

ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ

Παρουσίαση του 3ου Συνεδρίου του Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (ΣΙΓΕ), 2-4 Νοεμβρίου 2018, Αθήνα

Μανούσος Ε. Καμπούρης

Πανεπιστήμιο Πατρών, Σχολή Επιστημών Υγείας, Τμήμα Φαρμακευτικής, Εργαστήριο Φαρμακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας, Πανεπιστημιούπολη, Ρίο, 265 04, Πάτρα

Το 3ο Συνέδριο του Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (ΣΙΓΕ) πραγματοποιήθηκε στην Αθήνα, στο Εθνικό Ίδρυμα Ερευνών (ΕΙΕ) μεταξύ 2 και 4 Νοεμβρίου 2018 με τίτλο «ΔΙΕΡΕΥΝΩΝΤΑΣ ΤΟ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ, ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΖΟΝΤΑΣ ΤΑ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ».

Στόχοι του ήταν η ανάδειξη των προβλημάτων, ευκαιριών και ζυμώσεων που αφορούν ζητήματα βιοϊατρικής έρευνας, εφαρμογών και παρεχόμενων υπηρεσιών από την άποψη της Γενετικής και Γονιδιωματικής του Ανθρώπου, η αλληλεπίδραση μεταξύ ομάδων επιστημόνων που ασχολούνται με διάφορους επιμέρους τομείς και εφαρμογές, η παροχή ευκαιρίας σε καταξιωμένους Έλληνες και Ευρωπαίους ομιλητές να αναπτύξουν το ερευνητικό τους έργο ενώπιον ειδικού κοινού όπου μπορεί να σηματοδοτήσει γόνιμες αλληλεπιδράσεις και συνεργασίες και η δημοσιοποίηση των προσπαθειών και των αποτελεσμάτων νέων επιστημόνων σε ένα φιλικό περιβάλλον που θα συνεισφέρει στην επώαση μιας νέας γενιάς Γενετιστών που θα προωθήσει τον κλάδο εν μέσω της γονιδιωματικής εποχής, παρέχοντάς τους διεπαφές με αναγνωρισμένους επιστήμονες και φορείς του χώρου.

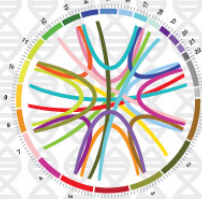
Στη θεματολογία του Συνεδρίου περιλαμβάνονταν οι εξής ενότητες: γενετικά νοσήματα, γενετική καρκίνου, αναπαραγωγική γενετική/ γονιδιωματική, γενετική νευρολογικών και ψυχιατρικών νοσημάτων, βιοπληροφορική και δικτύωση, φαρμακογονιδιωματική,



3^ο

ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

"ΔΙΕΡΕΥΝΩΝΤΑΣ ΤΟ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ, ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΖΟΝΤΑΣ ΤΑ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ"



2-4 Νοεμβρίου 2018

Εθνικό Ίδρυμα Ερευνών (ΕΙΕ)

γονιδιακή και κυτταρική θεραπεία, δικανική γενετική, Νέες μέθοδοι και τεχνολογίες στην Γενετική Διάγνωση, Μακροστρατηγική έρευνας, καινοτομίας και ρύθμισης, γονιδιωματική διακριτικότητα και προστασία προσωπικών και γενετικών δεδομένων. Εντός τριών ημερών διεξήχθησαν 9 συνεδρίες με 32 θεματικές ανακοινώσεις, μία με 6 ελεύθερες προφορικές παρουσιάσεις και προβλήθηκαν 63 ψηφιακές αναρτημένες ανακοινώσεις (e-poster).

Την Παρασκευή 2 Νοεμβρίου 2018 έλαβε χώρα μόνο

* Αντεπιστέλλων Συγγραφέας

Μανούσος Ε. Καμπούρης, Τηλέφωνο Επικοινωνίας: 2610-962368, Fax: 2610-969955, Email: permed@upatras.gr

η πρώτη συνεδρία με τίτλο ΣΤΡΑΤΗΓΙΚΗ ΕΡΕΥΝΑΣ ΓΓΕΤ - ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΤΟΥ ΝΕΟΥ ΕΥΡΩΠΑΪΚΟΥ ΚΑΝΟΝΙΣΜΟΥ (GDPR) και Προεδρείο τους κ.κ. Γεωργίου και Τσέζου όπου παρουσιάστηκαν η στρατηγική της Γενικής Γραμματείας Έρευνας και Τεχνολογίας για την Έρευνα και την καινοτομία (από τον κ Χατζηπαραδείση), το ρυθμιστικό πλαίσιο για την επεξεργασία γενετικών και γονιδιωματικών δεδομένων (από τον κ. Ζωγραφόπουλο) και ο άξονας από την Γονιδιωματική στην εξατομικευμένη θεραπεία μέσω της Ιατρικής ακριβείας (από τον κ. Huntington).

