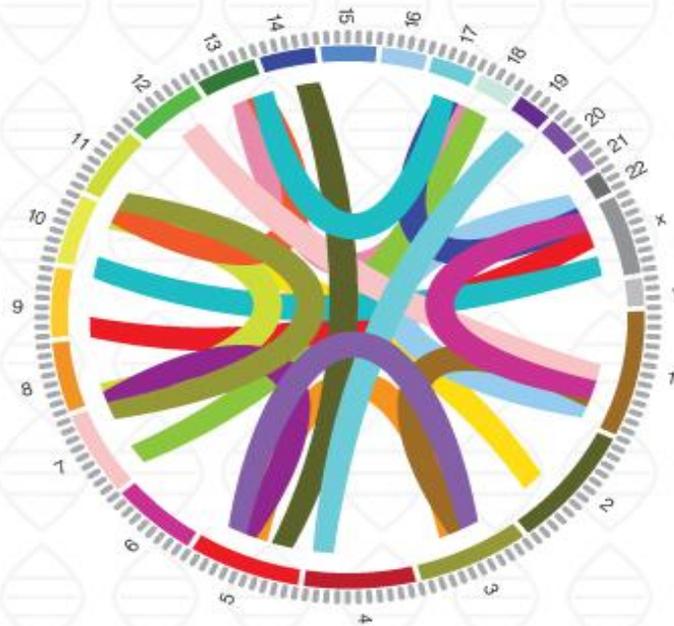


6^ο

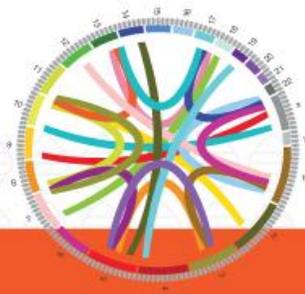
ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

“ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΤΗΝ ΥΓΕΙΑ:
ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΝΕΕΣ
ΘΕΡΑΠΕΙΕΣ”



14&15 Μαρτίου 2026

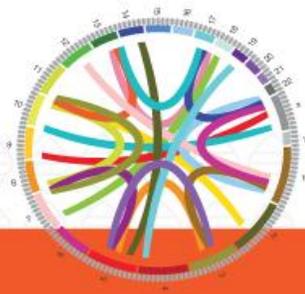
Αμφιθέατρο Cotsen Hall



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

Ελεύθερες Ανακοινώσεις ΕΑ 01 – ΕΑ 04



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EA-01

ΑΠΟΚΡΥΠΤΟΓΡΑΦΩΝΤΑΣ ΜΕΓΑΛΕΣ ΓΟΝΙΔΙΑΚΕΣ ΑΝΑΔΙΑΤΑΞΕΙΣ ΣΤΟΝ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟ ΚΑΡΚΙΝΟ ΜΕ ΕΡΓΑΛΕΙΑ ΒΙΟΠΛΗΡΟΦΟΡΙΚΗΣ

Αποστόλου Π., Παπαθανασίου Α., Δελλατόλα Β., Μενδρινού Ε., Γιαννουκάκος Δ., Κωνσταντοπούλου Ε., Φωστήρα Φ.

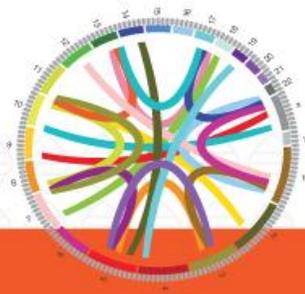
Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής του Ανθρώπου, ΕΚΕΦΕ Δημόκριτος, Αθήνα, Ελλάδα

Σκοπός: Η αξιολόγηση της διαγνωστικής απόδοσης πέντε βιοπληροφορικών εργαλείων ανίχνευσης μεγάλων γονιδιακών αναδιατάξεων σε 94 γονίδια προδιάθεσης σε καλοήθεις και κακοήθεις όγκους, χρησιμοποιώντας δεδομένα επόμενης γενεάς αλληλούχησης από πάνελ γονιδίων, σε εξεταζόμενους με ισχυρή υποψία κληρονομικής προδιάθεσης στον καρκίνο.

Ομάδα μελέτης και Μέθοδοι: Αρχικά, αξιολογήθηκαν τα υπολογιστικά εργαλεία Codex2, CoNVaDING, DECON, NextGENe και panelcn.MOPS σε 151 δείγματα ελέγχου (9 θετικά και 142 αρνητικά για αναδιατάξεις). Ακολούθως, αναλύθηκαν 1322 άτομα με ένδειξη ελέγχου για κληρονομική προδιάθεση στον καρκίνο. Πραγματοποιήθηκε η ανίχνευση των αναδιατάξεων για όλα τα γονίδια βιοπληροφορικά, χρησιμοποιώντας τα πέντε εργαλεία. Τα ευρήματα επιβεβαιώθηκαν ανεξάρτητα με MLPA.

Αποτελέσματα: Στα θετικά δείγματα ελέγχου, το 88,9% (8/9) των αναδιατάξεων ανιχνεύθηκε από τα πέντε εργαλεία, ενώ μία αναδιάταξη δεν ανιχνεύθηκε από κανένα (ευαισθησία 88,9%). Στα αρνητικά δείγματα ελέγχου δεν ανιχνεύθηκαν αναδιατάξεις (ειδικότητα 100%). Στην υπό εξέταση ομάδα, στην οποία είχε προηγηθεί έλεγχος για τις αναδιατάξεις των γονιδίων *BRCA1/2*, το 8,5% των εξεταζόμενων (113/1322) έφερε παθολόγο παραλλαγή σε κάποιο γονίδιο προδιάθεσης. Οι αναδιατάξεις αντιστοιχούσαν στο 8,9% (10/113) του συνόλου των παραλλαγών και εντοπίστηκαν στα γονίδια *ATM*, *BRIP1*, *MSH2*, *NF1*, *PALB2*, *PMS2*, *SDHB*, *SMAD4* και *VHL*. Οκτώ ανιχνεύθηκαν από όλα τα εργαλεία, μία μόνο από το CoNVaDING και μία από όλα πλην του NextGENe. Συνολικά ανιχνεύθηκαν 13 αναδιατάξεις, 10 επιβεβαιώθηκαν με MLPA, ενώ τρεις ήταν ψευδώς θετικές. Το 90% (9/10) αυτών σχετιζονταν με τον φαινότυπο των ασθενών.

Συμπεράσματα: Η βιοπληροφορική ανίχνευση αναδιατάξεων με τη συνδυαστική χρήση πέντε προγραμμάτων αποτελεί γρήγορη, αξιόπιστη και οικονομική προσέγγιση, αυξάνοντας τη διαγνωστική απόδοση στη γενετική διερεύνηση προδιάθεσης του καρκίνου.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EA-02

ΑΝΑΔΕΙΞΗ ΝΕΟΣΥΣΤΑΤΟΥ ΠΑΝΕΛ microRNA ΣΙΕΛΟΥ ΓΙΑ ΤΗ ΜΗ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΗ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΤΟΥ ΚΑΡΚΙΝΟΥ ΣΤΟΜΑΤΟΣ ΑΠΟ ΤΗΝ ΠΡΩΙΜΗ ΔΙΗΘΗΣΗ ΕΩΣ ΤΟ ΣΤΑΔΙΟ IV ΤΗΣ ΝΟΣΟΥ

Γκιντώνη Ι.^{1,2,3}, Βασιλείου Σ.³, Χρούσος Γ.², Γιαπιτζάκης Χ.^{1,2,3}

1 Μονάδα Στοματοπροσωπικής Γενετικής, Α΄ Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα

2 Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Ε.Κ.Π.Α., Αθήνα

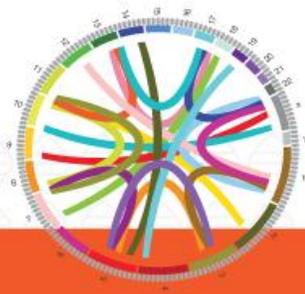
3 Στοματική και Γναθοπροσωπική Χειρουργική Κλινική, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ, Π.Γ.Ν. «Αττικόν», Αθήνα

Σκοπός: Το ακανθοκυτταρικό καρκίνωμα στόματος (ΑΚΣ) αντιπροσωπεύει την έκτη συχνότερη νεοπλασία, με αμετάβλητα υψηλή θνησιμότητα (έως 70%), κυρίως λόγω όψιμης διάγνωσης που αποδίδεται στα ασυμπτωματικά πρώιμα στάδια και στα χρονοβόρα, επεμβατικά διαγνωστικά πρωτόκολλα. Σκοπό της παρούσας μελέτης αποτέλεσε ο εντοπισμός microRNA σιέλου, ειδικών για το ΑΚΣ, με δυνατότητα αξιόπιστης ανίχνευσης του από το προσυμπτωματικό στάδιο της πρώιμης διήθησης.

Υλικά και Μέθοδος: Αξιοποιώντας το Βιοπληροφορικό μοντέλο Γενετικής/Επιγενετικής της ομάδας μας με δυνατότητα ανίχνευσης ειδικών microRNA για το ΑΚΣ και ανά στάδιο στοματικής ογκογένεσης (Gintoni et al., 2024), εντοπίστηκαν microRNA που στοχεύουν >65% των κυρίαρχα εμπλεκόμενων ογκογονιδίων στο ΑΚΣ ή/και >65% των γονιδίων που υπερεκφράζονται χαρακτηριστικά από το ιστολογικό στάδιο της πρώιμης διήθησης έως το μέτρια διαφοροποιημένο καρκίνωμα, με μη μελετημένα προφίλ έκφρασης στην ασθένεια. Τα τέσσερα προκύπτοντα microRNA μελετήθηκαν πειραματικά με RT-qPCR σε σίελο 31 ασθενών με ΑΚΣ και 31 μαρτύρων. Ακολούθησε στατιστική ανάλυση και συνδυαστική αξιολόγηση διαγνωστικής απόδοσης (ROC/AUC/Youden's-Index).

Αποτελέσματα: Παρατηρήθηκε σημαντικά μειωμένη έκφραση των microRNA στον σίελο ασθενών έναντι υγιών μαρτύρων, με το miR-181d-5p να παρουσιάζει μείωση κατά 67,1% ($p < 0.001$), το miR-484 κατά 48,9% ($p < 0.001$), το miR-185-5p κατά 48,7% ($p = 0.008$) και το miR-20b-5p κατά 27,4% ($p = 0.026$). Η χρήση τους ως συνδυαστικό πάνελ επέδειξε διαγνωστική ακρίβεια 95.4% ($p < 0.001$) και εξαιρετικά υψηλή ευαισθησία/ειδικότητα, παραμένοντας ανεπηρέαστη από τη συχνότητα αλκοόλ/καπνίσματος, τον βαθμό διαφοροποίησης των όγκων (G1-G3) και το στάδιο της ασθένειας (I-IV) ($p > 0.100$).

Συμπεράσματα: Τα miR-181d-5p, miR-484, miR-185-5p και miR-20b-5p δύνανται να αποτελέσουν πάνελ υγρής βιοψίας για την μη-επεμβατική ανίχνευση του ΑΚΣ σε οποιοδήποτε στάδιο και βαθμό διαφοροποίησης, με χρήση 0,5mL σιέλου.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EA-03

Η ΣΥΜΒΟΛΗ ΤΟΥ PGT-A ΣΤΑ ΚΛΙΝΙΚΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΤΩΝ PGT-M ΚΑΙ PGT-SR – ΑΝΑΔΡΟΜΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΕΝΟΣ ΚΕΝΤΡΟΥ.

Χριστοπίκου Δήμητρα, Τριανταφύλλου Τριαντάφυλλος, Ναυπλώτιου Αγγελίνα, Λιαρμακοπούλου Ματούλα, Κυπριώτη Τζίνα, Αλιγιάννη Ελένη, Αρβανίτης Κωνσταντίνος, Δήμου Κατερίνα, Διαμαντοπούλου Κωνσταντίνα, Λαμπούση Αναστασία, Λιόση Μαρία, Ματζάκου Ιωάννα, Μεντίττο Νάνσυ, Μπίλλιας Νίκος, Οικονόμου Δώρα, Ουίλιαμς Άρτεμις, Παππά Δανάη, Μποτζάκη Δώρα, Σαρρή Άννα, Σκλαβωλιά Έφη, Σπύρου Αλεξάνδρα, Τσαγάλα Αθηνά, Τσενεκίδη Σοφία, Χάντζη Σπυριδούλα, Καλλέργη Βάνια, Αρβανίτη Κατερίνα, Μακρή Χριστιάννα, Νικητός Έρωτας

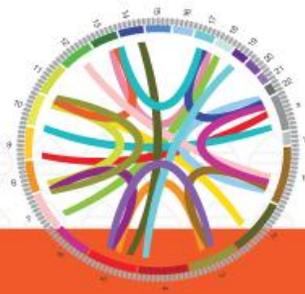
Institute of Life, ΙΑΣΩ

Σκοπός Εργασίας: Η εφαρμογή του προεμφυτευτικού γενετικού ελέγχου ανευπλοειδίων (PGT-A) δεν συνιστάται σε όλους τους κύκλους IVF λόγω περιορισμένης τεκμηρίωσης ως προς τη βελτίωση της κλινικής έκβασης στην εξωσωματική γονιμοποίηση. Διερευνήθηκε εάν ο ταυτόχρονος προεμφυτευτικός έλεγχος για μονογονιδιακά νοσήματα (PGT-M) ή δομικές ανωμαλίες (PGT-SR) και ανευπλοειδία αυξάνει τα κλινικά ποσοστά επιτυχίας.

Υλικά και μέθοδοι: Αναδρομική μελέτη μονήρους εμβρυομεταφοράς (2015–2025) σε 1605 κύκλους IVF: PGT-M+PGT-A (112), μόνο PGT-A (1247), μόνο PGT-SR (104), μόνο PGT-M (136). Οι ομάδες PGT-M+PGT-A, PGT-M και PGT-SR είχαν χαμηλότερη μέση ηλικία από την ομάδα μόνο PGT-A. Στατιστική ανάλυση με Student’s t-test και Fisher ή χ^2 τα δεδομένα παρουσιάζονται ως % ή μέσος όρος \pm SD.

Αποτελέσματα: Η πλειονότητα των κύκλων PGT-M αφορούσε αυτοσωμικά επικρατούντα (42,4%) και υπολειπόμενα (36,5%) νοσήματα. Σε γυναίκες <35 ετών, ο αριθμός βιοψιών ήταν υψηλότερος στους κύκλους μόνο PGT-A, χωρίς διαφορές στις λοιπές ηλικιακές ομάδες. Τα ποσοστά ανευπλοειδίας δεν διέφεραν μεταξύ των ομάδων. Η πιθανότητα απόκτησης τουλάχιστον ενός μεταφέρσιμου εμβρύου μειωνόταν σημαντικά με την αύξηση της ηλικίας, ανεξαρτήτως τύπου κληρονομησης μονογονιδιακού νοσήματος. Σε ηλικίες ≥ 40 ετών, οι κύκλοι PGT-M/SR+PGT-A είχαν χαμηλότερη πιθανότητα εμβρυομεταφοράς έναντι των κύκλων μόνο PGT-A, με ορισμένες εξαιρέσεις σε συγκεκριμένες ηλικιακές και κληρονομικές υποομάδες.

Συμπεράσματα: Τα δεδομένα υποστηρίζουν τη συνδυαστική χρήση PGT-A με PGT-M/SR για τη βελτίωση της κλινικής έκβασης σε επιλεγμένους ασθενείς. Ωστόσο, σε γυναίκες ≥ 40 ετών τα ποσοστά μεταφέρσιμου εμβρύου παραμένουν χαμηλότερα, υπογραμμίζοντας την ανάγκη περαιτέρω μελετών για την τεκμηρίωση της κλινικής αξίας του PGT-A.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EA-04

ΠΕΡΑ ΑΠΟ ΤΑ ΚΛΑΣΙΚΑ ΓΟΝΙΔΙΑ: ΒΙΟΠΛΗΡΟΦΟΡΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΔΕΔΟΜΕΝΩΝ NGS ΣΕ ΈΛΛΗΝΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ALS

Καρτάνου Χ.¹, Ηλιάδου Β.¹, Κοντογεωργίου Ζ.¹, Ραγάζος Ν.¹, Λούπης Θ.², Βραχνός Δ.², Σπυροπούλου Ι.¹, Πετράκη Μ.¹, Κόνιαρη Χ.¹, Αριστείδου Σ.³, Κοροπούλη Ε.³, Δαπόντε Α.³, Ζούβελου Β³, Ρέντζος Μ.³, Καπάκη Ε.³, Πάνας Μ.¹, Μακρυθανάσης Π.^{4,5,6}, Στεφανής Λ.³, Κούτσης Γ.^{1*}, Καραδήμα Γ.^{1*}

*ίση συνεισφορά

1 Μονάδα Νευρογενετικής, Α΄ Νευρολογική Κλινική ΕΚΠΑ, Αιγινήτειο Νοσοκομείο

2 Εργαστήριο Αιματολογίας, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, ΙΙΒΕΑΑ

3 Α΄ Νευρολογική Κλινική ΕΚΠΑ, Αιγινήτειο Νοσοκομείο

4 Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών

5 Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία»

6 Department of Genetic Medicine and Development, Medical School, University of Geneva, 1211 Geneva, Switzerland

ΣΚΟΠΟΣ ΕΡΓΑΣΙΑΣ

Η πλαγία μυατροφική σκλήρυνση (amyotrophic lateral sclerosis, ALS) είναι μια νευροεκφυλιστική διαταραχή με έναρξη στην ενήλικη ζωή, που χαρακτηρίζεται από προοδευτική απώλεια των κινητικών νευρώνων. Είναι γνωστό ότι μεταξύ των νευροεκφυλιστικών νοσημάτων υπάρχει γενετική επικάλυψη. Σκοπό της παρούσας μελέτης αποτέλεσε η βιοπληροφορική ανάλυση δεδομένων αλληλούχησης νέας γενιάς (next generation sequencing, NGS) γονιδίων που σχετίζονται με άλλα νευροεκφυλιστικά νοσήματα σε Έλληνες ασθενείς με ALS.

