

ΠΡΩΤΟΤΥΠΗ ΕΡΓΑΣΙΑ

Το ερευνητικό πρόγραμμα “Genome of Greece”

Ευαγγελία Κατρή, Γεώργιος Π. Πατρινός *

Πανεπιστήμιο Πατρών, Σχολή Επιστημών Υγείας, Τμήμα Φαρμακευτικής, Εργαστήριο Φαρμακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας, Πάτρα

ΠΕΡΙΛΗΨΗ

Το ερευνητικό πρόγραμμα «Genome of Greece (GoGreece)» είναι ένα συνεργατικό πρόγραμμα γονιδιωματικής ιατρικής εθνικής εμβέλειας που εστιάζει στην εφαρμογή της Γονιδιωματικής Ιατρικής στην Ελλάδα. Το πρόγραμμα ξεκίνησε το 2010 και αποσκοπεί στην διακρίβωση της γενετικής ετερογένειας των κληρονομικών νόσων στην Ελλάδα και την επιτάχυνση της εφαρμογής της γονιδιωματικής ιατρικής στην ελληνική κλινική πραγματικότητα ακολουθώντας μια ολιστική διεπιστημονική προσέγγιση που περιλαμβάνει εργαστηριακές και βιοπληροφορικές

πρακτικές αλλά και προσεγγίσεις δημόσιας υγείας στη γονιδιωματική, όπως βιοηθική, εκπαίδευση των επαγγελματιών υγείας, ενημέρωση του κοινού, καθώς και την επίλυση νομικών αλλά και κοινωνικών ζητημάτων σχετικών με το αντικείμενο της γονιδιωματικής και εξατομικευμένης ιατρικής. Στην παρούσα εργασία περιγράφονται οι στόχοι του προγράμματος Genome of Greece, τα προκαταρκτικά αποτελέσματα και οι μακροπρόθεσμοι στόχοι του προγράμματος σε ότι αφορά την εφαρμογή της γονιδιωματικής και εξατομικευμένης ιατρικής στη χώρα μας.

ΛΕΞΕΙΣ ΚΥΡΙΑΡΧΕΙΟΥ: Γονιδιωματική Ιατρική, πρόγραμμα εθνικής εμβέλειας, γενετική ανάλυση, φαρμακογονιδιωματική

Εισαγωγή

Στη μετά-γονιδιωματική εποχή, οι παρεμβάσεις της γονιδιωματικής ιατρικής, ως βασικό συστατικό της εξατομικευμένης ιατρικής και της γενετικά καθοδηγούμενης υγειονομικής περίθαλψης, γίνονται όλο και συχνότερες μετά τις πρόσφατες επιστημονικές και τεχνολογικές εξελίξεις. Ως εκ τούτου, ένα διεπιστημονικό πρόγραμμα γονιδιωματικής ιατρικής εθνικής εμβέλειας που να περιλαμβάνει πολλούς και διαφορετικούς φορείς, όπως κυβερνητικούς αξιωματούχους, χρηματοδοτικούς

οργανισμούς, φαρμακευτική βιομηχανία, παρόχους υγειονομικής περίθαλψης, ερευνητές βιοϊατρικής και το ευρύ κοινό, καθίσταται εξαιρετικά σημαντικό για τη «μετάφραση» των πρόσφατων επιστημονικών ανακαλύψεων στο πεδίο της γονιδιωματικής στην κλινική πράξη. Υπάρχει η αντίληψη ότι τα οφέλη της γονιδιωματικής είναι σημαντικά και έχουν ξεκινήσει τα τελευταία 10 χρόνια μεγάλης κλίμακας προσπάθειες που διερευνούν την επίπτωση γονιδιωματικών παραλλαγών στην ανθρώπινη υγεία σε αρκετές χώρες σε όλο τον κόσμο,

* Αντεπιστέλλων Συγγραφέας

Πανεπιστήμιο Πατρών, Σχολή Επιστημών Υγείας, Τμήμα Φαρμακευτικής, Εργαστήριο Φαρμακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας, Πανεπιστημιούπολη, Ρίο, 265 04, Πάτρα, Τηλέφωνο: 2610962339, Email: gpatrinos@upatras.gr



Εικόνα 1. Το λογότυπο του προγράμματος *Genome of Greece*, απεικονίζοντας έναν άνθρωπο ως διπλή έλικα που κινείται δυναμικά μπροστά, όπου η κίνησή του αποτυπώνεται με την ελληνική σημαία που απαρτίζεται από τα 4 νουκλεοτίδια.