Ο κύριος όγκος των συνεδριών διεξήχθη το Σάββατο 3 Νοεμβρίου 2018. Η δεύτερη συνεδρία, με τίτλο ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ και προεδρείο τις κ.κ. Traeger-Συνοδινού και Σύρρου ήταν μια εποπτική ανασκόπηση παθογενετικών οντοτήτων και περιλάμβανε παρουσιάσεις για μία αναδρομή 45 ετών στο θέμα της απενεργοποίησης του ενός Χ χρωμοσώματος, από τον κ. Huntington, την γενετική διάσταση της αρτηριακής πίεσης (κος Ευαγγέλου), την μονογονιδιακή μορφή του σακχαρώδους διαβήτη (κα Σερτεδάκη) και την ημι-ξενογονιδιωματική συνιστώσα της νόσου Crohn, δηλαδή τη συσχέτισή της με το μικροβίωμα (κα Γαζούλη). Η τρίτη συνεδρία, με τίτλο ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΝΕΥΡΟΛΟΓΙΚΩΝ ΚΑΙ ΨΥΧΙΑΤΡΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ και προεδρείο τους κ.κ. Καναβάκη και Μαύρου εστιαζόταν στην γενετική διάσταση της κλινικής ψυχιατρικής και περιλάμβανε παρουσιάσεις για τα νέα θεραπευτικά δεδομένα στα νευρολογικά νοσήματα δυναμικής μεταλλακτικής αιτιολογίας (κα Καραδήμα), για τα νεότερα νοσολογικά δεδομένα της Γενετικής των κληρονομικών αταξιών (κος Κούτσης) και τη γενετική βάση της διαταραχής ελλειμματικής προσοχής (κος Βάσος) και των Ψυχιατρικών νοσημάτων γενικότερα (κος Δικαίος).

Η τέταρτη συνεδρία ΝΕΕΣ ΤΕΧΝΟΛΟΓΙΕΣ ΚΑΙ ΣΥΣΤΗΜΑΤΑ ΣΤΗΝ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΚΑΙ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ήταν εστιασμένη στις τεχνολογικές λύσεις αντιδραστηρίων, οργανολογίας και διασύνδεσης και διεπαφών καθώς και σε προτάσεις για εξοπλισμό αιχμής για την κλινική γενετική ανάλυση. Ο κος Katzir παρουσίασε τη πρόταση της MENARINI Diagnostics για την εν τω βάθει ψηφιοποίηση και ολοκλήρωση απεικονιστικού εξοπλισμού. Ο κ Garcia παρουσίασε την ολοκληρωμένη βιοπληροφορική πλατφόρμα GeneSystems© για αλληλούχιση νέας γενιάς (NGS) της Sistemas Genomicos, ενώ ο κ Πατσαλής την πρόταση της NIPD GENETICS για μια ενιαία πλατφόρμα ανίχνευσης τόσο σημειακών μεταλλαγών όσο και μοναδιαίων μεταλλαγών γονιδιώματος (ανευπλοϊδίες). Στο ίδιο πεδίο της αλληλούχισης νέας γενιάς κινήθηκε και η κα Ζυγούρη με την πρότα-

ση της Agilent Technologies για συνέργεια στο πλαίσιο της συμπληρωματικότητας μεταξύ NGS και συστοιχιών Συγκριτικού Γονιδιωματικού Υβριδισμού (aCGH). Ο κ Σταμούλης παρουσίασε την πρόταση της SOPHIA GENETICS για την κλινική γονιδιωματική ανάλυση με την πλατφόρμα εκφραζόμενου γονιδιώματος κλινικής συσχέτισης. Τέλος, ο κ. Παπανικολάου των ANTIΣΕΛ – ThermoFisher Scientific εστίασε σε μια λογική προσαρμογής μερικών τεχνικών λύσεων και προϊόντων σε μια περισσότερο ολοκληρωμένη και πλήρως σύγχρονη προσέγγιση, με βάση τις προτάσεις των Affymetrix και Ion.

Η πέμπτη συνεδρία με τίτλο ΓΕΝΕΤΙΚΗ/ΓΟΝΙΔΙΩΜΑΤΙΚΗ ΑΝΑΠΑΡΑΓΩΓΗΣ και προεδρείο τις κ.κ. Κίτσιου-Τζέλη και Βελισσαρίου. Στο πλαίσιο αυτό παρουσιάστηκαν οι ομιλίες «Ανασυνδυασμός και γονιδιωματική αστάθεια στα αναπαραγωγικά κύτταρα» από τον κ. Γεωργίου, «Προεμφυτευτική Γενετική Ανάλυση» από την κα Traeger – Συνοδινού και μια κριτική ανάλυση της aCGH υψηλής ευκρίνειας στη προγεννητική διάγνωση από την κα Τζέτη. Η έκκτη συνεδρία, με προεδρείο τους κ.κ. Μαρουλάκου και Λαμπρόπουλο με θέμα της ΔΙΚΑΝΙΚΗ ΙΑΤΡΙΚΗ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ απτόταν μιας παραμέτρου με εξαιρετική κοινωνική βαρύτητα, που έχει γίνει γνωστή και στο μη ειδικό κοινό μέσω τηλεοπτικής προβολής. Σε αυτό το πλαίσιο, η κα Σπηλιοπούλου μίλησε για την ειδική εφαρμογή της Ιατρικής Γενετικής στην ιατροδικαστική διερεύνηση του αιφνίδιου καρδιακού θανάτου, που περιλαμβάνεται στην πληθώρα περιπτώσεων ιατροδικαστικών εφαρμογών, ενώ η κα Σκίτσα για την ταυτοποίηση ανθρωπινων υποκειμένων με μεθόδους μοριακής βιολογίας και γενετική ανάλυση.

