορηγηθεί 35 ημέρες αργότερα, την Ημέρα 93 (αντί της Ημέρας 63 βάσει του αρχικού χρονοδιαγράμματος) με μια δόση συντήρησης 4 μήνες μετά.	
Δόση συντήρησης	Χρονοδιάγραμμα χορήγησης δόσης
> 4 έως < 8 μήνες από την τελευταία δόση	<ul style="list-style-type: none">Χορηγήστε τη δόση συντήρησης που έχει καθυστερήσει το συντομότερο δυνατόν. Στη συνέχειαΧορηγήστε την επόμενη δόση συντήρησης σύμφωνα με το αρχικό χρονοδιάγραμμα, εφόσον αυτές οι δύο δόσεις χορηγούνται με μεσοδιάστημα τουλάχιστον 14 ημερών*
≥ 8 έως < 16 μήνες από την τελευταία δόση	<ul style="list-style-type: none">Χορηγήστε τη δόση που έχει παραλειφθεί το συντομότερο δυνατόν και, στη συνέχεια, την επόμενη δόση 14 ημέρες αργότερα*
≥ 16 έως < 40 μήνες από την τελευταία δόση	<ul style="list-style-type: none">Χορηγήστε τη δόση που έχει παραλειφθεί το συντομότερο δυνατόν και, στη συνέχεια, την επόμενη δόση 14 ημέρες αργότερα, ακολουθούμενη από μια τρίτη δόση 14 ημερών αργότερα*
≥ 40 μήνες από την τελευταία δόση	<ul style="list-style-type: none">Χορηγήστε ολόκληρο το σχήμα εφόδου στα διαστήματα σύμφωνα με τη συνταγογράφηση (Ημέρες 0, 14, 28 και 63)*

* κατόπιν, σε συνέχεια των παραπάνω συστάσεων, θα πρέπει να χορηγείται μια δόση συντήρησης 4 μήνες μετά την τελευταία δόση και να επαναλαμβάνεται κάθε 4 μήνες.

Ειδικό πληθυσμό: Νεφρική δυσλειτουργία: Το nusinersen δεν έχει μελετηθεί σε ασθενείς με νεφρική δυσλειτουργία. Η ασφάλεια και η αποτελεσματικότητα σε ασθενείς με νεφρική δυσλειτουργία δεν έχουν τεκμηριωθεί και θα πρέπει να παρακολουθούνται στενά. **Ηπατική δυσλειτουργία:** Το nusinersen δεν έχει μελετηθεί σε ασθενείς με ηπατική δυσλειτουργία. Το nusinersen δεν μεταβολίζεται μέσω του ενζυμικού συστήματος του κυτοχρώματος P450 στο ήπαρ, συνεπώς είναι πιθανό να απαιτείται προσαρμογή της δόσης σε ασθενείς με ηπατική δυσλειτουργία (βλ. παραγράφους 4.5 και 5.2). **Τρόπος χορήγησης:** Το Springaza προορίζεται για ενδορραχιαία χρήση μέσω οσφυομυϊκής παρακέντησης. Η θεραπεία θα πρέπει να χορηγείται από επαγγελματίες υγείας με εμπειρία στη διεξαγωγή οσφυομυϊκής παρακέντησης. Το Springaza χορηγείται ως ταχία (bolus) ενδορραχιαία ένεση για χρονικό διάστημα 1 έως 3 λεπτά, με χρήση βελόνης χαλασίας αναστήσης. Η ένεση δεν πρέπει να χορηγείται σε περιοχές δέρματος όπου υπάρχουν σημεία λωμύων ή φλεγμονής. Πριν από τη χορήγηση του Springaza, συστατάται να αφαιρείται ο όγκος του εγκφαλοσπινιαίου υγρού (ENY) που αντιστοιχεί στον όγκο του Springaza που πρόκειται να ενεθεί. Μπορεί να απαιτείται καταστολή για τη χορήγηση του Springaza, ανάλογα με την κλινική κατάσταση του ασθενούς. Θα πρέπει να εξετάζεται το ενδεχόμενο υπερηχο (ή άλλων τεχνικών απεικόνισης) ως οδηγός για την ενδορραχιαία χορήγηση του Springaza, ιδιαίτερα σε νεότερους ασθενείς και σε ασθενείς με σκωλίωση. Βλ. οδηγίες χρήσης στην παράγραφο 6.6.