ΥΛΙΚΑ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΙ

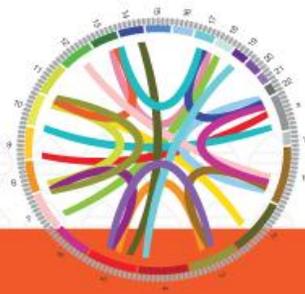
Η μελέτη περιλάμβανε 353 Έλληνες ασθενείς-δείκτες με διαθέσιμα κλινικά και δημογραφικά δεδομένα. Τα αποτελέσματα της βιοπληροφορικής ανάλυσης των γονιδίων που σχετίζονται με την ALS έχουν επεξεργαστεί και δημοσιευτεί σε προηγούμενη εργασία. Στην παρούσα μελέτη τα δεδομένα NGS επεξεργάστηκαν περαιτέρω για την ταυτοποίηση παθογόνων ή πιθανώς παθογόνων παραλλαγών και σε γονίδια που εμπλέκονται στην κληρονομική νευροπάθεια, τη σπαστική παραπληγία και την άνοια.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ

Παθόνες ή πιθανώς παθόνες παραλλαγές ταυτοποιήθηκαν σε 5 ασθενείς (ATL3, N=2· UBAP1, N=1· ERLIN2, N=1· PRNP, N=1). Αξίζει να σημειωθεί ότι ο ασθενής με την παραλλαγή στο γονίδιο ERLIN2 έφερε επίσης παθόνομο παραλλαγή στο γονίδιο SQSTM1. Οι 5 αυτοί ασθενείς ήταν αρνητικοί για την επέκταση του γονιδίου C9ORF72 και δεν έφεραν ενδιάμεσες επαναλήψεις στο γονίδιο ATXN2. Όλες οι περιπτώσεις ήταν σποραδικές. Επομένως, πέρα από τους 71 ασθενείς που έλαβαν αρχικά γενετική διάγνωση (20,1%), οι πέντε επιπλέον ασθενείς που ταυτοποιήθηκαν στην παρούσα μελέτη αύξησαν τη συνολική διαγνωστική απόδοση στο 21,5%.

ΣΥΖΗΤΗΣΗ/ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ

Τα ευρήματά της μελέτης αποσαφηνίζουν περαιτέρω τη γενετική αρχιτεκτονική της ALS στον Ελληνικό πληθυσμό και υποστηρίζουν την υπόθεση ότι γονίδια που εμπλέκονται σε άλλα νευροεκφυλιστικά νοσήματα μπορεί να συμβάλλουν στην ανάπτυξη της ALS.

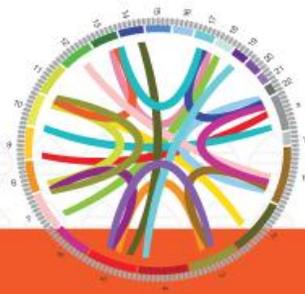


14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

E-Posters

EP 01 – EP 31



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-01

ΣΩΜΑΤΙΚΗ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΩΣ ΤΥΧΑΙΟ ΕΥΡΗΜΑ ΣΕ ΠΑΙΔΙΑΤΡΙΚΟ ΑΣΘΕΝΗ ΚΑΤΑ ΤΗ ΔΙΑΡΚΕΙΑ ΑΝΑΛΥΣΗΣ ΜΕ ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗ ΤΩΝ ΕΞΟΝΙΩΝ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΟΣ

Melas Marilena, Mathew Mariam T., Mori Mari, Jayaraman Vijayakumar Jayaraman, Sarah A. Wilson, Sarah A., Martin Cortlandt, Jacobson-Kelly Amanda E., Kelly Ben J., Magrini Vincent, Mardis Elaine R., Cottrell Catherine E, Lee Kristy

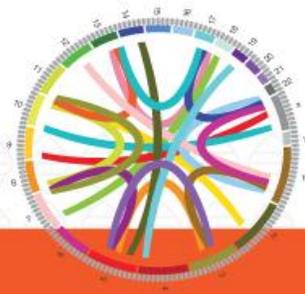
The Steve and Cindy Rasmussen Institute for Genomic Medicine, Nationwide Children’s Hospital, Columbus, Ohio 43215, USA

Σκοπός Εργασίας: Η αλληλούχηση νέας γενιάς προσφέρει υψηλό βαθμό κάλυψης στην γονιδιωματική ανάλυση. Υπάρχει η δυνατότητα ανίχνευσης γονιδιωματικών ευρημάτων που είναι τυχαία ή δευτερεύοντα σε σχέση με την αρχική ένδειξη κλινικής εξέτασης. Η ερμηνεία και η διαχείριση κλινικά σημαντικών τυχαίων γονιδιωματικών ευρημάτων αποτελεί σημαντικό ζήτημα, ιδίως στον παιδιατρικό πληθυσμό. Η μελέτη μας περιγράφει έναν άρρενα ασθενή ηλικίας 16 μηνών με νοητική καθυστέρηση, εγκεφαλικές ανωμαλίες, προοδευτική μικροκεφαλία, αναπτυξιακή διαταραχή, και μετωπιαία κρανιοσυστοσέωση.

Υλικά και Μέθοδοι: Δείγματα περιφερικού αίματος του ασθενούς και των γονέων του υποβλήθηκαν σε αλληλούχηση των εξονίων του γονιδιώματος (whole exome sequencing trio analysis) στο Ινστιτούτο Ιατρικής Γονιδιωματικής του Nationwide Children’s Hospital (Columbus, Ohio).

Αποτελέσματα: Η αξιολόγηση των ευρημάτων ανέδειξε την παρουσία δύο παθογόνων μεταλλάξεων στον ασθενή ακολουθώντας τις οδηγίες του Αμερικανικού Κολλεγίου Ιατρικής Γενετικής και Γονιδιωματικής (ACMG) (PMID:25741868). Η πρώτη ήταν μια εκ-νέου μετάλλαξη στο γονίδιο PPP2R1A (c.773G>A, p.Arg258His), η οποία σχετίζεται με το σύνδρομο Houge-Janssens 2 (OMIM #616362) και ερμηνεύει το κλινικό φαινότυπο του ασθενούς. Η δεύτερη ήταν μια «hotspot» μετάλλαξη στο γονίδιο CBL (c.1111T>C, p.Tyr371His), η οποία ανιχνεύθηκε με συχνότητα παραλλαγμένου αλληλομόρφου (VAF) 11%, εύρημα συμβατό με σωματική μετάλλαξη στο δείγμα περιφερικού αίματος. Η μοριακή ανάλυση εναλλακτικού ιστού, συγκεκριμένα των επιθηλιακών κυττάρων της παρειάς του ασθενούς, υποδηλώνει ότι η CBL μετάλλαξη ενδέχεται να αντιστοιχεί σε κλωνικό πληθυσμό κυττάρων που περιορίζεται στα λευκοκύτταρα.

Συμπεράσματα: Η παρούσα εργασία αναδεικνύει τις κλινικές, εργαστηριακές, και ερμηνευτικές παραμέτρους που πρέπει να ληφθούν υπόψη στο πλαίσιο ανίχνευσης μιας σωματικής μετάλλαξης κατά τη διενέργεια κλινικής αλληλούχησης των εξονίων του γονιδιώματος σε παιδιατρικό ασθενή.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-02

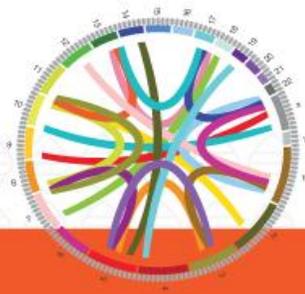
A MOLECULAR SENEESCENCE GENE SIGNATURE THAT DISCRIMINATES RESPONDERS FROM NON-RESPONDERS TO IMMUNOTHERAPY IN MELANOMA

Pavlos Pantelis^{1*}, Dimitris Tremoulis^{1,2*}, Konstantinos Evangelou¹, Orestis Ntintas^{1,3}, Panagiotis Bakourous⁴, Ioannis V. Kostopoulos⁴, Dimitris-Foivos Thanos¹, Dimitris Veroutis^{1,5}, Sophia Magkouta^{1,5}, Gerry Liaropoulos³, Dimitrios Skaltsas³, Dimitris Kletsas⁶, George P Chrousos^{7,8,9}, Dimitris Thanos¹⁰, Ourania E Tsitsilonis⁴, Russell Petty⁵, Dimitris Vlachakis^{7,11,12}, Timokratis Karamitros², Vassilis G. Gorgoulis^{1,3,5,10,13#}

1. Molecular Carcinogenesis Group, Department of Histology and Embryology, Medical School, National and Kapodistrian University of Athens, 11527 Athens, Greece.
2. Hellenic Pasteur Institute, 11521 Athens, Greece.
3. Intelligencia Inc, New York, NY 10014, USA.
4. Flow Cytometry Unit, Department of Biology, National and Kapodistrian University of Athens, 15701, Athens, Greece.
5. Ninewells Hospital and Medical School, University of Dundee, DD19SY Dundee, UK.
6. Laboratory of Cell Proliferation and Ageing, Institute of Biosciences and Applications, National Centre for Scientific Research “Demokritos”, 15341 Athens, Greece
7. University Research Institute of Maternal and Child Health and Precision Medicine, Medical School, National and Kapodistrian University of Athens, 11527 Athens, Greece.
8. UNESCO Chair on Adolescent Health Care, National and Kapodistrian University of Athens, 11527 Athens, Greece.
9. University Research Institute, Choremeion-Aghia Sophia Children's Hospital, 11527 Athens, Greece.
10. Biomedical Research Foundation, Academy of Athens, 11527 Athens, Greece.
11. Laboratory of Genetics, Department of Biotechnology, School of Applied Biology and Biotechnology, Agricultural University of Athens, 11855 Athens, Greece.
12. Algorithms and Bioinformatics Group, Informatics Department, Faculty of Natural, Mathematical & Engineering Sciences, Strand Campus, King's College, London WC2R 2LS, UK.
13. Faculty Institute for Cancer Sciences, Manchester Academic Health Sciences Centre, University of Manchester, Manchester M20 4GJ, UK.

*Equally contributed

Immunotherapy has significantly improved cancer treatment. However, it is not efficient in all cancer patients, rendering the need to further delineate the differences at the molecular and cellular level among responders and non-responders. Unresponsiveness to immunotherapy has been attributed to dysfunctional immune cell states such as T-cell exhaustion and anergy, while the contribution of cellular senescence still remains unproven. In the current study we investigated the potential involvement of cellular senescence in immunotherapy response in melanoma patients. To this end, we developed a senescence gene signature, termed SeneVick, determined its biological significance and thoroughly validated it, using in silico and guideline experimental approaches. By comparing SeneVick with the state of the art senescence signatures, SenMayo and Fridman, Senevick turned out superior in detecting senescence. When SeneVick was subsequently implemented in silico data from 65 melanoma patients that underwent immunotherapy as a first line treatment, it was found significantly enriched in immune cells of non-responders irrespective of their age, in relation to responders. Moreover, it was efficient in demarcating senescent from exhausted and anergic immune cell populations. These findings were confirmed in clinical material from melanoma patients showing that non-responders exert a sufficient increase in senescent immune cell populations in the peripheral blood. Overall, our data support cellular senescence of the immune cell compartment within the tumor microenvironment as a potent determinant of the response to immunotherapy and imply strategies for accurately eliminating or reversing immune cell senescence, as promising approaches to improve the outcome of immunotherapy.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-03

ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΣΤΟ GNAS ΚΑΙ ΜΕΤΑΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ CRANIOFRONTONASAL DYSPLASIA: ΠΡΟΚΛΗΣΕΙΣ ΣΤΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΥΤΙΚΗ

Βήττας Σπύρος, Μπίσμπα Μαρία, Λουίζου Ειρήνη, Κωνσταντουλάκης Παντελής, Τζανάκης Κωνσταντίνος

Institutes:

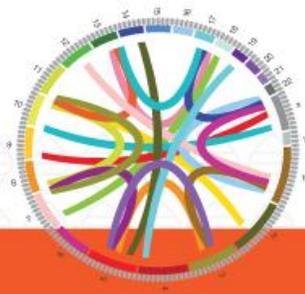
- (1) Department of Molecular Genetics, In Vitro Labs, Athens, Greece
- (2) Department of Molecular Genetics, Cardea Medical, Athens, Greece
- (3) EmbryoMitriki, Chania, Greece
- (4) Genotypos Science Labs M.S.A., Athens, Greece

Η προγεννητική γενετική διάγνωση, συμπεριλαμβανομένου του WES, εφαρμόζεται όλο και περισσότερο τα τελευταία χρόνια και μπορεί να αποκαλύψει γενετικές παραλλαγές που ενδέχεται να σχετίζονται με αναπτυξιακά σύνδρομα. Ωστόσο, η ερμηνεία των μεταλλάξεων αγνώστου κλινικής σημασίας (VUS) και η αξιόπιστη συσχέτιση γονιδίου–φαινοτύπου παραμένουν ιδιαίτερα δύσκολες.

Κύηση 23 εβδομάδων παραπέμφθηκε για γονιδιωματική και χρωμοσωμική ανάλυση λόγω υπερηχογραφικών ευρημάτων (υπερτελορισμός, υποπλασία ρινικού οστού, υποπλαστικό μεσολόβιο και υπολειπόμενη ανάπτυξη). Ο κλασικός και ο μοριακός καρυότυπος ήταν φυσιολογικοί, ενώ το WES ανέδειξε ετεροζυγωτική μετάλλαξη στο γονίδιο GNAS, η οποία ταξινομήθηκε ως πιθανώς παθογόνος. Ο επακόλουθος έλεγχος γονέων έδειξε ότι η μητέρα ήταν φορέας της ίδιας μετάλλαξης, και η γενετική συμβουλευτική κατέληξε σε ήπια αναμενόμενη κλινική εικόνα.

Στις 40 εβδομάδες γεννήθηκε θήλυ νεογνό με υπερτελορισμό και κρανιοσυστοστέωση, ευρήματα που οδήγησαν στην κλινική υποψία του συνδρόμου Craniofrontonasal Dysplasia (CFND – OMIM#304110), το οποίο οφείλεται σε μεταλλάξεις του γονιδίου EFNB1 (OMIM#300035 – Xq13.1), κληρονομείται με φυλοσύνδετο επικρατή τρόπο και εμφανίζει συχνά βαρύτερο φαινότυπο σε θήλεα ετερόζυγα άτομα σε σύγκριση με αρσενικά ημίζυγα. Κατά την επανεκτίμηση των δεδομένων του προγεννητικού WES, εντοπίστηκε στο γονίδιο EFNB1 μετάλλαξη αγνώστου κλινικής σημασίας, η οποία κληρονομήθηκε από τον πατέρα σε ημιζυγωτία. Η κατηγοριοποίηση και η συμβολή της συγκεκριμένης παραλλαγής στον φαινότυπο του νεογνού δεν μπορούν να τεκμηριωθούν με βάση ένα μεμονωμένο περιστατικό.

Το περιστατικό αναδεικνύει την πολυπλοκότητα και τις προκλήσεις της προγεννητικής γενετικής συμβουλευτικής, την ανάγκη ιδιαίτερα προσεκτικής ερμηνείας των VUS, καθώς και τους περιορισμούς της προγεννητικής υπερηχογραφικής εκτίμησης, η οποία δεν είναι πάντοτε σε θέση να αποκαλύψει το πλήρες φαινοτυπικό φάσμα σύνθετων γενετικών συνδρόμων.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-04

VALUE AND ADVANTAGES OF GENOTYPE VS PHENOTYPE-DRIVEN WGS/WES ANALYSES

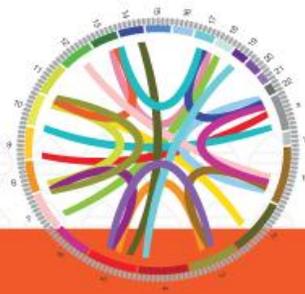
Horianopoulou M¹ and Kambouris M^{1,2}

1MedCare Polyclinics & Diagnostic Center, Athens, Greece; 2Sidra Medicine, Doha, Qatar

Genotype-driven WGS/WES analyses offer advantages over phenotype-based variant interpretation, in determining causality of Genetic disorders. Phenotype-driven analyses rely on predefined observable clinical traits, introducing biases, limit diagnostics to pre-determined conditions, and reduce sensitivity for rare and atypical presentations. Clinical, Allelic & Genetic Heterogeneities, Penetrance and Mosaicism complexities, further complicate successful DNA Diagnostics.

We present two cases of Phenotype-driven WGS/WES analyses that failed to identify the respective offending gene defects. The first, despite detailed phenotype description of a rare post-natal overgrowth, mild-to-severe intellectual disability, joint hypermobility, hypotonia, behavioral issues, seizures, and kyphoscoliosis, syndrome, the offending “Likely pathogenic” DNMT3A chain termination variant was only identified after utilizing Genotype-driven analyses on the same data by interpreters with proper Clinical/Medical Genetics experience. The second case, despite detailed clinical description of normal mentality, severe congenital truncal hypotonia, severe scoliosis, short stature, ataxic gait with jerky walking, and finger/toe deformities syndrome, another phenotype analyses failure, probably due to non-compatibility of disease indexing in OMIM [Arthrogyriposis, Loss of Proprioception], not included in phenotypic symptomatology. Genotype-driven analyses of same data identified both offending “Likely Pathogenic” PIEZO2 splice site compound heterozygous mutations. Retrospective clinical patient examination identified both OMIM indexed features as parts of the patient’s clinical presentation.

Genotype WGS/WES analyses advantages also detect novel gene/variant–disease associations without requiring prior phenotypic assumptions, valuable for rare diseases, complex traits, and conditions with variable expressivity or incomplete penetrance, with challenging or misleading phenotypic classification. Genotype-driven variant interpretation also facilitates pleiotropic effects identification, uncovering single variants influencing multiple phenotypes.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-05

ΜΗ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΟΣ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΙΚΩΝ ΑΝΕΥΠΛΟΕΙΔΙΩΝ ΣΕ ΕΛΕΥΘΕΡΟ ΕΜΒΡΥΚΟ DNA ΣΤΟ ΑΙΜΑ ΤΗΣ ΕΓΚΥΟΥ (NIPT) ΜΕ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΑ ΣΤΟΧΕΥΜΕΝΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ ΣΕ ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟ

Δούναβη Ν., Χίνη Β., Ρενταρή Α., Λάζαρη Α., Βελισσαρίου Β.