ακολουθώντας το παράδειγμα των χωρών όπως οι Ηνωμένες Πολιτείες Αμερικής και το Ηνωμένο Βασίλειο.

Στην παρούσα εργασία περιγράφεται το εθνικής εμβέλειας πρόγραμμα *Genome of Greece* που αποσκοπεί να καταγράψει τη γενετική ετερογένεια του ελληνικού πληθυσμού και να ενημερώσει το κοινό για τα οφέλη της γονιδιωματικής και εξατομικευμένης ιατρικής.

Σκοποί του προγράμματος

Το ερευνητικό πρόγραμμα «*Genome of Greece* (*GoGreece*)» ξεκίνησε το 2010 (Εικόνες 1 και 2) και είναι ένα συνεργατικό πρόγραμμα γονιδιωματικής ιατρικής εθνικής εμβέλειας που εστιάζει στην εφαρμογή της Γονιδιωματικής Ιατρικής στην Ελλάδα. Συγκεκριμένα, οι μακροπρόθεσμοι σκοποί και στόχοι του ερευνητικού προγράμματος *GoGreece* είναι:

α. Ο προσδιορισμός της γενετικής αρχιτεκτονικής του ελληνικού πληθυσμού, εστιάζοντας ιδιαίτερα σε σπάνιες, παθογόνες ή μη παραλλαγές που είναι χαρακτηριστικές για τον ελληνικό πληθυσμό,

β. Ο χαρακτηρισμός του διαφορετικού γενετικού προφίλ των απομονωμένων πληθυσμών στην Ελλάδα, όπως των νησιών, των ορεινών περιοχών, καθώς και ομάδες πληθυσμού όπως οι Έλληνες Ρομά και οι Πομάκοι,

γ. Η απόδειξη της σχέσης του φάσματος των παθογόνων γενετικών παραλλαγών με κοινές και σπάνιες γενετικές ασθένειες στον ελληνικό πληθυσμό,

δ. Η ανάπτυξη και διατήρηση μιας ολοκληρωμένης βάσης δεδομένων που τεκμηριώνει την υπάρχουσα γενετική ετερογένεια στον ελληνικό πληθυσμό, όσον αφορά τις παθογόνες και μη γενετικές παραλλαγές,

ε. Η αντιμετώπιση σημαντικών ηθικών, νομικών και κοινωνικών ζητημάτων που σχετίζονται με την εφαρμογή των παρεμβάσεων Γονιδιωματικής Ιατρικής στην Ελλάδα,

στ. Η ενίσχυση της γονιδιωματικής εκπαίδευσης επαγγελματιών υγείας και βιοϊατρικών επιστημόνων στην Ελλάδα, και

ζ. Η ενημέρωση του κοινού για τη γενετική και την γονιδιωματική.

Η προσέγγιση

Το πειραματικό έργο που περιλαμβάνει το συνεργατικό ερευνητικό πρόγραμμα «*GoGreece*» είναι πολυτομεακό, και περιλαμβάνει γονιδιωματικές δραστηριότητες εργαστηρίου, πληροφορικής και δημόσιας υγείας που επικεντρώνονται στην εφαρμογή της γονιδιωματικής και εξατομικευμένης ιατρικής στην Ελλάδα. Το πρόγραμμα αυτό συντονίζεται από το Εργαστήριο Φαρμακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας του Τμήματος Φαρμακευτικής του Πανεπιστημίου Πατρών, υπό την ομπρέλα του διεθνούς ερευνητικού κέντρου *The Golden Helix Foundation* στο Λονδίνο και την εποπτεία ενός επιστημονικού συμβουλίου εμπειρογνομόνων που απαρτίζεται από τους: Gadi Rennert (Tel Aviv, Israel), Geoffrey Ginsburg (Rayleigh, NC, USA), Gabriella Repetto (Santiago, Chile), Catalina Correa-Lopez (Vancouver, Canada), Alan Shuldiner (Tarrytown, NY, US).