Τέλος, η έβδομη και τελευταία συνεδρία της ημέρας, με προεδρείο τους κ.κ. Αθανασιάδου και Γιανουκάκου και με τίτλο ΚΥΤΤΑΡΙΚΗ/ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ περιέλαβε ομιλίες για Γονιδιακή θεραπεία τόσο σε νευρολογικά νοσήματα (κ. Κλεόπα) όσο και για την Αντιμετώπιση των Αιμοσφαιρινοπαθειών (κ. Παπανικολάου), αλλά και για την καταπολέμηση καρκίνων με βάση τροποποιημένα ανοσοκύτταρα (κα Ελευθεριάδου).

Την Κυριακή 4 Νοεμβρίου 2018 πραγματοποιήθηκαν οι δύο τελευταίες συνεδρίες, η συνεδρία ελευθέρων παρουσιάσεων και η ομιλία-φόρος τιμής στον Γεώργιο Σταματογιαννόπουλο «Από την Γενετική Ανθρώπων μέσω Μοριακή Βιολογίας, στην αποτελεσματική αντιμετώπιση της Θαλασσαιμίας από τον κ. Higgs, ενώ παρέμεναν προσβάσιμες σε ψηφιακούς πόρους οι ηλεκτρονικές αναρτημένες εργασίες.

Συγκεκριμένα, η όγδοη συνεδρία ήταν απόλυτα εξειδικευμένη και αφορούσε ΝΕΕΣ ΘΕΡΑΠΕΙΕΣ ΣΤΟΝ ΚΑΡΚΙΝΟ, με προεδρείο τους κ.κ. Δημητριάδη και Γκάγκο και ομιλητές τους κ.κ. Μπαξεβάνη, Δήμα και Γκάγκο. Οι αντίστοιχες παρουσιάσεις αφορούσαν το ρόλο των HLA αλληλομόρφων στην ανοσοθεραπεία του καρκίνου του προστάτη μέσω του εμβολίου ΑΕ37, τις ανοσοθεραπευτικές προσεγγίσεις σε ζωικά πρότυπα καρκίνου και την γενικευμένη και στοχευμένη ογκοθεραπευτική προοπτική της τελομερικής έρευνας και των τεχνικών επιδιόρθωσης του DNA. Τέλος, η ένατη και τελευταία συνεδρία με τίτλο ΔΕΔΟΜΕΝΑ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΑΝΑΛΥΣΗΣ ΜΕΓΑΛΗΣ ΚΛΙΜΑΚΑΣ / ΒΙΟΠΛΗΡΟΦΟΡΙΚΗ και προεδρείο τις κ.κ. Στεφάνου και Φλωρεντίν περιέλαβε ομιλίες για την εξέλιξη της Προληπτικής Φαρμακογονιδιωματικής στην κλινική πράξη για την εξατο-

μίκευση της θεραπείας ψυχιατρικών νοσημάτων (κος Πατρινός), για την συσχέτιση της ανάπτυξης χρήσης και συντήρησης βάσεων δεδομένων με την ερμηνεία γενετικών παραλλαγών (κος Μακρυθανάσης) και την εξέλιξη ευφυών και (αυτό) προσαρμοσίμων τεχνικών για την ανάλυση και επεξεργασία μεγάλου όγκου γονιδιωματικών δεδομένων (κος Φωτιάδης).

Στις ελεύθερες προφορικές παρουσιάσεις προεδρείο αποτελούσαν οι κ.κ. Τζέτη και Πάμπανος, όπου έγινε παρουσίαση 6 εργασιών, ενώ όπως προαναφέρθηκε υπήρχαν και 63 ηλεκτρονικά αναρτημένες εργασίες.

Συνολικά, το 3ο Συνέδριο του ΣΙΓΕ στέφθηκε από απόλυτη επιτυχία με τη συμμετοχή καταξιωμένων ομιλητών από την Ελλάδα και το εξωτερικό στο πεδίο της Γενετικής και Γονιδιωματικής του ανθρώπου. ●

ABSTRACT

Meeting report of the 3rd Conference of the Hellenic Association of Medical Geneticists, 2-4 November 2018, Athens, Greece

Manousos E. Kambouris

University of Patras, School of Health Sciences, Department of Pharmacy, Laboratory of Pharmacogenomics and Individualized Therapy, Patras, Greece

ΠΑΡΑΠΟΜΠΕΣ

1. Σύνδεσμος Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδα (ΣΙΓΕ) – www.sige.gr
2. 3ο Συνέδριο Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδα (ΣΙΓΕ) – http://www.mdcongress.gr/en_upload/htmlarea/fin_Prog_SIGE.pdf