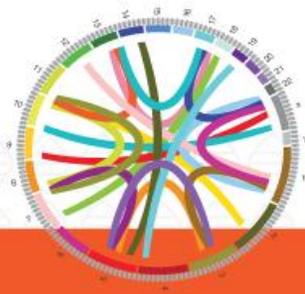
Medicover Genetics, Αθήνα, Ελλάδα

Εισαγωγή: Η μη επεμβατική προγεννητική εξέταση (NIPT) με χρήση κυκλοφορούντος εμβρυϊκού DNA (cfDNA) έχει υιοθετηθεί ευρέως για τον προγεννητικό έλεγχο χρωμοσωματικών ανευπλοειδιών του εμβρύου. Η αξιολόγηση της απόδοσης σε πραγματικές συνθήκες εργαστηρίου είναι σημαντική για την επιβεβαίωση της αξιοπιστίας της εξέτασης. Στοχεύσαμε να συνοψίσουμε όλες τις περιπτώσεις υψηλού κινδύνου για κοινές τρισωμίες, ανευπλοειδίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων, καθώς και κοινών μικροελλειπτικών συνδρόμων που καταγράφηκαν από την εισαγωγή της εξέτασης Veracity® NIPT στην Ελλάδα.

Μέθοδος: Τα αναλυθέντα δείγματα μητρικού αίματος υποβλήθηκαν σε απομόνωση πλάσματος και εξαγωγή cfDNA με αυτοματοποιημένες διαδικασίες. Ακολούθησε προετοιμασία βιβλιοθηκών και εμπλουτισμού χρησιμοποιώντας το kit Veracity® (Medicover Genetics), και αλληλούχιση στην πλατφόρμα Illumina. Τα επιβεβαιωμένα περιστατικά υψηλού κινδύνου ταξινομήθηκαν ως αληθώς θετικά (TP) ή ψευδώς θετικά (FP).

Αποτελέσματα: Κατά την περίοδο 2023–2026 αναλύθηκαν συνολικά 3.818 δείγματα μητρικού πλάσματος. Εξήντα έξι περιστατικά καταγράφηκαν ως υψηλού κινδύνου και βάσει των διαθέσιμων επιβεβαιωτικών εξετάσεων και των μεταγεννητικών δεδομένων ταξινομήθηκαν ως TP:56, FP:10, FN:0. Από αυτά, τριάντα πέντε αφορούσαν αυτοσωματικές ανευπλοειδίες [T21:28, T13:3, T18:4], έντεκα ανευπλοειδίες των φυλετικών χρωμοσωμάτων [X:2, XXX:3, XXY:3, XYY:3], και έντεκα πιθανού μητρικού μωσαϊκισμού ή διαταραχών αριθμού αντιγράφων στο χρωμόσωμα X [TP:6, FP:5]. Μεταξύ των μικροελλειπτικών συνδρόμων, επτά χαρακτηρίστηκαν ως μη πληροφοριακά για την περιοχή 22q11.2, εκ των οποίων επιβεβαιώθηκαν δύο περιστατικά έλλειψης και τρία διπλασιασμού, ενώ καταγράφηκαν δύο ψευδώς θετικά περιστατικά για το σύνδρομο 1p36.

Συμπεράσματα: Η εμπειρία από την πραγματική κλινική εφαρμογή της εξέτασης Veracity® NIPT δείχνει σταθερή υψηλή απόδοση στην καθημερινή πρακτική, με αξιόπιστη αναγνώριση κοινών εμβρυϊκών ανευπλοειδιών και χωρίς παρατηρηθείσες ψευδώς αρνητικές περιπτώσεις στην αξιολογούμενη κατηγορία.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-06

Η ΣΗΜΑΣΙΑ ΤΗΣ ΕΠΙΒΕΒΑΙΩΣΗΣ ΣΤΟ NGS: ΤΟ ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ *KCNH2*

Σεβαστίδου Σ., Χίνη Β., Δούναβη Ν., Ρενταρή Α., Λαζαρή Α., Φωτίου Ε., Βελισσαρίου Β.

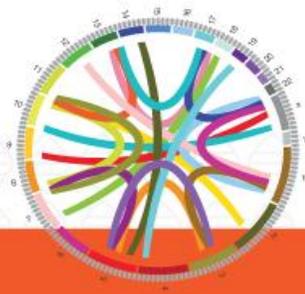
Medicover Genetics, Αθήνα, Ελλάδα

Σκοπός εργασίας: Η τεχνολογία short-read sequencing NGS, έχει περιορισμένη αξιοπιστία στην ανάλυση περιοχών με υψηλό ποσοστό G/C βάσεων. Υπάρχουν όμως περιπτώσεις που ευρήματα σε αυτές τις περιοχές δεν μπορούν να αγνοηθούν, όπως για παράδειγμα στο γονίδιο *KCNH2*, που περιλαμβάνεται στην λίστα ACMG με τα Secondary Findings γονίδια και έχει υψηλή κλινική σημασία σε καρδιολογικές παθήσεις, όπως το σύνδρομο Long-QT. Οι πλούσιες σε GC περιοχές (GC-rich) του γονιδίου περιορίζουν την αξιοπιστία των NGS αναλύσεων και αυξάνουν την πιθανότητα να χαθεί μια πολύτιμη διάγνωση.

Υλικά και Μέθοδοι: Πραγματοποιήθηκε στοχευμένη ανάλυση NGS και αλληλούχιση σε πλατφόρμα Illumina. Τα ευρήματα επιβεβαιώθηκαν με Sanger Sequencing.

Αποτελέσματα: Παρουσιάζονται δύο περιστατικά. Στο πρώτο περιστατικό θήλυ άτομο, 56 ετών, παραπέμφθηκε με υποψία Long-QT, χωρίς σταθερό κλινικό υπόβαθρο. Στο NGS εντοπίστηκε η παραλλαγή c.2762del (p.Gly921AlafsTer53) σε GC-rich περιοχή, με χαμηλή κάλυψη (18x). Η παραλλαγή επιβεβαιώθηκε με ανεξάρτητη μέθοδο Sanger sequencing, υποδεικνύοντας πραγματικό NGS εύρημα με υψηλή κλινική σημασία. Στο δεύτερο περιστατικό θήλυ άτομο, 13 ετών, παραπέμφθηκε με οριακό Long-QT στο καρδιογράφημα. Στο NGS εντοπίστηκε η παρανοηματική παραλλαγή c.3055A>C (p.Thr1019Pro) σε GC-rich περιοχή, με υψηλότερη κάλυψη (112x), αλλά δεν επιβεβαιώθηκε.

Συμπεράσματα: Παρότι και οι δύο παραλλαγές βρέθηκαν σε GC-rich περιοχές, μόνο η μία επιβεβαιώθηκε, ακόμη και με πολύ χαμηλότερη κάλυψη. Τα ευρήματα υπογραμμίζουν ότι στοιχεία ποιότητας (quality metrics), όπως το βάθος διαβάσματος από μόνα τους δεν εγγυώνται αξιόπιστα αποτελέσματα σε GC-rich περιοχές, και η ανεξάρτητη επιβεβαίωση κρίνεται απαραίτητη, κυρίως σε γονίδια υψηλής κλινικής σημασίας, όπως το *KCNH2*, το οποίο δεν σχετίζεται απαραίτητα με ξεκάθαρη κλινική εικόνα.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-07

ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΜΟΡΙΑΚΟΥ ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΥ ΣΕ ΔΕΙΓΜΑΤΑ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ ΚΑΙ ΠΡΟΟΠΤΙΚΗ ΕΝΣΩΜΑΤΩΣΗΣ ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΣΗΣ

Πανταζή Ε., Κοντός Χ., Λεγάτου Η., Κότσαρη Μ.

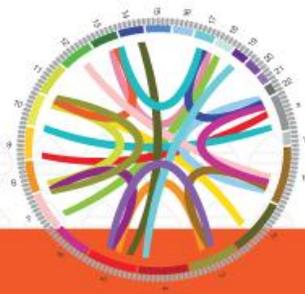
Genomedica

Σκοπός εργασίας Η αξιολόγηση της διαγνωστικής συμβολής του μοριακού καρυοτύπου (array-CGH) στον επεμβατικό προγεννητικό έλεγχο και η διερεύνηση της ανάγκης συμπληρωματικών μοριακών τεχνικών για τον περαιτέρω χαρακτηρισμό δομικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών.

Υλικά και Μέθοδοι Αναλύθηκαν δείγματα αμνιακού υγρού και τροφοβλάστη που παραπέμφθηκαν για προγεννητική διάγνωση λόγω παθολογικών υπερηχογραφικών ευρημάτων ή αυξημένου κινδύνου χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Η ανάλυση πραγματοποιήθηκε στο εργαστήριό μας και περιλαμβάνει δείγματα που εξετάστηκαν από το 2008 έως και σήμερα. Ο μοριακός καρυότυπος διενεργήθηκε με τεχνολογία array-CGH, χρησιμοποιώντας αρχικά πλατφόρμες BAC-array (BlueGnome) και στη συνέχεια oligo-arrays (Agilent Technologies). Τα ευρήματα ταξινομήθηκαν σύμφωνα με τις κατευθυντήριες οδηγίες του ACMG και αξιολογήθηκαν σε συνδυασμό με τα υπερηχογραφικά δεδομένα και το κλινικό ιστορικό.

Αποτελέσματα Η ανάλυση ανέδειξε μικροελλείψεις και μικροδιπλασιασμούς κλινικής σημασίας, οι οποίες δεν ήταν ανιχνεύσιμες με τον συμβατικό κυτταρογενετικό έλεγχο. Τα ευρήματα συνέβαλαν ουσιαστικά στη διαγνωστική προσέγγιση και στη στοχευμένη γενετική συμβουλευτική των γονέων. Παράλληλα, εντοπίστηκαν παραλλαγές αβέβαιης κλινικής σημασίας, αναδεικνύοντας τις ερμηνευτικές προκλήσεις που χαρακτηρίζουν τον προγεννητικό έλεγχο.

Συμπεράσματα Ο μοριακός καρυότυπος προσφέρει υψηλή ευαισθησία στην ανίχνευση χρωμοσωμικών μεταλλαγών, ωστόσο δεν παρέχει λεπτομερή πληροφορία σχετικά με τη δομή των αναδιατάξεων, όπως για παράδειγμα αναστροφές ή ισοζυγισμένες μετατοπίσεις, καθώς και τα ακριβή σημεία θραύσης. Η ενσωμάτωση τεχνολογιών αλληλούχισης στον διαγνωστικό αλγόριθμο αναμένεται να επιτρέψει περαιτέρω μοριακό χαρακτηρισμό επιλεγμένων περιστατικών, ενισχύοντας τη συσχέτιση γονότυπου-φαινότυπου και βελτιώνοντας τη διαγνωστική ακρίβεια στον προγεννητικό έλεγχο.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-08

ΤΑΥΤΟΠΟΙΩΝΤΑΣ ΤΟ ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΑΙΤΙΟ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΙΣΧΥΡΗ ΥΠΟΨΙΑ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΥ ΚΑΡΚΙΝΙΚΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ ΜΕΣΩ ΤΗΣ ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗΣ ΟΛΟΚΛΗΡΟΥ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΟΣ

Δελλατόλα Β.¹, Αποστόλου Π.¹, Παπαθανασίου Α.¹, Μενδρινού Ε.¹, Traeger-Συνοδινού Ι.Ρ.², Τζέτη Μ.², Χατζής Π.³, Γιαννουκάκος Δ.¹, Κωνσταντοπούλου Ε.¹, Φωστήρα Φ.¹

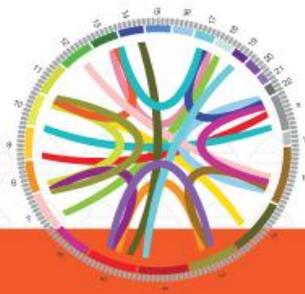
1. Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής του Ανθρώπου, ΙΠΡΕΤΕΑ, ΕΚΕΦΕ «Δημόκριτος», Αθήνα, Ελλάδα
2. Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, Ελλάδα
3. Ινστιτούτο Βασικής Βιοϊατρικής Έρευνας, Ε.ΚΕ.Β.Ε. «Αλέξανδρος Φλέμιγκ», Αθήνα, Ελλάδα

ΣΚΟΠΟΣ: Η σε βάθος γενετική διερεύνηση επιλεγμένων ογκολογικών ασθενών με ισχυρή υποψία γενετικής προδιάθεσης, οι οποίοι παραμένουν αδιάγνωστοι, μετά το συμβατικό διαγνωστικό έλεγχο (πολυγονιδιακό πάνελ μέσω επόμενης γενεάς αλληλούχηση και MLPA).

ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΙ: Μία ασθενής (Α) 34 ετών με εκατοντάδες αδενώματα, διάγνωση τυπική για την οικογενή αδενωματώδη πολυποδίαση (γονίδιο *APC*), και δύο ασθενείς (Β, Γ) με κακοήθεια παχέος εντέρου πριν τα 40 έτη και οικογενειακό ιστορικό γαστρεντερικών όγκων, εικόνα τυπική για το σύνδρομο Lynch (γονίδια *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*), αναλύθηκαν με αλληλούχηση ολόκληρου του γονιδιώματος, μετά τον αρνητικό πολυγονιδιακό τους έλεγχο. Πραγματοποιήθηκε στοίχιση δεδομένων με το γονιδίωμα αναφοράς hg19 και εμπλουτισμός με πληροφορίες από βάσεις δεδομένων με το λογισμικό ANNOVAR. Η διαλογή των παραλλαγών επικεντρώθηκε σε συγκεκριμένα γονίδια βάσει ατομικού και οικογενειακού ιστορικού.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ: Ανιχνεύθηκαν οι παθογόνοι παραλλαγές c.1408+729A>G και c.2458+976A>G στα γονίδια *APC* και *MSH2*, στους ασθενείς Α και Β, αντίστοιχα, οι οποίες, βάσει βιβλιογραφίας, προκαλούν μη κανονικό μάτισμα και πρόωρο τερματισμό των αντίστοιχων πρωτεϊνών. Στην ασθενή Γ ταυτοποιήθηκε η παραλλαγή c.942+3A>T, η οποία έχει αποδειχθεί ότι προκαλεί απαλοιφή του εξονίου 5 του γονιδίου *MSH2*, και δεν ανιχνεύθηκε με το πάνελ γονιδίων λόγω επαναλαμβανόμενης αλληλουχίας αδενινών στο ιντρόνιο 5.

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ: Η γενετική διερεύνηση ατόμων με ισχυρή υποψία κληρονομικής προδιάθεσης στον καρκίνο, συχνά απαιτεί την ενσωμάτωση καινοτόμων τεχνικών, στοχεύοντας στην ανίχνευση φαινομένων σε γνωστά γονίδια, που διαφεύγουν της διαγνωστικής ανάλυσης ρουτίνας. Στην παρούσα μελέτη, η αλληλούχηση ολόκληρου του γονιδιώματος αποκάλυψε τη γενετική αιτία και στις τρεις οικογένειες, επηρεάζοντας την κλινική διαχείριση των εξεταζόμενων και την πρόληψη των συγγενών τους.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-09

ΤΑΥΤΟΠΟΙΗΣΗ ΜΙΑ ΝΕΑΣ, ΑΣΤΑΘΟΥΣ, ΠΑΡΑΛΛΑΓΜΕΝΗΣ ΑΙΜΟΣΦΑΙΡΙΝΗΣ (Hb Thessaloniki), ΣΤΗΝ ΜΑΚΕΔΟΝΙΑ

Μπούτου Ευφροσύνη, Παπανδρέου Νικόλαος, Μάντζιου Γενοβέφα, Βλαχάκη Ευθυμία, Βυζαντιάδης Αλέξανδρος, Χασανίδης Χρήστος, Δημοπούλου Μαρία, Μπαλασοπούλου Αγγελική, Θεοδωρίδου Σταματία

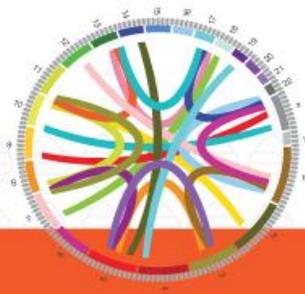
1. Εργαστήριο Γενετικής, Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Αιμοσφαιρινοπαθειών, Γ.Ν.Α. Λαϊκό
2. Τομέας Βιολογίας Κυττάρου & Βιοφυσικής, Τμήμα Βιολογίας, Σχολή Θετικών Επιστημών, ΕΚΠΑ
3. Μονάδα Πρόληψης Μεσογειακής Αναιμίας, Ιπποκράτειο Νοσοκομείο, Θεσσαλονίκη
4. Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας, Ιπποκράτειο Νοσοκομείο, ΑΠΘ
5. Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Αιμοσφαιρινοπαθειών, Γ.Ν.Α. Λαϊκό

Σκοπός: Οι αιμοσφαιρινοπάθειες αποτελούν το συχνότερο «μονογονιδιακό» νόσημα. Η αποτελεσματικότερη στρατηγική πρόληψης της νόσου είναι η ανίχνευση φορέων με στόχο τον προγεννητικό έλεγχο εμβρύου.

Υλικά & Μέθοδοι: Στο πλαίσιο ελέγχου του πληθυσμού, πραγματοποιήθηκε αιματολογικός και μορφολογικός έλεγχος περιφερικού αίματος, βιοχημικός έλεγχος αιμοσφαιρίνης (HPLC), μέτρηση των επιπέδων φερριτίνης ορού και δοκιμή ισοπροπανόλης (ανίχνευση ασταθούς αιμοσφαιρίνης). Ακολούθησε γενετική ανάλυση (HRMA, Sanger sequencing) και ανάλυση πρόβλεψη δομής *in silico* (Dynamut2, Alfold3).

Αποτελέσματα: Η νέα παραλλαγή της α-σφαιρίνης, HbThessaloniki (NM_000558.5(HBA1):c.260T>C), ανιχνεύτηκε σε ετεροζυγωτία. Συνδυασμός των ευρημάτων της γενετικής ανάλυσης και των αλγορίθμων πρόβλεψης δομής Dynamut2 και AlphaFold3 έδειξαν ότι το αμινοξικό κατάλοιπο Leu86 αντικαθίσταται από το κατάλοιπο Pro που διαταράσσει τη δομή, με αποτέλεσμα την παραγωγή υπερασταθούς μορίου (σύμφωνα και με την δοκιμή ισοπροπανόλης). Η ήπια μικροκυττάρωση και υποχρωμία του εξεταζομένου, είναι επίσης ενδεικτική παρουσίας ασταθούς αιμοσφαιρίνης, σε μικρές ποσότητες (παραλλαγή του γονιδίου HBA1). Δεδομένου ότι η σύντροφος του εξεταζομένου παρουσίασε φυσιολογικό αιματολογικό φαινότυπο, δεν υποδεικνύεται κίνδυνος για το ζευγάρι να γεννήσει παιδί πάσχον από α-θαλασσαιμία. Η ανάλυση μελών της πυρηνικής οικογένειας ανίχνευσε σύνθετη ετεροζυγωτία (αParmaα/ααThessaloniki), στη μητέρα του εξεταζομένου, χωρίς εμφανή κλινικά ευρήματα, εκτός από ήπια μικροκυττάρωση και υποχρωμία.