Συγκεκριμένα, το ερευνητικό πρόγραμμα αποτελείται από τα ακόλουθα 10 πακέτα εργασίας (ΠΕ):

ΠΕ1: Διοίκηση και συντονισμός. Αυτό περιλαμβάνει το συντονισμό των διαφόρων πακέτων εργασίας και των ομάδων που συμμετέχουν σε αυτά,

ΠΕ2: Συλλογή δειγμάτων. Το πακέτο εργασίας αυτό είναι εξαιρετικά σημαντικό και αφορά τη συλλογή δειγμάτων τα οποία θα αναλυθούν στη συνέχεια με αλληλούχηση DNA. Η συλλογή δειγμάτων ακολουθεί τους δέοντες κανόνες βιοηθικής με την ενήμερη συγκατάθεση των ασθενών που πάσχουν κυρίως από πολυπαραγοντικά γενετικά νοσήματα, όπως κοιλιοκάκη, αμυοτροφική πλευρική σκλήρυνση, κ.α.

ΠΕ3: Γενετική ανάλυση: Το πακέτο εργασίας αυτό αποτελεί τον ακρογωνιαίο λίθο του προγράμματος και αφορά στην αλληλούχηση του DNA των συμμετεχόντων στο πρόγραμμα. Ο σχεδιασμός του προγράμματος

Πίνακας 1. Κύρια επιτεύγματα του προγράμματος GoGreece 2010-2021

Κύρια επιτεύγματα 2010-2021	Στοιχεία / Αριθμός
1ος Έλληνας που αναλύθηκε με ανάλυση ολόκληρου του γονιδιώματος	Ιούλιος 2012
Εμπλεκόμενα ερευνητικά κέντρα	5
Δείγματα που συλλέχθηκαν μέχρι σήμερα	>1500
Δείγματα που αναλύθηκαν μέχρι σήμερα	>600
Με ανάλυση ολόκληρου του γονιδιώματος	60
Με στοχευμένη αλληλούχιση των εξωνίων	260
Με στοχευμένη αλληλούχιση συγκεκριμένων γονιδίων	304
Επιστημονικές δημοσιεύσεις που παράχθηκαν	11
Ερευνητικά προγράμματα που ξεκίνησαν	9
Μεταπτυχιακά και διδακτορικά που ολοκληρώθηκαν	5
Συνέδρια που διοργανώθηκαν	4

έχει γίνει με τέτοιο τρόπο ώστε η αλληλούχιση DNA να αφορά τα παρακάτω:

- Μονογονιδιακές ασθένειες και γονίδια τροποποιητές,
- Πολυπαραγοντικές νόσους
- Φαρμακογονιδιωματική και εξατομικευμένη θεραπεία
- Γενετική απομονωμένων πληθυσμών

Πιο συγκεκριμένα, το βασικό στοιχείο του ερευνητικού προγράμματος «GoGreece» είναι η ανάλυση αλληλουχίας μεγάλου αριθμού ατόμων από τον ελληνικό πληθυσμό χρησιμοποιώντας προσεγγίσεις αλληλούχισης DNA επόμενης γενιάς, με στοχευμένη αλληλούχιση μέρους ή/και ολόκληρου του γονιδιώματος. Συγκεκριμένα, στοχεύουμε στην ανάλυση:

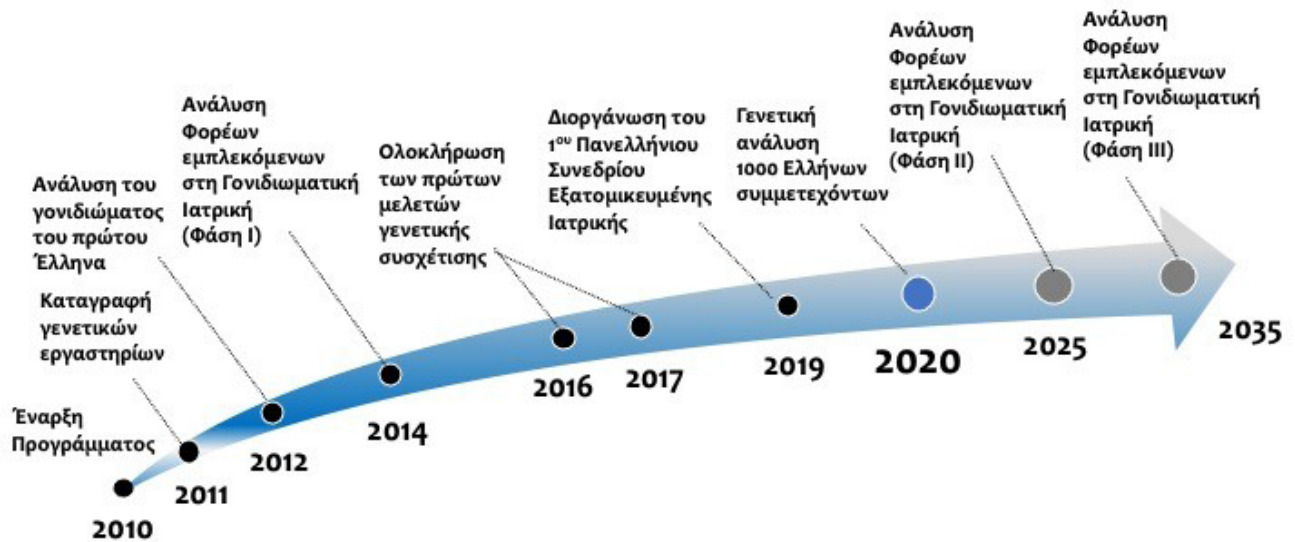
- Ενός μεγάλου αριθμού (> 1000) υγιών δωρητών ελληνικής προέλευσης, για τον προσδιορισμό της δομής των αλληλομόρφων του πληθυσμού, ειδικά των φαρμακογονιδιωματικών παραλλαγών για τη φαρμακογονιδιωματική του πληθυσμού,
- Ομάδων ασθενών, που πάσχουν από σπάνιες πολυπαραγοντικές γενετικές ασθένειες, όπως αμυοτροφική πλευρική σκλήρυνση, κοιλιοκάκη, σκλήρυνση κατά πλάκας κ.λπ., για τον προσδιορισμό της υποκείμενης γενετικής αιτιολογίας,
- Ομάδων ασθενών, που πάσχουν από μονογονιδιακές ασθένειες, όπως κυστική ίνωση και β-θαλασσαιμία για τον εντοπισμό γενετικών τροποποιητών του τελικού κλινικού φαινοτύπου.

ΠΕ4: Γονιδιωματική Πληροφορική: Το πακέτο ερ-

γασίας αυτό αφορά την βιοπληροφορική ανάλυση των αποτελεσμάτων που θα προκύψουν από την αλληλούχιση DNA στο προηγούμενο πακέτο εργασίας για τη συσχέτιση γονοτύπου-φαινοτύπου / κλινικής εικόνας των ασθενών. Συγκεκριμένα, το πακέτο εργασίας αυτό περιλαμβάνει:

- Την ανάπτυξη μεταφραστικών πληροφορικών εργαλείων για την ερμηνεία των γενετικών δεδομένων σε μια κλινικά κατανοητή μορφή, και
- Τη δημιουργία και επιμέλεια της Εθνικής Γενετικής βάσης δεδομένων κληρονομικών νοσημάτων και άλλων γονιδιωματικών βάσεων δεδομένων για τη χώρα μας. Πιο συγκεκριμένα, έχουμε αναπτύξει και επί του παρόντος συμπληρώσει την Ελληνική Εθνική γενετική βάση δεδομένων για να αποθηκεύει τα παραγόμενα γονιδιωματικά δεδομένα, με τρόπο που να διασφαλίζει την ανωνυμία των συμμετεχόντων, δηλαδή με συγκεντρωτικό τρόπο και όχι μεμονωμένα ανά ασθενή. Αυτή η βάση δεδομένων συνοδεύεται από ένα σύνολο εργαλείων πληροφορικής που υπολογίζουν τις συχνότητες αλληλομόρφων με δυναμικό τρόπο και τις παρουσιάζουν σε συγκεντρωτική μορφή για να απεικονίσουν τις αθροιστικές συχνότητες αλληλομόρφων για τον ελληνικό πληθυσμό.