4.3 Αντενδείξεις: Υπεραισθησία στη δραστική ουσία ή σε κάποιο από τα έκδοχα που αναφέρονται στην παράγραφο 6.1.

4.4 Ειδικές προειδοποιήσεις και προφυλάξεις κατά τη χρήση: Διαδικασία οσφυομυϊκής παρακέντησης: Υπάρχει κίνδυνος ανεπιθύμητων ενεργειών που εμφανίζονται ως μέρος της διαδικασίας οσφυομυϊκής παρακέντησης (π.χ. κεφαλαλγία, οσφυαλγία, έμετος, βλ. παράγραφο 4.8). Ενδέχεται να παρατηρηθούν πιθανές δυσκολίες με αυτή την οδό χορήγησης σε πολύ νεότερους ασθενείς και σε εκείνους με σκωλίωση. Η χρήση υπερηχογραφήματος ή άλλων απεικονιστικών τεχνικών προς διευκρίνιση της ενδορραχιαίας χορήγησης του Springaza, μπορεί να εξεταστεί σύμφωνα με την κρίση του γιατρού. **Θρομβοπενία και ανωμαλίες στην πήξη:** Ανωμαλίες στην πήξη ή θρομβοπενία, συμπεριλαμβανομένης οξείας σοβαρής θρομβοπενίας, έχουν παρατηρηθεί μετά τη χορήγηση άλλων υποδοριών ή ενδοεμφυτευθών χορηγούμενων ανιανοηπιακών ολιγονουκλεοτιδίων. Εάν ενδεικνύεται κλινικά, συστατάται εργαστηριακός έλεγχος των αιμοπεταλίων και της πήξης πριν από τη χορήγηση του Springaza. **Νεφρική τοξικότητα:** Έχει παρατηρηθεί νεφρική τοξικότητα μετά τη χορήγηση άλλων υποδοριών ή ενδοεμφυτευθών χορηγούμενων ανιανοηπιακών ολιγονουκλεοτιδίων. Εάν ενδεικνύεται κλινικά, συστατάται εξέταση πρωτεΐνης στα ούρα (κατά προτίμηση χρησιμοποιώντας το πρώτο πρωτό δείγμα ούρων). Σε περίπτωση επιμένουσας αυξημένης πρωτεΐνης στα ούρα, θα πρέπει να εξετάζεται το ενδεχόμενο περαιτέρω αξιολόγησης. **Υδροκέφαλος:** Επιποικισμών υδροκέφαλος μη σχετίζομενος με μηνιγγίτιδα ή αιμορραγία έχει αναφερθεί σε ασθενείς που έλαβαν θεραπεία με nusinersen μετά την κυκλοφορία στην αγορά. Σε κάποιους ασθενείς εμφανίσθηκε κοιλοπεριτοναϊκή παραχέτευση. Σε ασθενείς με μειωμένο επίπεδο συνείδησης, θα πρέπει να εξετάζεται το ενδεχόμενο αξιολόγησης για υπερκόπλο. Τα οφέλη και οι κίνδυνοι της θεραπείας με nusinersen σε ασθενείς με κοιλοπεριτοναϊκή παραχέτευση δεν είναι προς το παρόν γνωστά και η συνέχιση της θεραπείας θα πρέπει να εξετάζεται προσεκτικά. **Έκδοχα: Νάτριο:** Αυτό το φαρμακευτικό προϊόν περιέχει λιγότερο από 1 mmol νατρίου (23 mg) ανά φιαλίδιο των 5 ml, είναι αυτό που ονομάζουμε «ελεύθερο νάτριο». **Κάλιο:** Αυτό το φαρμακευτικό προϊόν περιέχει κάλιο, λιγότερο από 1 mmol (39 mg) ανά φιαλίδιο των 5 ml, δηλ. είναι ουσιαστικά «ελεύθερο καλίου».