Συμπεράσματα: Η νέα παραλλαγή Hb Thessaloniki (θεωρητικά υπερασταθής) φαίνεται να έχει ήπιες επιπτώσεις στη λειτουργία των ερυθροκυττάρων (αιματολογικά ευρήματα εξεταζομένου και πυρηνικής οικογένειας). Η μελλοντική ανίχνευση ατόμων με συν-κληρονόμηση της HbThessaloniki με άλλες παθογόνες παραλλαγές των γονιδίων HBA μπορεί να είναι βοηθητική στη γενετική συμβουλευτική. Παράλληλα, η χρήση αλγορίθμων υπολογισμού σχέσεων δομής-λειτουργίας μπορεί να ενισχύσει την ικανότητα πρόβλεψης λειτουργικότητας νέων παραλλαγών που ανιχνεύονται.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-10

ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΠΑΡΑΛΛΑΓΩΝ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ ΤΗΣ ΑΗSP, ΜΕ ΤΗ ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΜΕΝΗ ΑΙΜΑΤΟΛΟΓΙΚΗ ΕΙΚΟΝΑ ΕΤΕΡΟΖΥΓΩΤΩΝ α- ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΑΣ

Στάρο Μέγκυ, Μπαλασοπούλου Αγγελική, Κόλλια Παναγούλα, Μπούτου Ευφροσύνη

(1) Εργαστήριο Γενετικής, Κέντρο Εμπειρογνωμοσύνης Αιμοσφαιρινοπαθειών, Γ.Ν.Α. Λαϊκό

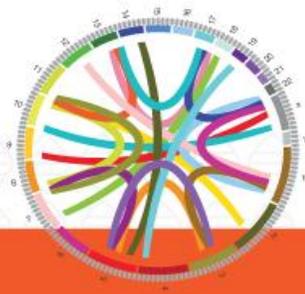
(2) Τομέας Γενετικής & Βιοτεχνολογίας. Τμήμα Βιολογίας, Σχολή Θετικών Επιστημών, ΕΚΠΑ

Σκοπός Εργασίας: Σκοπό της παρούσας εργασίας αποτελεί η διερεύνηση συσχέτισης παραλλαγών του γονιδίου της ΑΗSP (NG_046852.1) με τον αιματολογικό φαινότυπο ετεροζυγωτών α-θαλασσαιμίας, καθώς και η βελτιστοποίηση μεθόδου σάρωσης του γονιδίου, που στηρίζεται σε ανάλυση τήξης με υψηλή ευκρίνεια (HRM), με στόχο τον έλεγχο μεγάλου αριθμού δειγμάτων, με ταχύτητα, ευαισθησία και αξιοπιστία.

Υλικά-Μέθοδοι: Επιλέχθηκαν 19 δείγματα ετεροζυγωτών για την παραλλαγή PolyA1 (HBA2:c.*+94A>G). Τα δείγματα κατηγοριοποιήθηκαν σε υποομάδες βάσει των ερυθροκυτταρικών δεικτών MCV και MCH. Πραγματοποιήθηκε απομόνωση DNA, PCR και ηλεκτροφόρηση σε πήκτωμα αγαρόζης για έλεγχο της αποτελεσματικότητας των εκκινήτων που σχεδιάστηκαν. Επικαλυπτόμενες περιοχές του γονιδίου, σαρώθηκαν με ανάλυση High Resolution Melting (HRM) και πραγματοποιήθηκε επιβεβαίωση των ευρημάτων μέσω αλληλούχησης κατά Sanger.

Αποτελέσματα: Η ανάλυση των δειγμάτων ανέδειξε τρεις παραλλαγές: δύο στο εσώνιο 1 (5258G>A και 5214G>A) και μία στο εξώνιο 3 (5762G>T). Οι ουδέτερες παραλλαγές 5258G>A και 5762G>T, εντοπίστηκαν σε ένα δείγμα και σε δύο δείγματα από διαφορετικές υποομάδες, αντίστοιχα. Η μη χαρακτηρισμένη παραλλαγή 5214G>A εντοπίστηκε σε τέσσερα δείγματα, εκ των οποίων τα τρία παρουσίαζαν αυξημένες τιμές MCV και MCH.

Συμπεράσματα: Η μη χαρακτηρισμένη παραλλαγή 5214 G>A ανιχνεύτηκε κυρίως σε δείγματα με παρόμοια αιματολογική εικόνα. Για τον ακριβέστερο χαρακτηρισμό της, απαιτείται διερεύνηση μεγαλύτερου αριθμού δειγμάτων στον ελληνικό πληθυσμό. Η μεθοδολογία HRM, ωστόσο αποδείχθηκε κατάλληλη για ταχεία ανάλυση πολλών δειγμάτων με ικανοποιητική ευαισθησία και επαναληψιμότητα. Μακροπρόθεσμος στόχος παραμένει η καθιέρωση μιας γρήγορης, αυτοματοποιημένης και υψηλής ευαισθησίας μεθοδολογίας ανάλυσης του γονιδίου ΑΗSP, ικανής να εφαρμοστεί σε μεγάλης κλίμακας ανάλυση θαλασσαιμικών ασθενών και να ενσωματωθεί σε αρχιτεκτονική γενετικής συμβουλευτικής για ζευγάρια υψηλού κινδύνου.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-11

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΑΝΤΑΝΑΚΛΑΣΤΙΚΗΣ ΕΠΙΛΗΨΙΑΣ

Σεσσέ Α.¹, Κωστούλας Χ.¹, Μπούμπα Ι.¹, Μαρκούλα Σ.², Γεωργίου Ι.¹

¹Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής στην Κλινική Πράξη, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

²Νευρολογική Κλινική, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

Σκοπός εργασίας: Περιγραφή ευρημάτων γενετικού ελέγχου σε οικογένεια με μέλος που πάσχει από επιληψία που πυροδοτείται από την επαφή με νερό, μια σπάνια μορφή αντανακλαστικής επιληψίας.

Υλικά και Μέθοδος: Άνδρας 20 ετών με επιληπτικές κρίσεις που πυροδοτούνται από την επαφή με νερό προσήλθε για γενετικό έλεγχο. Πραγματοποιήθηκε λήψη ιστορικού, απομόνωση DNA από περιφερικό αίμα και αλληλούχηση εξωνίων, μετά από την ενυπόγραφη συγκατάθεση του ασθενή.

Ακολούθως, έγινε ανάλυση διαχωρισμού στους βιολογικούς γονείς και σε δύο αδέρφια, μέσω αλληλούχησης κατά Sanger. Σημειώνεται πως ο αδερφός εμφανίζει επίσης επιληψία και διαταραχή της νοητική ανάπτυξης, ενώ τα υπόλοιπα μέλη δεν έχουν αντίστοιχο φαινότυπο.

Αποτελέσματα: Η γενετική ανάλυση ανέδειξε σε ημιζυγωτία την παραλλαγή c.731T>C (p.Phe244Ser) στο γονίδιο *SYN1*. Η παραλλαγή δεν έχει καταγραφεί σε βάσεις δεδομένων και χαρακτηρίζεται ως παραλλαγή αβέβαιης κλινικής σημασίας (VUS) σύμφωνα με τα κριτήρια του Αμερικανικού Κολεγίου Ιατρικής Γενετικής και Γονιδιωματικής (ACMG).

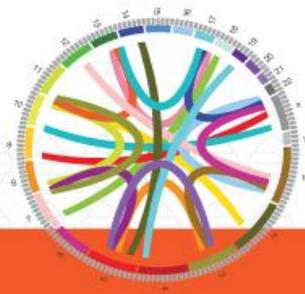
Η ίδια παραλλαγή ταυτοποιήθηκε σε ετεροζυγωτία στη μητέρα και την αδερφή, καθώς και σε ημιζυγωτία στον αδερφό.

Παραλλαγές στο γονίδιο *SYN1* έχουν συσχετιστεί με φυλοσύνδετη μορφή επιληψίας τύπου Ι με ποικίλη μαθησιακή δυσκολία και διαταραχή συμπεριφοράς (OMIM: 300491).

Συμπεράσματα: Η επιληψία στο νερό είναι ένας εξαιρετικά σπάνιος τύπος αντανακλαστικής επιληψίας. Η παρούσα περίπτωση διευρύνει το φάσμα των παραλλαγών που εμπλέκονται σε αυτή την κατάσταση.

Παράλληλα, υπογραμμίζεται ο κρίσιμος ρόλος της ανάλυσης διαχωρισμού στην ερμηνεία σπάνιων παραλλαγών, καταδεικνύοντας πώς οι οικογενειακές μελέτες μπορούν να επηρεάσουν άμεσα την ακρίβεια της γενετικής διάγνωσης.

Τέλος, τα ευρήματα αυτά αναδεικνύουν επίσης τη σημασία της γενετικής συμβουλευτικής και του οικογενειακού ελέγχου στις φυλοσύνδετες επιληψίες, ακόμη και απουσία εμφανών κλινικών εκδηλώσεων στους φορείς.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-12

ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΦΑΙΝΟΤΥΠΟ ΛΙΠΟΔΥΣΤΡΟΦΙΑΣ ΣΤΟΝ ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ

Κωστούλας Χ.¹, Σεσσέ Α.¹, Μπούμπα Ι.¹, Τίγκας Σ.², Αλεξανδράκη Κ.³, Μπαργιώτα Α.⁴, Λαμπαδιάρη Β.⁵, Γεωργίου Ι.¹

1Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής στην Κλινική Πράξη, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

2Ενδοκρινολογική Κλινική, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

3Β' Χειρουργική Κλινική, Αρεταίειο Νοσοκομείο, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

4Κλινική Ενδοκρινολογίας και Μεταβολικών Νόσων, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας

5Διαβητολογικό Κέντρο, Β' Προπαιδευτική Παθολογική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο «Αττικόν», Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

Σκοπός εργασίας: Μελέτη και αξιολόγηση της διαγνωστικής αξίας του exome sequencing σε περιπτώσεις ατόμων με κλινικό φαινότυπο λιποδυστροφίας.

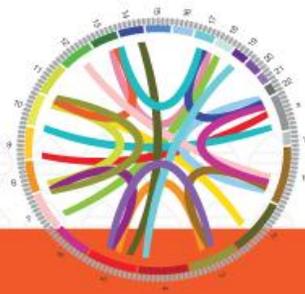
Υλικά και Μέθοδος: Στη μελέτη συμπεριλήφθηκαν 81 ασθενείς με φαινότυπο λιποδυστροφίας, οι οποίοι υποβλήθηκαν σε λήψη περιφερικού αίματος, απομόνωση DNA και γενετική ανάλυση μέσω αλληλούχησης εξωνίων (exome sequencing – ES), μετά την ενυπόγραφη συγκατάθεσή τους.

Αποτελέσματα: Από τα 81 άτομα στα οποία πραγματοποιήθηκε ES, στα 29 (36%) ανιχνεύθηκαν παραλλαγές σε 20 γονίδια που συνάδουν με τον κλινικό φαινότυπο. Από τις 29 διαφορετικές παραλλαγές, οι 6 (21%) δεν είναι καταγεγραμμένες σε βάσεις δεδομένων.

Συμπεράσματα: Το ES αποτελεί ένα σημαντικό κλινικό εργαλείο, που μπορεί να αξιοποιηθεί στη διερεύνηση της γενετικής βάσης των διαταραχών του μεταβολισμού, όπως η λιποδυστροφία, η οποία εμφανίζει γενετική και φαινοτυπική ετερογένεια.

Η ταυτοποίηση μη καταγεγραμμένων παραλλαγών υπογραμμίζει τη συμβολή του ES στον εμπλουτισμό της υπάρχουσας γνώσης σχετικά με το γενετικό υπόβαθρο των μεταβολικών νοσημάτων και αναδεικνύει την ανάγκη για περαιτέρω λειτουργικές μελέτες και συνεχή επικαιροποίηση των βάσεων δεδομένων.

Τέλος, τα αποτελέσματα της παρούσας μελέτης υποστηρίζουν την ένταξη του ES στην κλινική πρακτική ως διαγνωστική εξέταση πρώτης γραμμής σε επιλεγμένους ασθενείς με ύποπτο γενετικό υπόβαθρο μεταβολικών διαταραχών. Μάλιστα, σαφώς υπερτερεί σε σχέση με τα panels περιορισμένου αριθμού γονιδίων, δίνοντας τη δυνατότητα προσδιορισμού νέων γονιδίων και παραλλαγών που δεν είναι ακόμη σαφής η συσχέτισή τους με αυτές τις καταστάσεις.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-13

ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΜΕΣΩ WGS ΣΠΑΝΙΟΥ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΑΔΡΕΝΟΛΕΥΚΟΔΥΣΤΡΟΦΙΑΣ ΛΟΓΩ ΑΜΟΙΒΑΙΑΣ ΙΣΟΖΥΓΙΣΜΕΝΗΣ ΜΕΤΑΘΕΣΗΣ

Αναγνωστοπούλου Α.¹, Αλβανού Μ.¹, Γαβαλάς Χ.¹, Σπηλιώτου Μ.², Mochel F.³, Λουκάς Ι.¹

¹Neoscreen Εργαστήριο Μοριακής Διαγνωστικής, Αθήνα

²Α΄ Νευρολογική Κλινική, Νοσοκομείο ΑΧΕΠΑ Α.Π.Θ, Θεσσαλονίκη

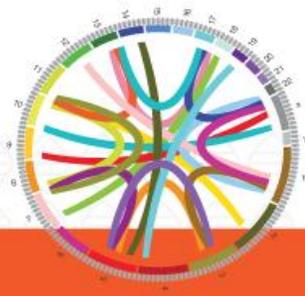
³Reference Center for Neurometabolic Diseases, La Pitié-Salpêtrière Hospital, Paris

Σκοπός: Διάγνωση σπάνιου περιστατικό άρρενος ατόμου 37 ετών με κλινικά, βιοχημικά και απεικονιστικά ευρήματα συμβατά με αδρενολευκοδυστροφία (ALD) με θετικό οικογενειακό ιστορικό (πάσχουσα μητέρα που απεβίωσε) αλλά με αρνητικό γενετικό έλεγχο WES.

Υλικά και Μέθοδοι: Πραγματοποιήθηκε γενετική ανάλυση με τη χρήση WGS.

Αποτελέσματα: Μέσω WGS ανιχνεύθηκε αμοιβαία ισοζυγισμένη μετατόπιση μεταξύ των μακρών βραχιόνων των χρωμοσωμάτων Χ και 4: seq[GRCh38] t(X;4)(q28;q21.21). Πραγματοποιήθηκε κλασικός καρυοτύπος που επιβεβαίωσε την αναδιάταξη αυτή. Σύμφωνα με την ανάλυση WGS, το σημείο θραύσης στο χρωμόσωμα Χ εντοπίστηκε στο εσώνιο 5 του γονιδίου *ABCD1*, ενώ στο χρωμόσωμα 4 σε διαγονιδιακή, μη κωδικοποιούσα περιοχή. Το σημείο θραύσης στο χρωμόσωμα Χ οδηγεί πιθανά σε διακοπή του γονιδίου *ABCD1*, με αποτέλεσμα την παραγωγή κομμένης (truncated) πρωτεΐνης, και πιθανά σε απώλεια της λειτουργικότητάς της (loss-of-function).

Συμπεράσματα: Τα ευρήματα του WGS, οδήγησαν στην επιβεβαίωση της γενετικής διάγνωσης της ALD, αναδεικνύοντας με ακρίβεια το σημείο θραύσης εντός του γονιδίου *ABCD1* ως τον πιθανό μοριακό μηχανισμό που εξηγεί τις κλινικές εκδηλώσεις του ασθενούς, δίνοντας τη δυνατότητα στον ασθενή να λάβει μέρος σε κλινική δοκιμή φάσης III σε κέντρο αναφοράς του εξωτερικού. Η συγκεκριμένη περίπτωση αναδεικνύει τη σημασία της ακριβούς χαρτογράφησης των σημείων θραύσης σε δομικές χρωμοσωμικές αναδιατάξεις μέσω WGS για τη διάγνωση σπάνιων γενετικών νοσημάτων. Αυτό παρέχει τη δυνατότητα στοχευμένης γενετικής συμβουλευτικής στην οικογένεια, καθώς και πρόσβασης σε στοχευμένες νέες θεραπευτικές επιλογές.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-14

ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΣΕ ΑΠΟΒΑΛΛΟΜΕΝΑ ΕΜΒΡΥΑ ΕΠΕΙΤΑ ΑΠΟ ΕΞΩΣΩΜΑΤΙΚΗ ΓΟΝΙΜΟΠΟΙΗΣΗ

Χριστίνα Κατσιδή¹, Χαρούλα Τσαρούχα², Ελισάβετ Κουβίδη², Λέανδρος Λάζαρος², Άννα Τρυπίδη³, Κωνσταντίνος Πάντος³, Κωνσταντίνος Σφακιανούδης³, Αμέλια Πάντου², Παναγιώτης Αντσακλής⁴, Μαρία Τζέτη¹, Εμμανουήλ Καναβάκης², Αριάδνη Μαύρου², Περικλής Μακρυθανάσης^{1,5,6}

¹Ερευνητικό Εργαστήριο – Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής «Χωρέμειο», Αθήνα, Ελλάδα

²Ιδιωτικό Ερευνητικό Εργαστήριο Genesis Genoma Lab, Αθήνα, Ελλάδα

³Κλινική εξωσωματικής γονιμοποίησης Γένεσις Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

⁴Γενικό Νοσοκομείο «Αλεξάνδρα», Αθήνα, Ελλάδα

⁵[Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών](#) (ΙΙΒΕΑΑ), Αθήνα, Ελλάδα

⁶Τμήμα Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική σχολή Πανεπιστημίου Γενεύης, Γενεύη, Ελβετία

Εισαγωγή: Η ανδρική υπογονιμότητα και η επαναλαμβανόμενη αποτυχία εμφύτευσης αποτελούν κύριες ενδείξεις για την εφαρμογή της τεχνικής εξωσωματικής γονιμοποίησης ICSI. Αμφιλεγόμενο ζήτημα αποτελεί η συσχέτιση της τεχνικής ICSI με τον αυξημένο κίνδυνο για χρωμοσωμικές ανωμαλίες στο έμβρυο.