ΠΕ5: Ανάλυση ηθικών, νομικών και κοινωνικών ζητημάτων: Το πακέτο εργασίας αυτό αναφέρεται στη μελέτη των ηθικών, νομικών και κοινωνικών προεκτάσεων από την εφαρμογή της γονιδιωματικής ιατρικής στην Ελλάδα, όπως νομικό πλαίσιο για τις γενετικές αναλύσεις, καταγραφή των γενετικών εργαστηρίων



Εικόνα 1. Ο χρονικός ορίζοντας και χρονικά ορόσημα του προγράμματος GoGreece

στην Ελλάδα, πιστοποίηση των γενετικών αναλύσεων, κ.α. Επίσης, αποσκοπεί στην περιοδική ανάλυση των απόψεων των εμπλεκόμενων φορέων σχετικά με την εφαρμογή της γονιδιωματικής ιατρικής στην Ελλάδα. Συγκεκριμένα, έχουμε χρησιμοποιήσει δομημένα ερωτηματολόγια, δια ζώσης συνεντεύξεις και έρευνες για να αξιολογήσουμε τη γνώμη και την άποψη των διάφορων ενδιαφερόμενων και φορέων για τη γενετική στην Ελλάδα, όπως το Υπουργείο Υγείας, ο Εθνικός Οργανισμός Φαρμάκων, ασφαλιστικές εταιρείες, βιοτεχνολογίες και φαρμακευτικές εταιρείες, ακαδημαϊκά ιδρύματα και ερευνητικά ινστιτούτα, ιατροί (γενετιστές και άλλες ειδικότητες), βιοϊατρικοί επιστήμονες, επαγγελματικές οργανώσεις γενετικής, μέσα μαζικής ενημέρωσης και Τύπος και θρησκευτικές οργανώσεις. Τέλος, έχουμε τεκμηριώσει τα υπάρχοντα γενετικά εργαστήρια στην Ελλάδα και, προς το παρόν, αυτές οι πληροφορίες συγκεντρώνονται σε ένα αποθετήριο δεδομένων για να είναι άμεσα αξιολογήσιμες από το ευρύ κοινό και τους κλινικούς ιατρούς.

ΠΕ6: Τιμολόγηση γενετικών αναλύσεων και κανονιστικά ζητήματα: Το πακέτο εργασίας αυτό περιλαμβάνει τις ακόλουθες δράσεις:

- Καταγραφή των οδηγιών για τις γενετικά καθοδηγούμενες θεραπευτικές προσεγγίσεις στην Ελλάδα
- Καταγραφή των φαρμάκων με πληροφορίες γενετικά καθοδηγούμενης θεραπευτικής προσέγγισης στις ετικέτες τους
- Ανάλυση και παροχή στοιχείων για την αποζημίωση των γενετικών και φαρμακογονιδιωματικών πα-

ρεμβάσεων στην Ελλάδα

ΠΕ7: Αποθήκευση γενετικού υλικού: Το πακέτο εργασίας αυτό αφορά την αποθήκευση του γενετικού υλικού σύμφωνα με τους δέοντες κανόνες και πρακτικές και πάντα κατόπιν συναίνεσης των συμμετεχόντων.

ΠΕ8: Εκπαίδευση και ενημέρωση των επαγγελματιών υγείας στη γενετική: Το πακέτο εργασίας αυτό αποσκοπεί στην συνεχιζόμενη εκπαίδευση των επαγγελματιών υγείας στη γενετική και τις διάφορες κατευθύνσεις της εξατομικευμένης ιατρικής και αφορά τις ακόλουθες ενότητες:

- Δημιουργία προγραμμάτων επιμόρφωσης στα πεδία της εξατομικευμένης ιατρικής με τη μέθοδο της εξ' αποστάσεως εκπαίδευσης (e-learning),
- Διοργάνωση του Πανελληνίου Συνεδρίου Εξατομικευμένης Ιατρικής σε τακτική βάση σε διάφορες πόλεις της Ελλάδας.
- Δημιουργία και δημοσίευση ενός έγκριτου ελληνικού επιστημονικού περιοδικού για την εξατομικευμένη ιατρική.