4.5 Αλληλεπιδράσεις με άλλα φαρμακευτικά προϊόντα και άλλες μορφές αλληλεπίδρασης: Δεν έχουν πραγματοποιηθεί μελέτες αλληλεπιδράσεων. Μελέτες *in vitro* έδειξαν ότι το nusinersen δεν αποτελεί επαγωγέα ή αναστολέα του μεταβολισμού μέσω του κυτοχρώματος P450 (CYP450). Μελέτες *in vitro* δείχνουν ότι η πιθανότητα για αλληλεπιδράσεις με το nusinersen λόγω ανταγωνισμού για τη δέσμευση με τις πρωτεΐνες πλάσματος, ή ανταγωνισμού με τους μεταφορείς ή αναστολής των μεταφορέων, είναι χαμηλή.

4.6 Γονιμότητα, κύηση και γαλουχία: Κύηση: Δεν διατίθενται ή είναι περιορισμένα τα δεδομένα από τη χρήση του nusinersen στις έγκυες γυναίκες. Μελέτες σε ζώα δεν κατέδειξαν άμεση ή έμμεση τοξικότητα στην αναπαραγωγική ικανότητα (βλέπε παράγραφο 5.3). Ως προληπτικό μέτρο, είναι προτιμότερο να αποφευχθεί η χρήση του nusinersen κατά τη διάρκεια της εγκυμοσύνης. **Θηλασμός:** Δεν είναι γνωστό εάν το nusinersen/ή μεταβολίτες του απεκκρίνονται στο ανθρώπινο γάλα. Ο κίνδυνος στα νεογνά/παιδιά δεν μπορεί να αποκλειστεί. Πρέπει να αποφασιστεί εάν θα διακοπεί ο θηλασμός ή θα διακοπεί/θα αποφευχθεί η θεραπεία με nusinersen, λαμβάνοντας υπόψη το όφελος του θηλασμού για το παιδί και το όφελος της θεραπείας για τη γυναίκα. **Γονιμότητα:** Σε μελέτες τοξικότητας σε ζώα δεν παρατηρήθηκαν επιδράσεις στη γονιμότητα των αρσενικών ή των θηλυκών (βλέπε παράγραφο 5.3). Δεν διατίθενται δεδομένα σχετικά με τις πιθανές επιδράσεις στη γονιμότητα στον άνθρωπο.

4.7 Επιδράσεις στην ικανότητα οδήγησης και χειρισμού μηχανημάτων: Το nusinersen δεν έχει καμία ή έχει ασήμαντη επίδραση στην ικανότητα οδήγησης και χειρισμού μηχανημάτων.

ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2023

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ

24
ΙΟΥΝΙΟΥ 2023

ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ΟΡΓΑΝΩΤΙΚΗ-ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

Traeger – Συνοδινού Joanne

Καθηγήτρια Γενετικής – Διευθύντρια Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής

Τζέτη Μαρία

Καθηγήτρια Γενετικής

Μακρυθανάσης Περικλής

Επίκουρος Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής

Σοφοκλέους Χρυσταλλένα

Επίκουρη Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής

Μέλη

Βρεττού Χριστίνα (μέλος ΕΔΙΠ)

Κέκου Κυριακή (μέλος ΕΔΙΠ)

Βελτρά Δανάη

Κάκουρου Γεωργία

Κοσμά Κωνσταντίνα

Μαμά Θάλεια

Μαρινάκης Νικόλαος

Μητράκος Αναστάσιος

Μηράντζος Θωμάς

Σβίγγου Μαρία

Σελέντη Νικολέτα

Τηλέμης Φαίδων-Νικόλαος

ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2023

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ
24
ΙΟΥΝΙΟΥ 2023
ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ΠΡΟΣΚΛΗΣΗ