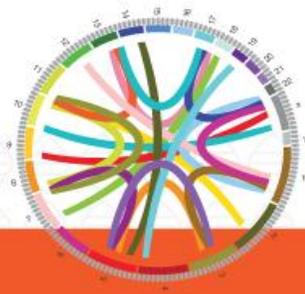
Σκοπός: Ο σκοπός της παρούσας μελέτης ήταν να διερευνηθεί εάν η ICSI σχετίζεται με χρωμοσωμικές ανωμαλίες σε αποβληθέντα έμβρυα.

Υλικό: Συνολικά αναλύθηκαν 270 δείγματα από αποβληθέντα έμβρυα πρώτου τριμήνου. Η μέση ηλικία των γυναικών ήταν τα 40 έτη.

Μεθοδολογία: Η γενετική ανάλυση των δειγμάτων πραγματοποιήθηκε με τεχνικές συμβατικής κутταρογενετικής ή μοριακής γενετικής.

Αποτελέσματα: Από τα δείγματα που αναλύθηκαν, το 38% είχε φυσιολογικό καρυότυπο, ενώ στο 62% ανιχνεύτηκαν χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Τα έμβρυα που προέρχονταν από φυσική σύλληψη αφορούσαν το 28,5% του συνολικού αριθμού, με τις χρωμοσωμικές ανωμαλίες να ανιχνεύονται στο 77%. Αντίθετα, το 71,5% των εμβρύων προήλθαν από τεχνικές υποβοηθούμενης αναπαραγωγής, μεταξύ των οποίων στο 60% ανιχνεύτηκαν χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Σύμφωνα με το ιατρικό ιστορικό των ζευγαριών, προηγούμενες αποβολές αναφέρθηκαν σε 121 ζευγάρια, μεταξύ των οποίων στο 60% των εμβρύων ανιχνεύτηκαν χρωμοσωμικές ανωμαλίες. Η ανδρική υπογονιμότητα αφορούσε 129 ζευγάρια, από τα οποία το 44% είχε βιώσει περισσότερες από μία αποβολές, ενώ στο 45% των εμβρύων ανιχνεύτηκαν χρωμοσωμικές ανωμαλίες.

Συμπεράσματα: Στην παρούσα έρευνα η προχωρημένη ηλικία της μητέρας και το ιστορικό προηγούμενων αποβολών συσχετίστηκαν με στατιστική σημαντικότητα με την ύπαρξη χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Η τεχνική ICSI δεν συσχετίστηκε με την ύπαρξη χρωμοσωμικών ανωμαλιών σε αποβληθέντα έμβρυα, καθώς οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες βρέθηκαν να είναι, στατιστικά συχνότερες σε έμβρυα που προέρχονται από φυσική σύλληψη, εύρημα που ενδεχομένως αντανάκλα τη διαδικασία επιλογής εμβρύων.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-15

Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ miR-21-5p ΣΤΗΝ ΕΚΦΥΛΙΣΤΙΚΗ ΝΟΣΟ ΤΩΝ ΑΡΘΡΩΣΕΩΝ

Κυριακάκη Σ.¹, Μπαλής Χ.¹, Τσέζου Α.¹, Παπαθανασίου Ι.¹

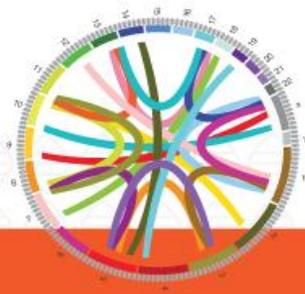
¹ Εργαστήριο Κυτταρογενετικής και Μοριακής Γενετικής, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας

Σκοπός εργασίας: Η οστεοαρθρίτιδα (ΟΑ) είναι μια χρόνια εκφυλιστική νόσος των αρθρώσεων με επιγενετικούς μηχανισμούς να συμβάλλουν στην εκδήλωση της. Πολλά miRNAs που συμμετέχουν στη φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία μιας άρθρωσης παρουσιάζουν διαφοροποιημένη έκφραση στους ΟΑ ιστούς, μεταξύ αυτών το miR-21-5p, αναδεικνύοντας την εμπλοκή τους στην αιτιοπαθογένεια της νόσου. Στην παρούσα μελέτη διερευνήθηκε ο ρόλος του miR-21-5p στον οστεοαρθρικό φαινότυπο των χονδροκυττάρων.

Υλικά και μέθοδος: Κύτταρα αρθρικού χόνδρου απομονώθηκαν από 15 ασθενείς με πρωτοπαθή ΟΑ και από 8 υγιή άτομα χωρίς ιστορικό αρθρικών παθήσεων. Η έκφραση του miR-21-5p μελετήθηκε με RT-qPCR. Διενεργήθηκε βιοπληροφορική ανάλυση χρησιμοποιώντας τις βάσεις δεδομένων miRTarBase, EnrichR και STRING για την αξιολόγηση των γονιδίων-στόχων του miR-21-5p, των εμπλεκόμενων βιολογικών διεργασιών και του δικτύου αλληλεπίδρασης πρωτεϊνών. Ακολούθησε επιμόλυνση των ΟΑ χονδροκυττάρων με ειδικό αναστολέα του miR-21-5p και προσδιορισμός της έκφρασης των γονιδίων-στόχων *SOX5*, *SOX6* και *GDF5* με RT-qPCR. Η κυτταρική βιωσιμότητα των χονδροκυττάρων ΟΑ πραγματοποιήθηκε με τη φθορίζουσα δοκιμασία Resazurin.

Αποτελέσματα: Παρατηρήθηκε αυξημένη έκφραση του miR-21-5p στα ΟΑ σε σύγκριση με τα φυσιολογικά. Η βιοπληροφορική ανάλυση ανέδειξε 50 γονίδια-στόχους του miR-21-5p, μεταξύ των οποίων το *SOX5*, *SOX6* και *GDF5*, τα οποία εμπλέκονται στη ρύθμιση της ανάπτυξης του αρθρικού χόνδρου και τη διαφοροποίηση των χονδροκυττάρων. Σε κυτταρικό επίπεδο, η μείωση της έκφρασης του miR-21-5p στα ΟΑ χονδροκύτταρα επέφερε αύξηση της έκφρασης του *SOX5* και *GDF5*, ενώ παράλληλα παρατηρήθηκε αύξηση της κυτταρικής βιωσιμότητας των ΟΑ χονδροκυττάρων.

Συμπέρασμα: Τα αποτελέσματά μας έδειξαν πως η μείωση της έκφρασης του miR-21-5p, το οποίο υπερεκφράζεται στα ΟΑ χονδροκύτταρα, αυξάνει την έκφραση γονιδίων που ρυθμίζουν την ανάπτυξη του αρθρικού χόνδρου καθώς και την κυτταρική βιωσιμότητα των χονδροκυττάρων, αναδεικνύοντας μια νέα θεραπευτική στρατηγική για τη θεραπεία ασθενών με οστεοαρθρίτιδα.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-16

ΜΕΛΕΤΗ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΩΝ ΣΕ ΓΟΝΙΔΙΑ ΤΗΣ ΟΔΟΥ ΕΠΙΔΙΟΡΘΩΣΗΣ ΝΕΡ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΝΕΦΡΟΚΥΤΤΑΡΙΚΟ ΚΑΡΚΙΝΟ

Ταταρίδης Δ.¹, Γιακουντής Α.¹, Θώδου Ε.², Τζώρτζης Β.³, Σαμαρά Μ.²

1. Τμήμα Βιοχημείας και Βιοτεχνολογίας, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας
2. Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας
3. Πανεπιστημιακή Ουρολογική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο

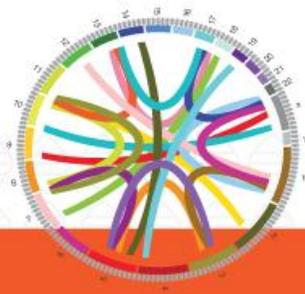
Λάρισας, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας

Σκοπός εργασίας: Ο νεφροκυτταρικός καρκίνος (RCC) παρουσιάζει αυξανόμενη επίπτωση παγκοσμίως. Πολυμορφισμοί στα γονίδια XPC και XPD, συστατικά του μονοπατιού επιδιόρθωσης νουκλεοτιδίων (Nucleotide Excision Repair, NER), επηρεάζουν την ευαισθησία σε διάφορους τύπους καρκίνου. Στη βιβλιογραφία υπάρχουν αντικρουόμενα ευρήματα, ενώ δεν έχουν αναφερθεί ανάλογες μελέτες στον ελληνικό πληθυσμό.

Υλικά και μέθοδοι: Αναλύσαμε 67 ασθενείς και 40 υγιή άτομα (ομάδα ελέγχου) για τους πολυμορφισμούς XPC-PAT του XPC γονιδίου, rs1799793 (εξώνιο 10) και rs13181 (εξώνιο 23) του XPD γονιδίου. Πραγματοποιήθηκε απομόνωση γενωμικού DNA, επιλεκτική ενίσχυση με PCR και χρήση περιοριστικών ενδονουκλεασών για τη γονοτυπική ανάλυση. Ακολούθησε συσχέτιση με τις κλινικοεργαστηριακές παραμέτρους και στατιστική επεξεργασία με το πρόγραμμα R 4.4.

Αποτελέσματα: Ο γονότυπος 344/344 (+/+) του XPC-PAT πολυμορφισμού συσχετίστηκε με σημαντικά μειωμένο κίνδυνο για νεφροκυτταρικό καρκίνο (OR=0,134, p=0,016). Η πολυπαραγοντική ανάλυση επιβεβαίωσε ότι η παρουσία του πολυμορφισμού σε ετεροζυγωτία ή ομοζυγωτία συσχετίζεται με μειωμένο κίνδυνο εμφάνισης νεφροκυτταρικού καρκίνου (OR=0,261, p=0,025). Οι δύο πολυμορφισμοί του γονιδίου XPD δεν ανέδειξαν στατιστικώς σημαντικές συσχετίσεις. Η στατιστική ανάλυση κλινικοιστολογικών παραμέτρων, όπως το μέγεθος του όγκου, ο βαθμός κακοηθείας κατά Fuhrman και ο ιστολογικός υπότυπος δεν ανέδειξε στατιστικώς σημαντικές συσχετίσεις με τους εξεταζόμενους πολυμορφισμούς. Η μεγαλύτερη ηλικία (άνω των ≥62 ετών) συσχετίστηκε με υψηλότερο βαθμό κακοηθείας κατά Fuhrman (OR=16,936, p=0,017), ενώ αναδείχθηκε μία τάση συσχέτισης των θήλεων ατόμων με μη-διαυγοκυτταρικό ιστολογικό υπότυπο (OR=25,482, p=0,025).

Συμπεράσματα: Η παρούσα μελέτη καταδεικνύει για πρώτη φορά στον ελληνικό πληθυσμό τον προστατευτικό ρόλο του XPC-PAT πολυμορφισμού στον νεφροκυτταρικό καρκίνο. Ωστόσο, χρειάζονται περαιτέρω μελέτες σε μεγαλύτερο αριθμό δειγμάτων για επικύρωση των αποτελεσμάτων μας.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-17

ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΕΞΕΤΑΣΕΙΣ ΣΕ ΑΔΙΕΞΟΔΟ: Η ΚΡΙΣΗ ΠΟΥ ΠΛΗΤΤΕΙ ΤΟΥΣ ΈΛΛΗΝΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΚΑΡΚΙΝΟ ΤΟΥ ΠΝΕΥΜΟΝΑ

Πετροπούλου Ε., Κακαβούλη Γ., Μπίλη Χ., Σαχινίδη Φ., Βρότσου Μπ., Ηλιοπούλου Σ., Πάνου Ε., Donoghue-Nadali J., Φλωρεντίν Λ., Σπανάκης Ν.

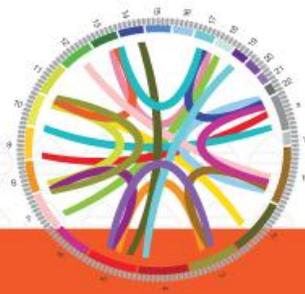
A-Lab Κέντρο Μοριακής Βιολογίας και Γονιδιωματικής

Σκοπός: Ο καρκίνος του πνεύμονα (ΚτΠ) αποτελεί την κύρια αιτία θανάτου από καρκίνο παγκοσμίως και την τρίτη συχνότερη αιτία στην Ελλάδα. Σήμερα, υπάρχουν 11 βιοδείκτες για τον ΚτΠ (EGFR, KRAS, ALK, MET, ROS1, BRAF, RET, HER2, NTRK1/2/3), οι οποίοι προσφέρουν σημαντικές επιλογές για την εφαρμογή εξατομικευμένων θεραπευτικών προσεγγίσεων. Ωστόσο, στην Ελλάδα, η πρόσβαση των ασθενών σε ολοκληρωμένο μοριακό έλεγχο είναι περιορισμένη, καθώς το εθνικό ασφαλιστικό ταμείο καλύπτει τον έλεγχο μόνο για τρεις από αυτούς (EGFR, KRAS, ALK), με συνέπεια την μειωμένη ανίχνευση κλινικά σημαντικών μεταλλάξεων (ΚΣΜ). Η ασυμφωνία αυτή δημιουργεί ανισότητες στην υγειονομική περίθαλψη αυξάνοντας τη θνησιμότητα. Αυτό καθιστά επιτακτική την ανάγκη για αξιολόγηση του διευρυμένου μοριακού ελέγχου.

Υλικά&Μέθοδοι: Τα έτη 2023-2024, οι μεταλλάξεις στα προαναφερθέντα γονίδια ανιχνεύθηκαν στο εργαστήριό μας είτε με τη χρήση πάνελ τριών (3) είτε 51 γονιδίων.

Αποτελέσματα: Συνολικά μελετήθηκαν 110 ασθενείς με ΚτΠ. Από αυτούς, οι 40 επέλεξαν έλεγχο με το πάνελ 3 γονιδίων (ομάδα Α), ενώ οι 70 επέλεξαν το πάνελ 51 γονιδίων (ομάδα Β). Στην ομάδα Α, ΚΣΜ ανιχνεύθηκε στο 15% των περιπτώσεων, ενώ στην ομάδα Β στο 48,5%. Ειδικότερα, στην ομάδα Β, το 24,2% των ασθενών έφερε ΚΣΜ σε ένα από τα 3 γονίδια, ενώ επιπλέον 24,2% παρουσίασε μεταλλάξεις στα εναπομείναντα γονίδια, οι οποίες θα είχαν διαφορετικά χαθεί.

Συμπεράσματα: Η κατανόηση της σημασίας της διεύρυνσης του μοριακού πάνελ είναι καθοριστική για την παροχή ακριβούς και εξατομικευμένης θεραπείας σε ασθενείς με ΚτΠ. Ο ολοκληρωμένος έλεγχος αποτελεί βασικό πυλώνα της εξατομικευμένης ιατρικής, η οποία είναι απαραίτητη για την παράταση της επιβίωσης των ασθενών.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-18

ΔΙΕΥΡΥΝΣΗ ΤΟΥ ΦΑΙΝΟΤΥΠΙΚΟΥ ΦΑΣΜΑΤΟΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ MTM1: Η ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΗ ΣΠΑΣΤΙΚΗ ΠΑΡΑΠΛΗΓΙΑ (HSP) ΩΣ ΣΠΑΝΙΑ ΕΚΔΗΛΩΣΗ ΤΗΣ ΜΥΟΣΩΛΗΝΑΡΙΑΚΗΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΑΣ.

Κόνιαρη Χ.^{1,2}, Κοντογεωργίου Ζ.¹, Ραγάζος Ν¹, Καρτάνου Χ.¹, Αναγνώστου Ε.³, Πέπε Γ.⁴, Νασιούλας Γ.⁴, Καραδήμα Γ.^{1*}, Κούτσης Γ.^{1*}

* Ίση συνεισφορά

1 Μονάδα Νευρογενετικής, Α' Νευρολογική Κλινική, Αιγινήτειο Νοσοκομείο, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

2 Νευρολογική Κλινική, 401 Γενικό Στρατιωτικό Νοσοκομείο Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

3 Α' Νευρολογική Κλινική, Αιγινήτειο Νοσοκομείο, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

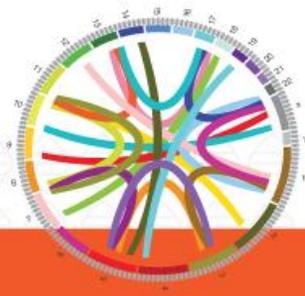
4 Genekor Medical S.A., Αθήνα, Ελλάδα

Σκοπός εργασίας: Η φυλοσύνδετη μυοσωληναριακή μυοπάθεια (XLMTM), μια σοβαρή συγγενής μυοπάθεια είναι αποτέλεσμα παραλλαγών στο γονίδιο MTM1. Οι γυναίκες φορείς πιθανά παρουσιάζουν αδυναμία άκρων ποικίλης βαρύτητας. Πρόσθετες εκδηλώσεις περιλαμβάνουν ασύμμετρη αδυναμία και σκελετική ασυμμετρία, αναπνευστικά προβλήματα, αδυναμία προσώπου, βλεφαρόπτωση και οφθαλμοπληγία. Στην παρούσα εργασία περιγράφεται μια οικογένεια δύο γυναικών από την Ελλάδα με πυραμιδική σημειολογία, που προσομοιάζει με εικόνα κληρονομικής σπαστικής παραπληγίας (Hereditary Spastic Paraplegia, HSP) στην ασθενή δείκτη, οι οποίες φέρουν παθογόνο παραλλαγή σε ετεροζυγωτία στο MTM1.

Υλικά και Μέθοδοι: Γυναίκα 41 ετών με προοδευτική σπαστικότητα κάτω άκρων, παραπέμφθηκε για περαιτέρω αξιολόγηση, μετά από αρνητικό έλεγχο WES για πιθανή HSP. Κατά την επανεξέταση, διαπιστώθηκαν ήπια βλεφαρόπτωση, νυσταγμός στροφής βλέμματος, κάθετος νυσταγμός, αδυναμία προσώπου, κεντρομελική αδυναμία άνω και κάτω άκρων, κοιλοποδία και σφυροδακτυλία. Η νευροαπεικόνιση ανέδειξε ήπια ατροφία του εγκεφαλικού φλοιού και του παρεγκεφαλιδικού σκώληκα. Το ηλεκτρονευρογράφημα ανέδειξε μηκοεξαρτώμενη αξονική αισθητικοκινητική πολυνευροπάθεια και το ΗΜΓ μυοπαθητικά ευρήματα. Η μητέρα της ασθενούς εμφάνιζε ηπιότερο φαινότυπο.