ΠΕ9: Ενημέρωση και ευαισθητοποίηση του κοινού σε θέματα γενετικής: Το πακέτο εργασίας αυτό αποτελείται από τις ακόλουθες δράσεις:

- Πρωτοβουλία ενημέρωσης και εκπαίδευσης μαθητών σχολείων σε θέματα γενετικής με τη χρήση του φορητού εργαστηρίου Μοριακής Βιολογίας Mobile Molecular Biology Laboratory (2MoBiL, Σιαμόγλου και Πατρινός, 2019) για σχολεία,
- Διαδικτυακή ενημερωτική πύλη για γενετικές ασθένειες για το ευρύ κοινό

- Δράσεις ενημέρωσης του κοινού σε θέματα που άπτονται της γενετικής και της εξατομικευμένης ιατρικής, όπως συνέδρια, θεατρικές παραστάσεις, κ.α.

ΠΕ10: Διάδοση και Επικοινωνία: Το τελευταίο πακέτο εργασίας αφορά την διάδοση των πεπραγμένων του προγράμματος αυτού με τους παρακάτω τρόπους:

- Εκθέσεις σε συναφή επιστημονικά συνέδρια,
- Άρθρα σε επιστημονικά περιοδικά,
- Άρθρα και καταχωρήσεις στον τύπο,
- Παρουσιάσεις σε επιστημονικά και άλλα συνέδρια

Τα πρώτα αποτελέσματα

Μετά από περίπου 11 χρόνια από την έναρξή του, το συνεργατικό ερευνητικό πρόγραμμα «GoGreece» έχει να επιδείξει τα παρακάτω επιστημονικά παραδοτέα και αρχικά ευρήματα:

A. Η ανίχνευση ενός νέου γονιδιωματικού τόπου που σχετίζεται με σποραδική αμυοτροφική πλευρική σκλήρυνση (Amyotrophic Lateral Sclerosis, ALS) σε Έλληνες ασθενείς με ALS, χρησιμοποιώντας αλληλούχηση ολόκληρου του γονιδιώματος, που αποτελεί και την πρώτη συσχέτιση ενός γονιδίου που σχετίζεται με την παχυσαρκία με την παθογένεση της ALS (Mitropoulos και συν., 2017),

B. Η ανίχνευση μιας νέας γονιδιωματικής περιοχής που σχετίζεται με παιδιατρική κοιλιοκάκη σε Έλληνες ασθενείς με κοιλιοκάκη, χρησιμοποιώντας αλληλούχηση ολόκληρου του γονιδιώματος (Balasorouli και συν., 2016) ενώ παράλληλα έχουν ανακαλυφθεί και επιπρόσθετα γονίδια που σχετίζονται με την κοιλιοκάκη σε Έλληνες ασθενείς (εργασία υπό συγγραφή),

Γ. Έχει καταδειχθεί η χρησιμότητα της αλληλούχησης πλήρους γονιδιώματος στη φαρμακογονιδιωματική, χρησιμοποιώντας μια ελληνική οικογένεια ως παράδειγμα (Mizzi και συν., 2014),

Δ. Χρησιμοποιώντας συγκριτική γονιδιωματική ανάλυση μεταξύ γονιδιωματικών αλληλουχιών από άτομα με Καυκάσια και ελληνική καταγωγή, έχουν εντοπιστεί > 50 γονιδιωματικές παραλλαγές χαρακτηριστικές για τον ελληνικό πληθυσμό (μη δημοσιευμένα αποτελέσματα),