Αγαπητοί Συνάδελφοι,

Με ιδιαίτερη χαρά σας προσκαλούμε στην ημερίδα του Εργαστηρίου μας, με τίτλο «**Γενετική 2023: Εξελίξεις και Εφαρμογές στην Ιατρική**», στο πλαίσιο της συνεχιζόμενης εκπαίδευσης ιατρών, επαγγελματιών υγείας και βιοεπιστημόνων. Η εκδήλωση θα πραγματοποιηθεί με υβριδική μορφή (διαδικτυακά και με φυσική παρουσία) το **Σάββατο 24 Ιουνίου 2023, στο Αμφιθέατρο του Χωρεμείου Ερευνητικού Εργαστηρίου, στο Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία»**.

Η φετινή ημερίδα θα είναι αφιερωμένη στην μνήμη της Ομότιμης Καθηγήτριας Αικατερίνης Μεταξωτού, αείμνηστης και πρωτοπόρου επιστήμονας και ιδρύτριας του Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής.

Η Κλινική και Εργαστηριακή Ιατρική Γενετική, αποτελούν πλέον σημαντικά εργαλεία σε όλα τα επίπεδα της καθημερινής ιατρικής πράξης υποδεικνύοντας την ανάγκη τοποθέτησης των σπάνιων παθήσεων, ακόμα πιο μπροστά στην πρώτη γραμμή της Ιατρικής στην Ελλάδα. Στο επιστημονικό πρόγραμμα που έχει καταρτίσει η οργανωτική-επιστημονική επιτροπή περιλαμβάνονται καταξιωμένοι επιστήμονες και εκπρόσωποι ασθενών που θα μας παρουσιάσουν νεότερα δεδομένα και απόψεις για την μεταφορά της αποκτώμενης γνώσης, από τον πάγκο του εργαστηρίου, στην κλινική και τους ασθενείς στην Ελλάδα και το εξωτερικό. Σας προσκαλούμε να παρακολουθήσετε την εκδήλωση, δια ζώσης ή διαδικτυακά, και να συμμετάσχετε στην διάχυση πληροφοριών και την ανταλλαγή απόψεων, σε αυτή την προσπάθεια μας για δια βίου μάθηση και επιμόρφωση. Σας περιμένουμε και φέτος για να εστιάσουμε από κοινού στις συνεχείς και ραγδαίες εξελίξεις στην πρόληψη, και στη διάγνωση σπάνιων γενετικών νοσημάτων ιδιαίτερα στο πλαίσιο ανάπτυξης- ή χορήγησης ήδη υπάρχουσών-γενετικά καθοδηγούμενων θεραπειών.

Με συναδελφικούς χαιρετισμούς

Joanne Traeger – Συνοδινού
Καθηγήτρια – Διευθύντρια
Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής
Εθνικού & Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών

ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2023

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ
24
ΙΟΥΝΙΟΥ 2023



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

- 08:45 - 09:15** Προσέλευση
Εγγραφές
- 09:15 - 09:45** Χαιρετισμοί - Κήρυξη Έναρξης Ημερίδας
Δημόπουλος Μελέτιος-Αθανάσιος, *Πρύτανης Ε.Κ.Π.Α.*
Σιάσος Γεράσιμος, *Πρόεδρος Ιατρικής Σχολής Ε.Κ.Π.Α.*
Αναστάσιος Μίκας, *Αναπληρωτής Διοικητής, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία»*
Traeger-Συνοδινού Joanne, *Καθηγήτρια Γενετικής Ε.Κ.Π.Α*
- 09:45 - 10:00** «Αικατερίνη Μεταξωτού, Επιστήμων και Άνθρωπος»
Καθίπνη-Μαύρου Αριάδνη, *Ομότιμη Καθηγήτρια Γενετικής*
- 10:00 - 11:30** **1η Συνεδρία: Σπάνιες Γενετικές Παθήσεις: παραδείγματα διάγνωσης και πρόληψης**
Συντονιστές: Κίτσιου-Τζέλη Σοφία, Βρεττού Χριστίνα, Καναβάκης Εμμανουήλ
- Διάγνωση γενετικών Νευρομυϊκών Νοσημάτων: 25 χρόνια εμπειρίας στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής**
Κέκου Κυριακή
- Διάγνωση γενετικών Νευρομυϊκών Νοσημάτων: σύγχρονες και μελλοντικές προσεγγίσεις**
Σβίγγου Μαρία
- Έλεγχος φορέων για οικογενειακό προγραμματισμό – συνήθεις πρακτικές και εμπειρία**
Σοφοκλέους Χρυσταλλίνα
- Διευρυμένος έλεγχος φορέων (Expanded Carrier Screening) για οικογενειακό προγραμματισμό - πρακτικές, δυνατότητες και περιορισμοί**
Βελτρά Δανάη
- Ερωτήσεις - Συζήτηση**

ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2023

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ
24
ΙΟΥΝΙΟΥ 2023



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

11:30-12:10

2η Συνεδρία - Προσκεκλημένη ομιλία

Συντονίστρια: Traeger-Συνοδινού Joanne

Η αιτιολογία των φαινοτύπων: από τις σημειακές μεταλλάξεις μέχρι τις εκτεταμένες ανευπλοειδίες

Αντωναράκης Στυλιανός

12:10-13:00

Διάλειμμα – καφές

13:00- 13:40

3η Συνεδρία: Σπάνιες Γενετικές Παθήσεις: βέλτιστη υποστήριξη των ασθενών

Συντονιστές: Αδαμοπούλου Μαίρη, Κανακά-Gantenbein Χριστίνα, Στεφανής Λεωνίδας

Η σημερινή κατάσταση στην Ελλάδα- η άποψη των ασθενών
Αθανασίου Δημήτρης

Μελλοντικές προοπτικές στην Ελλάδα - Εθνική Επιτροπή για τα Σπάνια Νοσήματα- Παθήσεις
Παπαδήμας Γεώργιος

ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2023

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ
24
ΙΟΥΝΙΟΥ 2023



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

13:40- 15:00

4η Συνεδρία: Γενετικές Θεραπείες

Συντονιστές: Τζέτη Μαρία, Γουσέτης Ευγένιος

Γενετικές Θεραπείες σήμερα: μια επισκόπηση

Μακρουθανάσης Περικλής

Γενετικές Θεραπείες για νωτιαία μυϊκή ατροφία (SMA)

Ντινόπουλος Αργύρης

Γενετικές Θεραπείες για αιμοσφαιρινοπαθείς: οι τελευταίες εξελίξεις

Κατάμης Αντώνης

Γενετικές Θεραπείες για οφθαλμικές παθήσεις - το παράδειγμα ασθενών με παραλλαγές στο γονίδιο RPE65

Μπουζίκια Πέγκυ

Ερωτήσεις - Συζήτηση

15:00-15:30

Συμπεράσματα και κλείσιμο της Ημερίδας

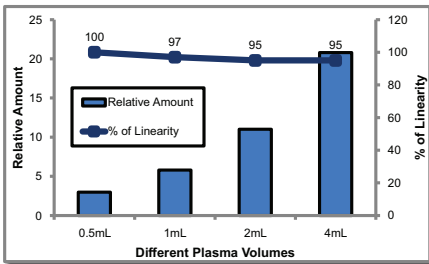
Liquid Biopsies

(Blood/Plasma/Serum/Urine)