Αποτελέσματα: Μετά από επανάλυση του WES συμπεριλαμβανομένων γονιδίων μυοπάθειας, εντοπίστηκε η γνωστή παθογόνος παραλλαγή c.1262G>A, p.(Arg421Gln) στο γονίδιο MTM1 σε ετεροζυγωτία στην ασθενή δείκτη. Η παραλλαγή βρέθηκε να συγκληρονομείται με τον φαινότυπο στην οικογένεια.

Συμπέρασμα: Τα ευρήματά μας επιβεβαιώνουν ότι η παραλλαγή c.1262G>A, p.(Arg421Gln) στο γονίδιο MTM1 μπορεί να συσχετιστεί με φαινότυπο HSP. Απαιτείται περαιτέρω έλεγχος αδιάγνωστων κοόρτων HSP για παραλλαγές MTM1 για τον πιθανό εντοπισμό επιπλέον περιστατικών και για να διαπιστωθεί κατά πόσον ο φαινότυπος HSP αφορά μόνο στη συγκεκριμένη παραλλαγή. Συστήνεται επίσης λεπτομερής κλινική αξιολόγηση ετερόζυγων γυναικών για να μελετηθεί καλύτερα το φάσμα της XLMTM διαταραχής.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-19

ΔΙΕΥΡΥΝΣΗ ΤΟΥ ΚΛΙΝΙΚΟΥ ΦΑΣΜΑΤΟΣ ΤΗΣ LRSAM1-ΣΧΕΤΙΖΟΜΕΝΗΣ ΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑΣ: ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΑΠΟ ΜΕΛΕΤΗ ΣΕΙΡΑΣ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ ΣΤΟΝ ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ

Κόνιαρη Χ.^{1,2*}, Κοντογεωργίου Ζ.^{1*}, Τζεμπειτζής Χ.¹, Καρτάνου Χ.¹, Αναγνώστου Ε.³, Μουράτογλου Β.², Κοκότης Π.³, Ζούβελου Β.³, Φάκας Ν.², Λυγερού Ζ.⁴, Ρέντζος Μ.³, Στεφανής Λ.³, Καραδήμα Γ.^{1*}, Κούτσης Γ.^{1*}

* Ίση συνεισφορά

1 Μονάδα Νευρογενετικής, Α' Νευρολογική Κλινική, Αιγινήτειο Νοσοκομείο, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

2 Νευρολογική Κλινική, 401 Γενικό Στρατιωτικό Νοσοκομείο Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

3 Α' Νευρολογική Κλινική, Αιγινήτειο Νοσοκομείο, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

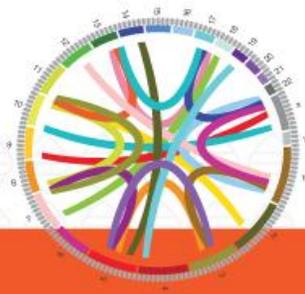
4 Μονάδα Μοριακής Γενετικής, Τμήμα Γενικής Βιολογίας, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Πατρών, Πάτρα, Ελλάδα

Σκοπός εργασίας: Η νόσος των Charcot-Marie-Tooth (CMT) τύπου 2P, είναι αποτέλεσμα επικρατητικών και σπανίως υπολειπόμενων παραλλαγών στο γονίδιο LRSAM1. Χαρακτηρίζεται από ήπια αξονική πολυνευροπάθεια κυρίως των κάτω άκρων με ποικίλη ηλικία έναρξης. Ωστόσο, αναφέρεται φαινοτυπική ποικιλομορφία, όπως άτυπες εκδηλώσεις με παρκινσονισμό, κυρίως αισθητική νευροπάθεια με δεσμιδώσεις και υπερCKαμία, καθώς και επεισοδιακές αισθητηριακές διαταραχές. Στην παρούσα εργασία παρουσιάζονται οι κλινικές εκδηλώσεις 8 Ελλήνων ασθενών με παραλλαγές στο LRSAM1, ενισχύοντας το σύνθετο κλινικό φάσμα της διαταραχής.

Υλικά και Μέθοδοι: Κατά τον έλεγχο 55 περιπτώσεων ύποπτης αξονικής CMT με NGS, εντοπίσαμε αιτιολογικές παραλλαγές στο LRSAM1 σε 5 ασθενείς-δείκτες και 3 πάσχοντες συγγενείς τους. Η μία οικογένεια έφερε την γνωστή παθολόγο παραλλαγή c.2075A>G, p.(His692Arg). Οι υπόλοιπες 4 οικογένειες είχαν κοινή γεωγραφική προέλευση και έφεραν την ίδια πρόσφατα περιεγραμμένη παραλλαγή c.2134_2145del, p.(Asp712_Gln715del).

Αποτελέσματα: Οι περισσότεροι ασθενείς (5/8) εκδήλωσαν διαταραχή βάδισης ως πρώτο σύμπτωμα (μέσος όρος ηλικίας έναρξης=38,3±14,7, εύρος, 13-58 έτη). Τρεις ασθενείς είχαν αμιγώς αισθητική και πέντε αισθητικοκινητική αξονική νευροπάθεια, ένας εκ των οποίων με ευρήματα ηλεκτρομυογραφήματος κινητικής νευρωνοπάθειας. Όλοι οι ασθενείς είχαν CMT score <10. Η CPK βρέθηκε αυξημένη σε 3 ασθενείς με υψηλότερο CMT score. Παρκινσονισμός, υποφλοιώδης/φλοιώδης εγκεφαλική ατροφία και βλάβες T2 στη λευκή ουσία παρατηρήθηκαν σε 2 ασθενείς. Οξείας έναρξης επεισοδιακή ημιπάρεση και ημιπαισθησία διαπιστώθηκε σε 2 ασθενείς.

Συμπέρασμα: Τα δεδομένα μας επιβεβαιώνουν τη φαινοτυπική ποικιλομορφία της CMT2P και υποδηλώνουν ένα πιθανό φαινόμενο του ιδρυτή σχετικά με την παραλλαγή c.2134_2145del. Οι άτυπες εκδηλώσεις με παρκινσονισμό ή επεισοδιακά νευρολογικά συμπτώματα μπορεί να είναι παραπλανητικές, αλλά η συνύπαρξή τους με νευροπάθεια θα πρέπει να οδηγεί σε γενετικό έλεγχο του LRSAM1.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-20

ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΟΣ ΚΑΡΚΙΝΟΣ ΣΤΗΝ ΕΠΟΧΗ ΤΟΥ NGS: Η ΠΡΟΣΤΙΘΕΜΕΝΗ ΑΞΙΑ ΤΟΥ ΔΙΕΥΡΥΜΕΝΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ ΣΤΟΝ ΓΥΝΑΙΚΟΛΟΓΙΚΟ ΚΑΡΚΙΝΟ

Ιερεμιάδου Φ., Αγγέλαινα Κ., Σανιδόπουλος Ι., Μεριστούδης Χ.,

Σιγάλα Μ., Διβανέ Α.

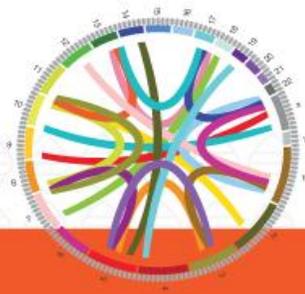
«LIFE CODE», Ιδιωτικό Διαγνωστικό Ιατρικό Εργαστήριο

Σκοπός: Σκοπός της παρούσας μελέτης είναι η αξιολόγηση της κλινικής αξίας του γονιδιακού ελέγχου σε άτομα με προσωπικό ή/και οικογενειακό ιστορικό κακοήθειας και η διερεύνηση της προστιθέμενης αξίας του διευρυμένου πολυγονιδιακού ελέγχου στην υποομάδα γυναικολογικών κακοηθειών.

Υλικά και μέθοδοι: Αναλύθηκαν 491 άτομα με ιστορικό διαφόρων τύπων καρκίνου. Απομονώθηκε γενετικό υλικό και πραγματοποιήθηκε αλληλούχηση νέας γενιάς (NGS) των κωδικοποιουσών περιοχών γονιδίων που σχετίζονται με κληρονομικό καρκίνο. Η βιοπληροφορική ανάλυση πραγματοποιήθηκε με πιστοποιημένους αλγόριθμους της JSI SEQUENCE pilot (version 5.3.3) και η αξιολόγηση και ταξινόμηση των παραλλαγών με την βάση δεδομένων Franklin genoox σύμφωνα με τα κριτήρια ACMG.

Αποτελέσματα: Συνολικά, παθογόνες/πιθανώς παθογόνες παραλλαγές ανιχνεύθηκαν στο 18,5% (91/491) των εξεταζομένων. Παραλλαγές στα BRCA1/BRCA2 αντιστοιχούσαν στο 4,5% (22/491) ενώ στο 14% (69/491) ανιχνεύθηκαν παραλλαγές σε άλλα γονίδια υψηλού ή μετρίου κινδύνου. Σε 11 περιστατικά εντοπίστηκε συνύπαρξη παραλλαγών σε δύο διαφορετικά γονίδια. Στην υποομάδα των γυναικολογικών κακοηθειών, και μεταξύ των θετικών δειγμάτων, μόλις στο 26% των περιστατικών ανιχνεύθηκαν κλινικά σημαντικές παραλλαγές στα γονίδια BRCA1/BRCA2.

Συμπεράσματα: Τα αποτελέσματα επιβεβαιώνουν την σπουδαιότητα του γονιδιακού ελέγχου, ιδίως σε οικογένειες με βεβαρημένο ιστορικό. Ο εντοπισμός φορέων παραλλαγών σε γονίδια υψηλού ή μετρίου κινδύνου, επιτρέπει την στοχευμένη παρακολούθηση, έγκαιρη διάγνωση, λήψη προληπτικών μέτρων και ενημέρωση των υπόλοιπων μελών της οικογένειας. Επιπρόσθετα, τα ευρήματα στα περιστατικά με γυναικολογικό καρκίνο αναδεικνύουν την ανάγκη εφαρμογής διευρυμένων πολυγονιδιακών πάνελ πέραν των γονιδίων BRCA1/BRCA2 καθώς η προσέγγιση αυτή αυξάνει σημαντικά τη διαγνωστική απόδοση και επηρεάζει ουσιαστικά τη γενετική συμβουλευτική και την κλινική διαχείριση των ασθενών.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-21

ΜΗ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΣΜΕΝΕΣ ΠΑΡΑΛΛΑΓΕΣ ΑΡΙΘΜΟΥ ΑΝΤΙΓΡΑΦΩΝ (CNVs) ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ CFTR: ΑΝΑΦΟΡΑ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ

Μεριστούδης Χ., Μαυρίδου Ε., Καραγιάννης Σ., Ιερεμιάδου Φ., Διβανέ Α.

«LIFE CODE», Ιδιωτικό Διαγνωστικό Ιατρικό Εργαστήριο

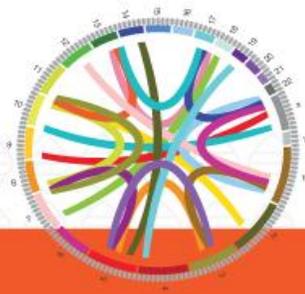
Εισαγωγή: Η κυστική ίνωση είναι αυτοσωμική υπολειπόμενη νόσος, που οφείλεται σε παθογόνες/πιθανώς παθογόνες παραλλαγές του γονιδίου CFTR, και αποτελεί το συχνότερο κληρονομούμενο νόσημα στην Ελλάδα. Αν και οι περισσότερες περιπτώσεις οφείλονται σε σημειακές παραλλαγές ή μικρές ενθέσεις/διαγραφές, οι παραλλαγές αριθμού αντιγράφων (Copy Number Variants, CNVs) αποτελούν σπάνια αλλά κλινικά σημαντική κατηγορία, η οποία συχνά δεν ανιχνεύεται στον διαγνωστικό έλεγχο ρουτίνας.

Σκοπός: Η παρουσίαση και μοριακή διερεύνηση ενός μη χαρακτηρισμένου διπλασιασμού τριών εξωνίων στο γονίδιο CFTR, ο οποίος ανιχνεύθηκε κατά τη διάρκεια μοριακού ελέγχου με αλληλούχηση επόμενης γενιάς (NGS).

Υλικά και Μέθοδοι: Γυναίκα 33 ετών, στο πρώτο τρίμηνο κύησης, χωρίς αναφερόμενο προσωπικό, ή οικογενειακό ιστορικό προσήλθε για προγεννητικό έλεγχο κυστικής ίνωσης. Πραγματοποιήθηκε αλληλούχηση νέας γενιάς (NGS) για την ανίχνευση σημειακών παραλλαγών και CNVs. Τα αποτελέσματα της ανάλυσης των CNVs επιβεβαιώθηκαν και με τη μέθοδο MLPA.

Αποτελέσματα: Ανιχνεύθηκε διπλασιασμός που περιλαμβάνει τα εξόνια 10–12 του γονιδίου CFTR (legacy exons 9–11 αντίστοιχα), χωρίς την παρουσία άλλων παθογόνων ή πιθανώς παθογόνων παραλλαγών. Ο συγκεκριμένος διπλασιασμός δεν εντοπίστηκε στη διεθνή βιβλιογραφία ή σε δημόσιες βάσεις δεδομένων και, σύμφωνα με τα κριτήρια ACMG, ταξινομείται ως παραλλαγή αγνώστου κλινικής σημασίας (VUS). Προγραμματίζεται έλεγχος των μελών της οικογένειας για τη διερεύνηση της κληρονομικότητας της παραλλαγής.

Συμπεράσματα: Η αναγνώριση νέων CNVs στο γονίδιο CFTR, καθώς και η σωστή ταξινόμησή τους, θα συμβάλλουν στην καλύτερη κατανόηση της νόσου και θα οδηγήσουν σε νέους τρόπους πρόβλεψης και θεραπείας, καθώς και σε έγκυρη και πιο εμπειριστατωμένη γενετική συμβουλευτική και κατ' επέκταση υγειονομική φροντίδα για τους ασθενείς και τις οικογένειές τους.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-22

Η ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΡΧΙΤΕΚΤΟΝΙΚΗ ΤΩΝ ΧΗΛΟΕΙΔΩΝ: ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΑΠΟ ΜΕΛΕΤΕΣ ΣΥΣΧΕΤΙΣΗΣ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΟΣ

Ιάσοντας Δερμιτζάκης¹, Αλέξανδρος Ονουφριάδης²

¹ Εργαστήριο Ιστολογίας και Εμβρυολογίας, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

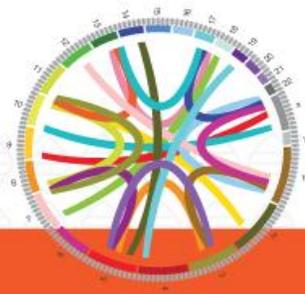
² Εργαστήριο Ιατρικής Βιολογίας και Γενετικής, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

Σκοπός: Τα χηλοειδή αποτελούν μια πολύπλοκη διαταραχή που οφείλεται σε υπερπαραγωγή συνδετικού ιστού με σαφή γενετική προδιάθεση και έντονες φυλετικές διαφοροποιήσεις στη συχνότητα εμφάνισης. Σκοπός της παρούσας εργασίας είναι η παρουσίαση των γενετικών τόπων που έχουν συσχετιστεί με τη νόσο μέσω μελετών συσχέτισης γονιδιώματος (genome-wide association studies, GWAS).

Υλικά και μέθοδοι: Πραγματοποιήθηκε εκτενής ανασκόπηση της διεθνούς βιβλιογραφίας με έμφαση σε GWAS και μετα-αναλύσεις που αφορούν πληθυσμούς διαφορετικής γενετικής καταγωγής. Αναλύθηκαν μονονουκλεοτιδικοί πολυμορφισμοί και τα παρακείμενα γονίδια ή μη κωδικές RNA περιοχές, ενώ επιχειρήθηκε συσχέτισή τους με γνωστά μονοπάτια ίνωσης.

Αποτελέσματα: Πάνω από 20 διακριτοί χρωμοσωμικοί τόποι έχουν αναγνωριστεί μέχρι σήμερα ως γενετικά συσχετιζόμενοι με την εμφάνιση χηλοειδών μέσω μελετών GWAS και μετα-αναλύσεων σε πληθυσμούς διαφορετικής γενετικής καταγωγής. Μεταξύ των καλύτερα χαρακτηρισμένων γονιδίων περιλαμβάνονται τα *NEDD4* και *ITGA11*, τα οποία εμπλέκονται άμεσα στη ρύθμιση της σηματοδότησης TGF-β και της οργάνωσης της εξωκυττάριας θεμέλιας ουσίας, καθώς και το *PHLDA3*, αρνητικός ρυθμιστής της Akt με σημαντικό ρόλο στον έλεγχο της σύνθεσης κολλαγόνου από τους ινοβλάστες. Επιπλέον, γονίδια όπως τα *GLIS3*, *LSP1*, *EPDR1* και *NRG1* έχουν συσχετιστεί με διεργασίες που αφορούν τη διαφοροποίηση ινοβλαστών, τη φλεγμονώδη απόκριση και τη μετανάστευση κυττάρων. Ορισμένοι από τους πολυμορφισμούς εντοπίζονται σε μη κωδικές περιοχές του γονιδιώματος, υποδεικνύοντας έναν επιπρόσθετο ρυθμιστικό ρόλο στη γονιδιακή έκφραση και όχι μόνο άμεση δομική επίδραση σε πρωτεΐνες κατά τον σχηματισμό των χηλοειδών.