Ε. Έχει αναπτυχθεί ένα ειδικό εργαλείο για την αποθήκευση γονιδιωματικών αλληλουχιών, που προέρχονται από στοχευμένη αλληλούχηση μέρους ή ολόκληρου του γονιδιώματος, χρησιμοποιώντας την προσέγγιση της μικροεπιβράβευσης (εργασία σε προετοιμασία),

ΣΤ. Έχουμε πραγματοποιήσει μια ολοκληρωμένη ανάλυση για να εκτιμήσουμε το επίπεδο της γονιδιωματικής ευαισθητοποίησης του κοινού (Mai και συν., 2011)

Z. Έχουμε αξιολογήσει το επίπεδο της γονιδιωματικής εκπαίδευσης των επαγγελματιών υγείας και των βιοια-

τρικών επιστημόνων (Pavlidis και συν., 2012; Mai και συν., 2014),

H. Έχουμε πραγματοποιήσει μια ολοκληρωμένη ανάλυση των υπηρεσιών που παρέχονται από ιδιωτικά εργαστήρια μοριακής γενετικής στην Ελλάδα (Sagia και συν., 2011; Kechagia και συν., 2014),

Θ. Έχουμε διερευνήσει και καταγράψει τις θέσεις και τις απόψεις διαφόρων φορέων που εμπλέκονται στην εφαρμογή της γενετικής, της εξατομικευμένης ιατρικής και της φαρμακογονιδιωματικής στην Ελλάδα (Mitropoulou και συν., 2014), και

I. Έχουμε καταγράψει και αξιολογήσει το ακαδημαϊκό εκπαιδευτικό περιβάλλον στην Ελλάδα όσον αφορά τη φαρμακογονιδιωματική, τόσο σε επίπεδο προπτυχιακό όσο και σε μεταπτυχιακό (Pisanu και συν., 2014).

Επιπρόσθετα, στα πλαίσια του προγράμματος αυτού, έχουμε αναπτύξει προγράμματα ηλεκτρονικής εκπαίδευσης στον τομέα της γονιδιωματικής ιατρικής για να διασφαλιστεί η συνεχής ιατρική εκπαίδευση των ενδιαφερόμενων επαγγελματιών υγείας και βιοϊατρικών επιστημόνων, ενώ έχουμε επίσης δημιουργήσει ένα φορητό εργαστήριο μοριακής βιολογίας (2MoBiL) με στόχο την εξοικείωση των μαθητών πρωτοβάθμιας και δευτεροβάθμιας εκπαίδευσης και των καθηγητών με τις βασικές έννοιες της γονιδιωματικής ιατρικής.

Τέλος, από το 2019, εκδίδουμε το ελληνικό επιστημονικό περιοδικό Εξατομικευμένη Ιατρική (ISSN 2653-9470; www.permed.gr], το πρώτο στους τομείς της Γονιδιωματικής και της Εξατομικευμένης Ιατρικής, ενώ από το 2019, ξεκίνησε το Πανελλήνιο Συνέδριο Εξατομικευμένης Ιατρικής, μια σειρά εθνικών συνεδρίων που διοργανώνονται σε διάφορες πόλεις της Ελλάδας με θεματολογία που άπτεται της εφαρμογής της γονιδιωματικής και εξατομικευμένης ιατρικής στην κλινική πράξη, με στόχο τα συνέδρια αυτά να γίνουν το επίκεντρο και ο κύριος χώρος συζητήσεων για πειραματικές και μεταφραστικές εργασίες της Εξατομικευμένης Ιατρικής στη χώρα μας.

Τα παραπάνω αποτελούν τα πρώτα αποτελέσματα του συνεργατικού προγράμματος αυτού (παρατίθενται στον Πίνακα 1) και αναμένεται να εμπλουτιστούν και με πολλά ακόμη παραδοτέα και πεπραγμένα μέσα στα επόμενα χρόνια (Εικόνα 1).

Συζήτηση, αναμενόμενα αποτελέσματα και αντίκτυπος

Από το 2010 που ξεκίνησε (Patrinos και συν., 2020), το ερευνητικό πρόγραμμα «GoGreece» έχει ήδη δώσει απτά αποτελέσματα, εστιάζοντας στα εξής: (α) ανακάλυψη νέων υποψηφίων γενετικών τόπων για πολυπαραγοντικά νοσήματα, (β) πτυχές της γονιδιωματικής στη

δημόσια υγεία που ευνοούν την εφαρμογή της γονιδιωματικής ιατρικής στην Ελλάδα.