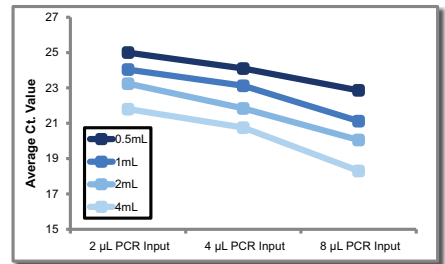
DNA, RNA & Exosomal RNA for Cancer Biomarkers, Fetal DNA/RNA & CTCs

Process from 50 μ L-10 mL
& concentrate down to 10 μ L-50 μ L

Excellent Linearity



Inhibitor-Free



Rapid, robust & reliable spin column format

Talk to us about automation

No carrier RNA & no phenol

Inhibitor-free DNA, RNA & microRNA

Methylation
Epigenetics

Fetal DNA
Screening

Genotyping

NGS

Microarrays

Biomarker
Discovery

NORGEN
BIOTEK  CORP.

www.norgenbiotek.com



Αιγίδα - Προηγμένες Λύσεις Υγείας

Κορυτσάς 43, Άγιος Δημήτριος, Τ.Κ.173 42 Αθήνα. Τηλ.:211 0127870
www.aegishealth.gr e-mail:info@aegishealth.gr

ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2023

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ

24
ΙΟΥΝΙΟΥ 2023



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ΑΜΦΙΘΕΑΤΡΟ ΧΩΡΕΜΕΙΟΥ
ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟΥ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟΥ

ΠΡΟΕΔΡΟΙ – ΟΜΙΛΗΤΕΣ

ANTONARAKIS STYLIANOS	<i>MD, DSc, Professor Emeritus (active) University of Geneva Medical School, former and founding Chairman Department of Genetic Medicine and Development, University of Geneva Medical School, former and founding Director iGE3 Institute of Genetics and Genomics of Geneva, President of HUGO 2013-2017 (Human Genome Organization), Member, Swiss Academy for Medical Sciences, Geneva, Switzerland</i>
TRAEGER- ΣΥΝΟΔΙΝΟΥ JOANNE	<i>Καθηγήτρια Γενετικής, Διευθύντρια Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα</i>
ΑΔΑΜΟΠΟΥΛΟΥ ΜΑΙΡΗ	<i>Πρόεδρος Δ.Σ., Σύλλογος “95”, Ελληνική Συμμαχία για τους Σπάνιους Ασθενείς</i>
ΑΘΑΝΑΣΙΟΥ ΔΗΜΗΤΡΙΟΣ	<i>PDCO Member EMA, BoD EPF, WDO, GPA, Advocacy Manager “95”, Rare Alliance Greece</i>
ΒΕΛΤΡΑ ΔΑΝΑΗ	<i>PhD, Μοριακή Βιολόγος & Γενετίστρια, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα</i>
ΒΡΕΤΤΟΥ ΧΡΙΣΤΙΝΑ	<i>PhD, Χημικός, Εργαστηριακό Διδακτικό Προσωπικό (ΕΔΙΠ) Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα</i>
ΓΟΥΣΕΤΗΣ ΕΥΓΕΝΙΟΣ	<i>Παιδίατρος Αιματολόγος-Ογκολόγος, Διευθυντής Ε.Σ.Υ., Μονάδα Μεταμόσχευσης Μυελού των Οστών στην Ογκολογική Μονάδα Παιδών «Μαριάννα Β. Βαρδινογιάννη»-ΕΛΠΙΔΑ του Νοσοκομείου Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα</i>
ΚΑΛΠΙΝΗ - ΜΑΥΡΟΥ ΑΡΙΑΔΝΗ	<i>Ομότιμη Καθηγήτρια Γενετικής Ε.Κ.Π.Α., Αθήνα</i>
ΚΑΝΑΒΑΚΗΣ ΕΜΜΑΝΟΥΗΛ	<i>Ομότιμος Καθηγητής Παιδιατρικής - Ιατρικής Γενετικής Ε.Κ.Π.Α., Αθήνα</i>
ΚΑΝΑΚΑ - GANTENBEIN ΧΡΙΣΤΙΝΑ	<i>MD, PhD, FMH (CH) Καθηγήτρια Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Διευθύντρια Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής και Χωρεμείου Ερευνητικού Εργαστηρίου Ιατρικής Σχολής Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Πρόεδρος Ινστιτούτου Υγείας του παιδιού, Μέλος του Ανώτατου Υγειονομικού Συμβουλίου Μέλος της Εθνικής Επιτροπής για τα Σπάνια Νοσήματα, Επιστημονική Υπεύθυνη του κέντρου εμπειρογνωμοσύνης για τα σπάνια ενδοκρινικά νοσήματα παιδών, Αθήνα</i>

ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2023

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ

24
ΙΟΥΝΙΟΥ 2023



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ΑΜΦΙΘΕΑΤΡΟ ΧΟΡΕΜΕΙΟΥ
ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟΥ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟΥ

ΠΡΟΕΔΡΟΙ – ΟΜΙΛΗΤΕΣ

ΚΑΤΤΑΜΗΣ ΑΝΤΩΝΙΟΣ	<i>Καθηγητής Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Αιματολογίας Ογκολογίας, Υπεύθυνος Μονάδας Αιματολογίας-Ογκολογίας, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα</i>
ΚΕΚΟΥ ΚΥΡΙΑΚΗ	<i>PhD, Βιολόγος, Εργαστηριακό Διδακτικό Προσωπικό (ΕΔΙΠ) Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα</i>
ΚΙΤΣΙΟΥ - ΤΖΕΛΗ ΣΟΦΙΑ	<i>Ομότιμη Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, Ε.Κ.Π.Α., Αθήνα</i>
ΜΑΚΡΥΘΑΝΑΣΗΣ ΠΕΡΙΚΛΗΣ	<i>Επίκουρος Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα</i>
ΜΠΟΥΖΙΚΑ ΠΕΓΚΥ	<i>Χειρουργός Οφθαλμίατρος, Α΄ Πανεπιστημιακή Οφθαλμολογική Κλινική Ε.Κ.Π.Α., Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών «Γ.Γεννηματάς», Αθήνα</i>
ΝΤΙΝΟΠΟΥΛΟΣ ΑΡΓΥΡΙΟΣ	<i>Καθηγητής Παιδιατρικής Νευρολογίας, Υπεύθυνος Μονάδας Παιδιατρικής Νευρολογίας, Γ΄ Παιδιατρικής Κλινικής Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο «Αττικόν», Αθήνα</i>
ΠΑΠΑΔΗΜΑΣ ΓΕΩΡΓΙΟΣ	<i>PhD, Νευρολόγος, Εργαστηριακό Διδακτικό Προσωπικό (ΕΔΙΠ), Α΄ Νευρολογική Κλινική Ε.Κ.Π.Α., «Αιγινήτειο» Νοσοκομείο, Αθήνα</i>
ΣΒΙΓΓΟΥ ΜΑΡΙΑ	<i>MSc, PhD, Μοριακή Βιολόγος, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα</i>
ΣΟΦΟΚΛΕΟΥΣ ΧΡΥΣΤΑΛΛΕΝΑ	<i>Επίκουρη Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα</i>
ΣΤΕΦΑΝΗΣ ΛΕΩΝΙΔΑΣ	<i>Καθηγητής Νευρολογίας - Νευροβιολογίας, Διευθυντής Α΄ Νευρολογικής Κλινικής Ε.Κ.Π.Α., «Αιγινήτειο» Νοσοκομείο, Αθήνα</i>
ΤΖΕΤΗ ΜΑΡΙΑ	<i>PhD, Καθηγήτρια Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα</i>

Οργάνωση
Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής
Ιατρική Σχολή
Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών
Νοσοκομείο Παιδών "Η Αγία Σοφία"

ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2023

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ
24
ΙΟΥΝΙΟΥ 2023



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ΧΟΡΗΓΟΙ



Lab Supplies
Scientific



ΓΕΝΕΤΙΚΗ 2023

ΕΞΕΛΙΞΕΙΣ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΣΤΗΝ ΙΑΤΡΙΚΗ

ΣΑΒΒΑΤΟ
24
ΙΟΥΝΙΟΥ 2023



ΜΕ ΕΛΕΥΘΕΡΗ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

Οργάνωση

Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής
Ιατρική Σχολή
Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών
Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία»
<http://www.iatrikigenetiki.med.uoa.gr/>

Τόπος διεξαγωγής: Αμφιθέατρο Χωρέμειου Ερευνητικού Εργαστηρίου, Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία» (Θηβών & Λεβαδείας)

Ημερομηνία & ώρα διεξαγωγής: Σάββατο 24 Ιουνίου 2023

Πιστοποιητικό παρακολούθησης: Τα πιστοποιητικά παρακολούθησης, τόσο στους συμμετέχοντες που θα παρακολουθήσουν με φυσική παρουσία, όσο και στους εξ αποστάσεως συμμετέχοντες, θα αποσταλούν μετά το πέρας στο e-mail και με ονοματεπώνυμο με τα οποία έχει πραγματοποιηθεί η εγγραφή.

Απαραίτητη προϋπόθεση παραλαβής του πιστοποιητικού, είναι η παρακολούθηση περισσότερο του εξήντα τοις εκατό (60%) του συνολικού χρόνου της Ημερίδας, βάσει των ρητών οδηγιών του Εθνικού Οργανισμού Φαρμάκων (Ε.Ο.Φ.).

ΔΩΡΕΑΝ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ

ONLINE ΕΓΓΡΑΦΕΣ

ΓΡΑΜΜΑΤΕΙΑ ΗΜΕΡΙΔΑΣ

MD congress

Αλ. Παναγούλη 118, Τ.Κ. 153 43 Αγία Παρασκευή, Τηλ.: 210.60.74.200, md@mdcongress.gr • www.mdcongress.gr

Reproductive Health



Your trusted partner
in reproductive health research

Προσοχή για πρώιμα προειδοποιητικά συμπτώματα της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας (SMA)¹⁻³

Η πρώιμη διάγνωση της νωτιαίας μυϊκής ατροφίας είναι ζωτικής σημασίας επειδή η βλάβη που προκαλείται πριν από τη θεραπεία είναι μη αναστρέψιμη^{4,5}. Ελέγξτε για τα παρακάτω συμπτώματα σε παιδιά ηλικίας έως και 3 μηνών^{1-3,6,7}



Αυτές οι πληροφορίες προορίζονται για γενική πληροφόρηση και ενημέρωση του κοινού και σε καμία περίπτωση δεν μπορούν να αντικαταστήσουν τη συμβουλή γιατρού ή άλλου αρμόδιου επαγγελματία υγείας.

Απευθυνθείτε επειγόντως σε παιδονευρολόγο εάν παρατηρήσετε τα συμπτώματα^{4,8}

Βιβλιογραφία: 1. Kolb SJ and Kissel JT. *Neural Clin.* 2015;33(4):831-46. 2. Prior TW, et al. *NCBI Bookshelf* 2019. Available at <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352>. Date accessed: Δεκέμβριος 2022. 3. Wang CH, et al. *J Child Neurol.* 2007;22(8):1027-49. 4. Govoni A, et al. *Mol Neurobiol.* 2018;55(8):6307-18. 5. Siffani N. *Front Cell Neurosci.* 2014;8:293. doi: 10.3389/fncel.2014.00293. 6. Pera MC, et al. *PLoS One.* 2020;15(3):e0230677. 7. Lin CW, et al. *Pediatr Neurol.* 2015;53(4):293-300. 8. Mercuri E, et al. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(2):103-115.

ΣΥΜΠΤΩΜΑΤΑ ΤΗΣ SMA
signsofSMA.com/gr