Συμπεράσματα: Η κατανόηση των γενετικών συσχετίσεων που προκύπτουν από GWAS προσφέρει πολύτιμες γνώσεις για τους μοριακούς μηχανισμούς της νόσου και δύναται να συμβάλει στην ανάπτυξη στοχευμένων, εξατομικευμένων θεραπευτικών προσεγγίσεων στο μέλλον.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-23

Ο ΡΟΛΟΣ ΤΟΥ ΚΛΑΣΙΚΟΥ ΚΑΡΥΟΤΥΠΟΥ ΣΤΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΔΙΑΤΑΡΑΧΩΝ: ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΤΟΥ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΟΥ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΣΤΗΝ ΠΕΡΙΟΧΗ ΤΗΣ ΑΝΑΤΟΛΙΚΗΣ ΜΑΚΕΔΟΝΙΑΣ & ΘΡΑΚΗΣ

Διαβάτης Κωνσταντίνος-Θεοφύλακτος¹, Μπαλτάς Αθανάσιος-Ραφαήλ¹, Καλογήρου Αναστασία¹, Μπαμπίνα Μαρία¹, Πολυχρονίδου Σόνια-Βασιλική¹, Κασίμος Δημήτριος², Βουτετάκης Αντώνιος², Μανταδάκης Ελπιδοφόρος², Χατζημιχαήλ Αθανάσιος², Τριανταφυλλίδου Ελβίρα², Σπανοπούλου Ιωάννα³, Τσουβαλά Εμμανουέλα³, Παπάζογλου Άννα³, Παπάζογλου Δημήτριος⁴, Κουτλάκη-Κούρτη Νικολέτα⁵, Λιαλιάρης Θεόδωρος¹ & Μαρινάκης Νικόλαος¹

¹Εργαστήριο Γενετικής, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Αλεξανδρούπολης, Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης

²Πανεπιστημιακή Παιδιατρική Κλινική, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Αλεξανδρούπολης, Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης

³Νεογνολογικό Τμήμα & MENN, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Αλεξανδρούπολης

⁴Β' Πανεπιστημιακή Παθολογική Κλινική, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Αλεξανδρούπολης, Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης

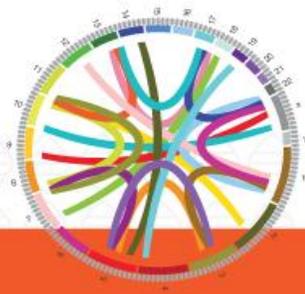
⁵Πανεπιστημιακή Γυναικολογική-Μαιευτική Κλινική, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Αλεξανδρούπολης, Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης

Σκοπός: Ο κλασικός καρυότυπος αποτελεί βασική κυτταρογενετική μέθοδο για τη διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών και τη διερεύνηση αναπαραγωγικών προβλημάτων. Σκοπός της παρούσας 24ετούς αναδρομικής έρευνας (2002-2026) είναι η παρουσίαση των αποτελεσμάτων των κυτταρογενετικών ελέγχων στο Εργαστήριο Γενετικής του Τμήματος Ιατρικής, ΔΠΘ, παρέχοντας επιδημιολογικά και κλινικά δεδομένα για την περιοχή της Ανατολικής Μακεδονίας-Θράκης.

Υλικό και Μέθοδοι: Στη μελέτη συμπεριλήφθηκαν 521 ασθενείς που υποβλήθηκαν σε κυτταρογενετικό έλεγχο με τη μέθοδο του κλασικού καρυότυπου, εφαρμόζοντας καλλιέργεια κυττάρων, συλλογή μεταφασικών χρωμοσωμάτων και τεχνικές χρώσης ζωνών GTG (G-banding) και CBG (C-banding).

Αποτελέσματα: Φυσιολογικός καρυότυπος καταγράφηκε σε 459 ασθενείς (88,1%), μη παθογόνες παραλλαγές σε 14 (2,7%) και παθολογικός καρυότυπος σε 48 περιπτώσεις (9,2%). Στην παθολογική κατηγορία, κυρίαρχο εύρημα ήταν το Σύνδρομο Down (n=22), ως ελεύθερη αριθμητική ανωμαλία (τρισωμία 21). Η πλειοψηφία αυτών των διαγνώσεων πραγματοποιήθηκε στην ηλικιακή ομάδα 0-2 ετών, επιβεβαιώνοντας κατά 75% την αρχική κλινική υποψία. Δεύτερο σε συχνότητα ήταν το Σύνδρομο Klinefelter (n=11), κυρίως κατά τη διερεύνηση της υπογονιμότητας, ενώ καταγράφηκαν και 10 δομικές ανωμαλίες (ελλείψεις, μεταθέσεις, αναστροφές).

Συμπεράσματα: Η μελέτη επιβεβαιώνει την κλινική χρησιμότητα του κλασικού καρυότυπου στη διάγνωση αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών και στην αξιολόγηση αναπαραγωγικών προβλημάτων. Έμφαση δίνεται στο Σύνδρομο Down, το συχνότερο γενετικό εύρημα, αναδεικνύοντας την υψηλή διαγνωστική αξία της μεθόδου. Ταυτόχρονα, αξιολογείται η χαμηλή συνεισφορά της εξέτασης σε περιστατικά αυτισμού και νευροαναπτυξιακών διαταραχών, τα οποία χρήζουν εφαρμογή αλληλούχησης επόμενης γενιάς. Τέλος, η καταγραφή αυτών των δεδομένων παρέχει πολύτιμη επιδημιολογική εικόνα για τη γεωγραφική περιοχή, επιβεβαιώνοντας τον καιρίο ρόλο του Εργαστηρίου Γενετικής στη γενετική διάγνωση και στη δημόσια υγεία της περιοχής.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-24

ΠΡΩΤΑ ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΑΠΟ ΤΗΝ ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΤΟΥ ΕΥΡΩΠΑΪΚΟΥ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΟΣ «SCREEN4CARE» ΣΤΗΝ ΕΛΛΑΔΑ

Καραθεοδώρου Α.^{1,2}, Αθανασίου Δ.¹, Κίρτσου Α.², Γιαλαμπρίνου Δ.³, Δεμερτζίδου Ε.⁴, Δρογούτη Ε.³, Κώτσιος Ι.⁵, Λιθοξοπούλου Μ.³, Μαρτινοπούλου Α.⁵, Παπαδοπούλου Α.⁵, Ράλλης Δ.³, Σειρανίδου Μ.⁵, Τεντζιρίδης Γ.⁵, Καταφυγιώτης Σ.², Αναγνωστοπούλου Α.^{2,6}, Σωτηριάδης Α.⁴, Στέρπη Μ.⁵, Τσακαλίδης Χ.³, Βέρβερη Α.²

1. Ένωση Σπανίων Ασθενών Ελλάδα, Αθήνα
2. Τμήμα Γενετικής Σπάνιων Νοσημάτων, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη
3. Β' Νεογνολογική Κλινική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη
4. Α' Μαιευτική-Γυναικολογική Κλινική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη
5. Νεογνολογικό Τμήμα & ΜΕΝΝ ΕΣΥ, ΓΝΘ Ιπποκράτειο, Θεσσαλονίκη
6. Εργαστήριο Neoscreen, Αθήνα

Εισαγωγή: Οι σπάνιες γενετικές παθήσεις της παιδικής ηλικίας συνδέονται με σημαντική νοσηρότητα, καθυστερημένη διάγνωση και αυξημένο ψυχοκοινωνικό φορτίο για τις οικογένειες. Ο νεογνικός γενωμικός έλεγχος αποτελεί πιλοτική, καινοτόμο προσέγγιση για την έγκαιρη ανίχνευση και αντιμετώπιση νοσημάτων της παιδικής ηλικίας πριν την εκδήλωση συμπτωμάτων.

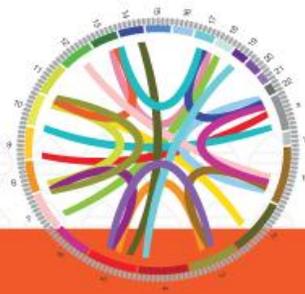
Σκοπός: Η παρουσίαση της εφαρμογής του ευρωπαϊκού προγράμματος «SCREEN4CARE» στη χώρα μας και των δεδομένων από τα πρώτα 200 νεογνά που εντάχθηκαν στη μελέτη.

Υλικό: Νεογνά με φυσιολογικό φαινότυπο, καθώς και νεογνά που νοσηλεύονται στη Μονάδα Εντατικής Θεραπείας, λόγω προωρότητας ή άλλου παθολογικού φαινοτύπου, στα Νοσοκομεία Παπαγεωργίου και Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης.

Μεθοδολογία: Πραγματοποιείται γενωμικός έλεγχος και ανάλυση 245 γονιδίων που σχετίζονται με σπάνιες, δυνητικά θεραπεύσιμες γενετικές παθήσεις της παιδικής ηλικίας. Λαμβάνεται έγγραφη συγκατάθεση και από τους δύο γονείς, οι οποίοι ενημερώνονται εκτενώς από την Εμβρυομητρική, Νεογνολογική και Γενετική ομάδα.

Αποτελέσματα: Κατά τους πρώτους τρεις μήνες εφαρμογής του προγράμματος, συμμετείχαν >200 νεογνά από τα δύο νοσοκομεία. Θα παρουσιαστούν αναλυτικά τα πρώτα ευρήματα, συμπεριλαμβανομένων των παθογόνων ή πιθανώς παθογόνων γενετικών παραλλαγών, των κλινικών ενεργειών που δρομολογήθηκαν και της αποδοχής του προγράμματος από τις οικογένειες.

Συμπεράσματα: Η πιλοτική εφαρμογή του νεογνικού γενωμικού ελέγχου μπορεί να επιταχύνει τη διάγνωση και να επιτρέψει έγκαιρες, στοχευμένες παρεμβάσεις, βελτιώνοντας την έκβαση των ασθενών και ελαττώνοντας της διαγνωστική οδύσσεια των ίδιων και των οικογενειών τους. Παράλληλα, η τεκμηρίωση της σχέσης κόστους-αποτελεσματικότητας θα ενισχύσει τη συζήτηση για μελλοντική ένταξη του νεογνικού γενωμικού ελέγχου στις πολιτικές δημόσιας υγείας.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-25

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΓΕΝΩΜΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ ΦΟΡΕΙΑΣ ΣΕ 1200 ΔΕΙΓΜΑΤΑ WHOLE EXOME SEQUENCING

Ζάπρη Ε.1, Κίρτσου Α.1, Νικολέτος Σ.2, Νεντίδης Α.2, Καραθεοδώρου Η1,3, Αθανασίου Δ.3, Καταφυγιώτης Σ.1, Σωτηριάδης Α.4, Κριθαρά Α.2, Βέρβερη Α.1

1. Τμήμα Γενετικής Σπάνιων Νοσημάτων, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη
2. Ινστιτούτο Πληροφορικής και Τηλεπικοινωνιών, Εθνικό Κέντρο Έρευνας «Δημόκριτος»
3. Ένωση Σπανίων Ασθενών Ελλάδας, Αθήνα
4. Α΄ Μαιευτική-Γυναικολογική Κλινική ΑΠΘ, ΓΝΘ Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη

Εισαγωγή: Ο γενωμικός έλεγχος φορείας (carrier screening) αποτελεί βασικό εργαλείο προγεννητικής και αναπαραγωγικής γενετικής. Παρέχει πληροφορίες σε υποψήφιους γονείς για την πιθανότητα σπάνιων κληρονομικών νοσημάτων στους απογόνους τους και επιτρέπει την παροχή εξατομικευμένης γενετικής συμβουλευτικής στα ζευγάρια.

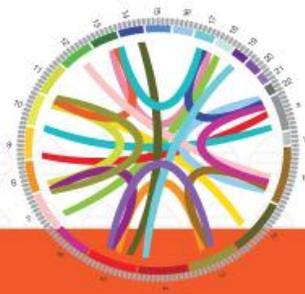
Σκοπός: Στόχος της μελέτης ήταν η εκτίμηση της συχνότητας παθογόνων παραλλαγών για αυτοσωμικά υπολειπόμενες και Χ-φυλοσύνδετες νόσους σε ελληνικό πληθυσμό, χρησιμοποιώντας ένα panel 1335 γονιδίων από το Mackenzie’s Mission – Reproductive Carrier Screening (Version 0.111). Το Mackenzie’s Mission panel αποτελεί λίστα γονιδίων για αναπαραγωγική γενετική ανίχνευση φορέων, που δημιουργήθηκε από το ομώνυμο αυστραλιανό πρόγραμμα με στόχο την πρόληψη σοβαρών γενετικών νοσημάτων.

Υλικό: Διενεργήθηκε ανάλυση σε δεδομένα 1200 ασθενών που υποβλήθηκαν σε Whole Exome Sequencing για Σπάνια Νοσήματα στο Τμήμα Γενετικής του ΓΝΘ Παπαγεωργίου.

Μεθοδολογία: Τα δεδομένα αξιολογήθηκαν για παθογόνες και πιθανώς παθογόνες παραλλαγές, τόσο σημειακές, όσο και χρωμοσωμικά ελλείμματα/διπλασιασμούς. Τα φίλτρα που εφαρμόστηκαν περιελάμβαναν, μεταξύ άλλων, τη συχνότητα αλληλόμορφου (MAF) <5%, τις καταχωρήσεις ως παθογόνο/πιθανώς παθογόνο εύρημα στη βάση δεδομένων ClinVar και την ταξινόμηση σύμφωνα με τα κριτήρια ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics).

Αποτελέσματα: Παρουσιάζεται η συχνότητα φορείας για μία νόσο, καθώς και για δύο ή περισσότερες νόσους. Επιπλέον, παρουσιάζεται η πιθανότητα ενός ζευγαριού για την απόκτηση παιδιού πάσχοντος από ένα τουλάχιστον αυτοσωμικό υπολειπόμενο ή Χ-φυλοσύνδετο νόσημα.

Συμπεράσματα: Τα αποτελέσματα αναδεικνύουν την αποδοτικότητα του γενωμικού ελέγχου φορείας και την ανάγκη χάραξης πολιτικών υγείας για την πρόληψη των σπάνιων γενετικών νοσημάτων. Ο έλεγχος φορείας επιτρέπει στα ζευγάρια να εξετάζουν τις αναπαραγωγικές επιλογές τους και να λαμβάνουν τεκμηριωμένες αποφάσεις για τον προγραμματισμό της κήσής τους. Πέραν της ενδυνάμωσης των υποψήφιων γονέων, εξίσου σημαντική είναι η κοινωνική και οικονομική διάσταση του ελέγχου φορείας, δεδομένου του αντίκτυπου των σπάνιων νοσημάτων στην οικογένεια, την κοινωνία και την οικονομία υγείας.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-26

ΧΡΗΣΙΜΟΤΗΤΑ ΤΗΣ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΙΚΗΣ ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗΣ ΣΕ ΑΔΙΑΓΝΩΣΤΑ ΣΠΑΝΙΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ: ΜΕΛΕΤΗ ΣΕ ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΟΜΑΔΑ ΑΣΘΕΝΩΝ

Zhang E.1,2 , Κίρτσου Α.3, Βέρβερη Α.3, Αυγουστίδου-Σαββοπούλου Π.4 , Σηλιώτη Μ.5 , Παυλίδου Ε.6 , Ζαφειρίου Δ.7 , Ματαυσιή Α.8 , Καταφυγιώτης Σ.3 , Gold W.9,10,11 , Christodoulou J.1,2,12, Kaur S.1,2

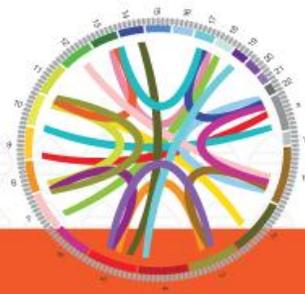
1. Murdoch Children’s Research Institute, Royal Children’s Hospital, Μελβούρνη, Αυστραλία
2. Τμήμα Παιδιατρικής, Πανεπιστήμιο Μελβούρνης, Μελβούρνη, Αυστραλία
3. Τμήμα Γενετικής Σπανίων Νοσημάτων, Γενικό Νοσοκομείο Παπαγεωργίου, Θεσσαλονίκη, Ελλάδα
4. Ιατρική Σχολή, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη, Ελλάδα
5. Τμήμα Νευρολογίας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη, Ελλάδα
6. Τμήμα Λογοθεραπείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων, Ιωάννινα, Ελλάδα
7. Α΄ Παιδιατρική Κλινική, Σχολή Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη, Ελλάδα
8. Β΄ Οφθαλμολογική Κλινική, Σχολή Επιστημών Υγείας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη, Ελλάδα
9. Faculty of Medicine and Health, University of Sydney, Σίδνεϊ, Αυστραλία
10. Molecular Neurobiology Research Laboratory, Children’s Medical Research Institute, The Children’s Hospital at Westmead, Σίδνεϊ, Αυστραλία
11. Molecular Neurobiology Research Laboratory, Kids Research and Kids Neuroscience Center, Σίδνεϊ, Αυστραλία
12. Victorian Clinical Genetics Services, Royal Children’s Hospital, Μελβούρνη, Αυστραλία

Εισαγωγή-Σκοπός: Υπάρχουν περίπου 10.000 διακριτές σπάνιες παθήσεις, εκ των οποίων έως και το 80% έχουν γενετική αιτιολογία. Παρά την πρόοδο στις τεχνολογίες αλληλούχησης, περίπου το 50% των ατόμων παραμένουν γενετικά αδιάγνωστα. Το γεγονός αυτό συμβάλλει σε μια παρατεταμένη «διαγνωστική οδύσσεια», επιβαρύνοντας σημαντικά οικονομικά και συναισθηματικά τις οικογένειες και τα συστήματα υγείας. Στόχος της μελέτης είναι η αύξηση του διαγνωστικού ποσοστού σε άτομα με αδιάγνωστα σπάνια νοσήματα, μέσω της ταυτοποίησης και αξιολόγησης νέων παραλλαγών σε γνωστά γονίδια νόσου καθώς και νέων υποψήφια γονιδίων, με κριτική ανάλυση των δεδομένων αλληλούχησης και εφαρμογή προηγμένων multi-omics προσεγγίσεων.

Μέθοδοι: Προηγμένες τεχνολογίες αλληλούχησης (whole genome/exome sequencing, long read sequencing) εφαρμόστηκαν σε οικογένειες που δεν είχαν προηγουμένως υποβληθεί σε γενετικό έλεγχο. Τα παραγόμενα δεδομένα αναλύθηκαν μέσω της πλατφόρμας seqr. Επιπλέον, σχεδιάστηκαν εξατομικευμένες λειτουργικές μελέτες σε κυτταρικά και ζωικά μοντέλα για την επικύρωση νέων γενετικών ευρημάτων.

Αποτελέσματα: Συνολικά, εντάχθηκαν στη μελέτη 15 οικογένειες με αδιάγνωστα σπάνια νοσήματα, εκ των οποίων στις 10 έχει ολοκληρωθεί η γονιδιωματική ανάλυση. Γενετική διάγνωση επιτεύχθηκε σε 3 οικογένειες. Υποψήφιες παραλλαγές εντοπίστηκαν σε επιπλέον 5 οικογένειες, εκ των οποίων οι 3 αφορούν νέα γονίδια. Εκτενείς λειτουργικές μελέτες βρίσκονται σε εξέλιξη για την επιβεβαίωση των υποψήφια γονιδίων.

Συμπεράσματα: Η συνδυαστική αξιοποίηση προηγμένων τεχνολογιών αλληλούχησης, διεθνών συνεργασιών και multi-omics αναλύσεων συμβάλλει ουσιαστικά στην αύξηση του διαγνωστικού ποσοστού σε αδιάγνωστα σπάνια νοσήματα. Η προσέγγιση αυτή ενισχύει την κατανόηση της μοριακής παθογένειας, προάγει την ανακάλυψη νέων γονιδίων και δημιουργεί προοπτικές για εξατομικευμένες θεραπευτικές παρεμβάσεις και γενετική συμβουλευτική. __



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-27

ΓΕΝΕΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΕΝΔΟΓΕΝΕΙΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΤΟΥ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ

Πούλου Μ.1, Δίκογλου-Τζανετάτου Ε.1, Νάκος Μπίμπος Μ.1, Σκόπα Η.1, Γκιργκινούδης Π.2, Μωραΐτου Μ.3, Κολιαλέξη Α.1

- 1 Διεύθυνση Γενετικής, Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού
- 2 Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών, Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού
- 3 Διεύθυνση Ενζυμολογίας και Κυτταρικής Λειτουργίας, Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού

Σκοπός: Αξιολόγηση αποτελεσμάτων γενετικού ελέγχου (1) νεογνών με παθολογικά ευρήματα στο πλαίσιο του Εθνικού Προγράμματος Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών (Ε.Π.Ε.Ν.) και (2) ασθενών με παθολογικό αμινόγραμμα που παραπέμφθηκαν από τη Διεύθυνση Ενζυμολογίας και Κυτταρικής Λειτουργίας του ΙΥΠ.

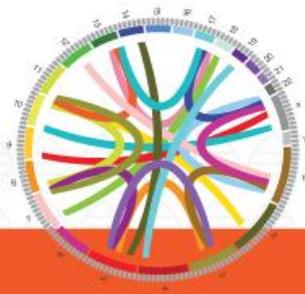
Υλικό και Μέθοδοι: Παραπέμφθηκαν 351 ασθενείς και μέλη των οικογενειών. Ο έλεγχος έγινε κατά περίπτωση με αλληλούχηση Sanger ή Whole Exome Sequencing (WES).

Αποτελέσματα: Διαγνώστηκαν 33 ασθενείς με φαινυλκετονουρία, 6 με γαλακτοζαιμία (GALT, GALK, GALE, GALM), 15 με ανεπάρκεια αφυδρογονάσης ακυλο-CoA μέσης αλύσου (MCADD), 12 με νόσο Gaucher (GBA), 3 με νόσο Pompe (GAA), 2 με μεθυλμαλονική οξουρία/ομοκυστινουρία τύπου cbIC (MMACHC) και 2 με ανεπάρκεια αφυδρογονάσης ακυλο-CoA βραχείας αλύσου (SCADD). Επιπλέον, από τα 68 νεογνά με αυξημένο Immunoreactive Trypsinogen (IRT), 8 διαγνώστηκαν με κυστική ίνωση.

Μεμονωμένα διαγνώστηκαν ασθενείς με:
Βλεννοπολυσακχαρίδωση τύπου III (σύνδρομο Sanfilippo, MPS III)
Ανεπάρκεια αριλ σουλφατάσης A (ARSA)
Ανεπάρκεια αφυδρογονάσης ακυλο-CoA πολύ μακράς αλύσου (VLCAD)
Ανεπάρκεια υδροξυμεθυλογλουταρυλ-CoA λυάσης (HMG-CoA)
Ανεπάρκεια 3-μεθυλοκροτονυλο-CoA καρβοξυλάσης (3-MCC)
Νόσο Niemann-Pick
Ανεπάρκεια αναγωγάσης διυδροπτερίδινης (DHPR)
Γλουταρική οξουρία τύπου 1 (GA-1)

Σύνδρομο Fanconi-Bickel (FBS)
Νόσο οσμής ούρων σφενδάμου (MSUD)
Βλεννολιπίδωση τύπου II
Γλυκογονίαση τύπου IXα
Ανεπάρκεια ισοβουτυρυλ-CoA δεϋδρογενάσης
Συστηματική πρωτοπαθής ανεπάρκεια καρνιτίνης
Οικογενής υπερχολαναιμία τύπου 2
Συγγενής διαταραχή γλυκοζυλίωσης τύπου IIW
Κληρονομική χρόνια παγκρεατίτιδα (HCP)
Τέλος σε 8 ασθενείς με παθολογικές τιμές στο βιοχημικό έλεγχο ενδογενών διαταραχών του μεταβολισμού δεν επιβεβαιώθηκε η διάγνωση.

Συμπεράσματα: Η άμεση γενετική διερεύνηση ασθενών με βιοχημική ένδειξη για ενδογενείς διαταραχές του μεταβολισμού είναι καθοριστική για την επιβεβαίωση της διάγνωσης, την πρόγνωση και τη στοχευμένη θεραπευτική αντιμετώπιση.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-28

SATB2-ΣΥΣΧΕΤΙΖΟΜΕΝΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΜΙΚΡΟ ΕΝΔΟΓΟΝΙΔΙΑΚΟ ΕΛΛΕΙΜΑ ΠΟΥ ΑΝΙΧΝΕΥΘΗΚΕ ΑΠΟ ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗ ΟΛΟΥ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΟΣ (WGS)

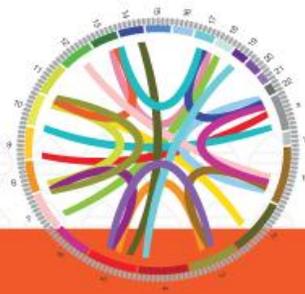
Μητράκος Αναστάσιος, Τηλέμης Φαίδων – Νικόλαος, Βελτρά Δανάη, Σβίγγου Μαρία, Μπράντζος Θωμάς, Κασπίρη Σοφία, Σαράντη Σιμόνη, Καμπουράκη Αφροδίτη, Κοσμά Κωνσταντίνα, Κέκου Κυριακή, Σοφοκλέους Χρυσταλλένα, Μακρυθανάσης Περικλής

- (1) Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα
- (2) Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Μελέτης και Αντιμετώπισης Γενετικών και Κακοήθων Νοσημάτων της Παιδικής Ηλικίας, Αθήνα, Ελλάδα
- (3) Τμήμα Γενετικής Ιατρικής και Ανάπτυξης, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Γενεύης, Γενεύη, Ελβετία
- (4) Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

Σκοπός της εργασίας: Το SATB2-συσχετιζόμενο σύνδρομο (SATB2-associated syndrome) είναι μια σπάνια πολυσυστημική διαταραχή που προκαλείται από ετερόζυγες παραλλαγές στο γονίδιο SATB2. Οι ασθενείς χαρακτηρίζονται από νευροαναπτυξιακές και συμπεριφορικές διαταραχές, διαταραχή λόγου, ανωμαλίες της υπερώας και των οδόντων, δυσμορφικά χαρακτηριστικά και σκελετικές ανωμαλίες. Σε αυτή την εργασία παρουσιάζουμε ασθενή με ένα από τα μικρότερα ενδογονιδιακά ελλείματα που έχουν αναφερθεί έως σήμερα και παραθέτουμε λεπτομερή περιγραφή των κλινικών του χαρακτηριστικών.

Υλικά και Μέθοδοι: Αγόρι 3 ετών με υποτονία, ψυχοκινητική καθυστέρηση, σπαστικότητα κάτω άκρων, χαμηλό σωματικό βάρος και ύψος, δυσφαγία, μεταβολική διαταραχή, ανοσοανεπάρκεια, υδροκήλη και παθολογικά ευρήματα στη μαγνητική τομογραφία εγκεφάλου παραπέμφθηκε για γενετικό έλεγχο στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής της Ιατρικής Σχολής του ΕΚΠΑ. Γενωμικό DNA απομονώθηκε από λευκοκύτταρα περιφερικού αίματος με το ρομποτικό σύστημα QiaSymphony (Qiagen, Γερμανία). Η προετοιμασία της βιβλιοθήκης πραγματοποιήθηκε με το κιτ TruSeq WGS PCR-free (Illumina, ΗΠΑ). Η αλληλούχηση πραγματοποιήθηκε σε πλατφόρμα Illumina NovaSeqX. Η βιοπληροφορική ανάλυση, συμπεριλαμβανομένης της στοίχισης με το γονιδίωμα αναφοράς, της ταυτοποίησης παραλλαγών και του χαρακτηρισμού τους, πραγματοποιήθηκε στην πλατφόρμα Varsome Clinical (Saphetor, Ελβετία). Οι παραλλαγές ταξινομήθηκαν σύμφωνα με τα κριτήρια ACMG.

Αποτελέσματα: Ανιχνεύθηκε ετερόζυγο έλλειμα μεγέθους 50 Kb που περιλαμβάνει τα εξώνια 7–10 του γονιδίου SATB2 (seq[GRCh38]2q33.1(199303987_199353986)x1) και χαρακτηρίζεται ως Πιθανώς Παθογόνο (0.9). Ενδογονιδιακά ελλείματα του SATB2 έχουν αναφερθεί έως σήμερα σε 4 ασθενείς, με τη μικρότερη να περιλαμβάνει τα εξώνια 8–10. Στην παρούσα εργασία παρουσιάζουμε μικρό ενδογονιδιακό έλλειμμα των εξωνίων 7–10 του γονιδίου SATB2 σε ασθενή με SATB2-συσχετιζόμενο σύνδρομο και παραθέτουμε λεπτομερή περιγραφή των κλινικών χαρακτηριστικών, επεκτείνοντας το φαινοτυπικό φάσμα του συνδρόμου.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-29

ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΣΕ ΚΥΗΣΕΙΣ ΡΟΜΑ ΣΕ ΙΔΙΩΤΙΚΑ ΕΞΕΙΔΙΚΕΥΜΕΝΑ ΙΑΤΡΕΙΑ ΕΜΒΡΥΟΜΗΤΡΙΚΗΣ ΙΑΤΡΙΚΗΣ – ΝΟΜΙΚΕΣ ΚΑΙ ΗΘΙΚΕΣ ΠΡΟΚΛΗΣΕΙΣ, ΠΕΡΙΟΡΙΣΜΟΙ ΚΑΙ ΙΔΙΑΙΤΕΡΟΤΗΤΕΣ

Αναστασοπούλου ΜΕ., Σάρλη Β., Αναστασόπουλος Δ., Αναστασόπουλος Π., Σαρλής Γ..

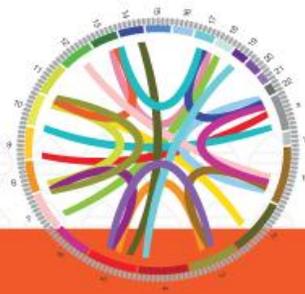
InEmbryo, Πρότυπο Ιατρείο Προγεννητικής Διάγνωσης και Εμβρυϊκού Ελέγχου

ΣΚΟΠΟΣ: Οι πληθυσμοί Ρομά στην Ελλάδα και στο εξωτερικό αποτελούν ομάδες αναγνωρισμένης ευαλωτότητας και οι κυήσεις τους τεκμηριωμένα ως υψηλού κινδύνου. Ελέγχονται, μεταξύ άλλων, πλημμελής παρακολούθηση, μειωμένη πρόσβαση σε Ιατρικές Δομές, μειωμένο μορφωτικό επίπεδο, αυξημένα ποσοστά ανηλικών κυήσεων, αλλά και ενδογαμίας.

ΥΛΙΚΟ ΚΑΙ ΜΕΘΟΔΟΣ: Εξετάστηκαν αναδρομικά 50 κυήσεις με την μητέρα ή και τους δύο γονείς Ρομά κατά δική τους δήλωση, οι οποίες παρακολούθηθηκαν στα πλαίσια του Προγεννητικού τους ελέγχου. Διενεργήθηκαν εξετάσεις από όλο το φάσμα Προγεννητικού Ελέγχου, συμπεριλαμβανομένων Υπερηχογραφήματος Αυχενικής Διαφάνειας, Β' Επιπέδου, Doppler, Βιοψίας Τροφοβλάστης, Αμνιοπαρακέντησης, NIPT, και ελέγχου α-Τεστ. Παρασχέθηκε αναλυτική, αλλά και εξειδικευμένη Συμβουλευτική όπου απαιτήθηκε.

ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ: Καταγράφηκαν μεγάλα ποσοστά μη προσέλευσης ανά εξέταση, ιδιαίτερα κατά το Υπερηχογράφημα Αυχενικής Διαφάνειας (11-14 εβδομάδες). Συζητήθηκε το οικογενειακό ιστορικό σε περιπτώσεις ενδογαμίας, αλλά και οικογενειακής επιβάρυνσης σε συγγενείς ΑΜεΑ. Ταυτοποιήθηκε η ανεύρεση γνωστών παραγόντων κινδύνου. Καταγράφηκε επιπλέον το κοινωνικό ιστορικό, η προσέλευση με μέλη της οικογένειάς τους ή/και τον σύντροφο, η εκτίμηση των ευρημάτων, η κατανόηση της συμβουλευτικής μετά την εξέταση. Προκειμένου να ανακτηθεί κάθε δυνατή πληροφορία διενεργήθηκε επιπλέον περιστασιακός έλεγχος ανατομίας σε κάθε Υπερηχογράφημα πέραν των κλινικά ενδεδειγμένων, (16-36 εβδομάδων).

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ: Η Συμβουλευτική κατά τον Προγεννητικό Έλεγχο κυήσεων Ρομά διατρέχει πολλές, καταχωρημένες βιβλιογραφικά, ηθικές και νομικές προκλήσεις. Ο τρόπος κοινωνικής ζωής υπαγορεύει συχνά ηθικές πρακτικές, ενδεχομένως και κατά παράκαμψη της βούλησης της εγκύου. Τέλος, ειδικά σε κυήσεις ανηλικών, οι αποφάσεις μετά την Συμβουλευτική ενδέχεται να λαμβάνονται καθ' υπέρβαση των μορφωτικών και κοινωνικών δυνατοτήτων τους.



14&15 Μαρτίου 2026

Αμφιθέατρο Cotsen Hall

EP-31

ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΜΕΤΑΤΡΟΠΗ ΚΑΙ ΜΩΣΑΪΚΙΣΜΟΣ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ SBDS: ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΕΣ ΠΡΟΚΛΗΣΕΙΣ ΣΤΟΝ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ

Βέλτρα Δ^{1,2}, Καμπουράκη Α¹, Τηλεμής -Φ-N^{1,2}, Μπράντζος Θ^{1,2}, Σβίγγου Μ^{1,2}, Μητράκος Α^{1,2}, Κασπίρη Σ¹, Σαράντη Σ¹, Κοσμά Κ¹, Κεκού Κ¹, Μακρυθανασής Π^{1,3,4}, Σοφοκλέους Χ.¹

¹Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, Ελλάδα

² Πανεπιστημιακό Ερευνητικό Ινστιτούτο Μελέτης και Πρόληψης Γενετικών και Κακοήθων Νοσημάτων της Παιδικής Ηλικίας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα, Ελλάδα

³Τμήμα Γενετικής Ιατρικής και Ανάπτυξης, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Γενεύης, Γενεύη, Ελβετία

⁴Ίδρυμα Βιοϊατρικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, Αθήνα, Ελλάδα

Σκοπός: Το αυτοσωμικό υπολειπόμενο σύνδρομο Shwachman–Diamond (SDS) χαρακτηρίζεται από εξωκρινή παγκρεατική ανεπάρκεια, δυσλειτουργία του μυελού των οστών και σκελετικές ανωμαλίες. Στην πλειονότητα των περιπτώσεων οφείλεται σε γονιδιακή μετατροπή ανάμεσα στο SBDS και το SBDSP μηχανισμός που δυσχεραίνει τη μοριακή διάγνωση, ιδιαίτερα σε προγεννητικό πλαίσιο.

Υλικά και Μέθοδοι: Πραγματοποιήθηκε προγεννητικός γενετικός έλεγχος λόγω παθογόνου παραλλαγής (NM_016038.4:c.460-1G>A) στη μητέρα και αλληλουχιών προερχόμενων από το ψευδογονίδιο στον πατέρα (παραλλαγές c.66T>C, c.70G>A και c.128+266G>A). Εμβρυικό DNA από κύτταρα αμνιακού υγρού υποβλήθηκε σε PCR και αλληλούχηση κατά Sanger του γονιδίου SBDS, προκειμένου να διακριθούν οι παραλλαγές του γονιδίου από τις αλληλουχίες του ψευδογονιδίου. Επιπλέον, εφαρμόστηκε ανάλυση RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphisms) για την εκτίμηση σύνθετης ετεροζυγωτίας

Αποτελέσματα: Ο προγεννητικός έλεγχος αποκάλυψε ετεροζυγωτία για τις παραλλαγές SBDS:c.141C>T, c.183_184delTAinsCT, c.201A>G και c.258+2T>C. Η ανάλυση RFLP υπέδειξε σύνθετη ετεροζυγωτία για τις αλλαγές c.183_184delTAinsCT και c.258+2T>C, χωρίς ωστόσο να μπορεί να προσδιοριστεί αν αυτές εντοπίζονται στον ίδιο ή σε διαφορετικούς κυτταρικούς πληθυσμούς. Η κατανομή και οι σχετικές αναλογίες των αλληλομόρφων των παραλλαγών ήταν ενδεικτικές μωσαϊκισμού. Τα ευρήματα αυτά υποδηλώνουν γονιδιωματική αστάθεια στη θέση του SBDS και υποστηρίζουν την πιθανότητα εμφάνισης γεγονότων γονιδιακής μετατροπής εκ νέου (de novo) κατά τη γαμετογένεση ή τα πρώιμα στάδια της εμβρυϊκής ανάπτυξης.

Συμπεράσματα: Η εφαρμογή ολοκληρωμένων αναλυτικών προσεγγίσεων που λαμβάνουν υπόψη την παρεμβολή ψευδογονιδίων, τη γονιδιακή μετατροπή και τον μωσαϊκισμό είναι απαραίτητη για την ακριβή διάγνωση, την ορθή γενετική συμβουλευτική και τη λήψη τεκμηριωμένων κλινικών αποφάσεων σε οικογένειες που υποβάλλονται σε προγεννητικό έλεγχο για το σύνδρομο SDS.