Συνολικά, το έργο αυτό στοχεύει στην προσέλκυση ενός πολύ μεγάλου αριθμού Ελλήνων (>100.000) για γενετική ανάλυση σε ορίζοντα 25ετίας (Εικ. 1), προκειμένου να προσδιοριστεί επακριβώς η γενετική αρχιτεκτονική του ελληνικού πληθυσμού και οι γενετικές ασθένειες, μονογονιδιακές και πολυπαραγοντικές, που είναι συχνές στον πληθυσμό μας, να διαλευκανθεί η γενετική αιτιολογία του υποκείμενου κλινικού φαινοτύπου.

Αυτό το έργο αναμένεται να έχει μεγάλο αντίκτυπο στην αποσαφήνιση της γενετικής βάσης των κληρονομικών ασθενειών στην Ελλάδα, ειδικά σε απομονωμένους πληθυσμούς και να επιταχύνει την εφαρμογή της εξατομικευμένης ιατρικής στο ελληνικό σύστημα υγειονομικής περίθαλψης.

Ευχαριστίες

Οι συγγραφείς θα ήθελαν να ευχαριστήσουν τα πα-

λαιότερα και νυν μέλη του Εργαστηρίου Φαρμακογονιδιωματικής και Εξατομικευμένης Θεραπείας για την πολύτιμη συνδρομή τους στην υλοποίηση των ερευνητικών προγραμμάτων από απαρτίζουν το ερευνητικό πρόγραμμα GoGreece.

Επίσης, ευχαριστούν θερμά τους συμμετέχοντες στο πρόγραμμα GoGreece και την εταιρεία ZITA Medical Management για τη συνδρομή της στην έκδοση του περιοδικού Εξατομικευμένη Ιατρική και την επιτυχή διοργάνωση των Πανελληνίων Συνεδρίων Εξατομικευμένης Ιατρικής.

Το πρόγραμμα GoGreece έχει χρηματοδοτηθεί εν μέρει από τα Ευρωπαϊκά προγράμματα FP7-200754 (GEN2PHEN), FP7-305444 (RD-Connect) και H2020-668353 (U-PGx).

Τέλος, ευχαριστούμε τις εταιρείες Complete Genomics Inc., BGI, Ανάλυση Α.Ι.Ε. Bento Lab για την ευγενική τους χορηγία στις δράσεις του προγράμματος αυτού. ●

ABSTRACT

The Genome of Greece collaborative project

Evaggelia Katri, George P. Patrinos

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

The research project “Genome of Greece (GoGreece)” is a collaborative nationwide genomic medicine project aiming to expedite the application of genomic medicine in Greece. The project was launched in 2010 and aims at the elucidation of the genetic background of hereditary diseases in Greece and the acceleration of the application of genomic and personalized medicine in the clinical practice in Greece. The project involves a holistic interdisciplinary approach, that includes both

wet- and dry-lab practices as well as public health genomics approaches, such as bioethics, training of healthcare professionals, raising the awareness of the general public on genomics and addressing legal and societal issues pertaining to the field of genomic and personalized medicine. This work describes the aims of the Genome of Greece project, the preliminary findings and long-term goals of the project as far as the implementation of genomic and personalized medicine in Greece is concerned.

KEY WORDS: Genomic Medicine, Nationwide project, Genetic analysis, pharmacogenomics

ΒΙΒΛΙΟΓΡΑΦΙΑ

1. Balasopoulou B, Stanković B, Panagiotara A, Nikčević G, Peters BA, John A, Mendrinou E, Stratoopoulos A, Legaki AI, Stathakopoulou V, Tsoolia A, Govaris N, Govari S, Zagoriti Z, Poulas K, Kanariou M, Constantinidou N, Krini M, Spanou K, Ali BR, Borg J, Drmanac R, Chrousos G, Pavlovic S, Roma E, Zukic B, Patrinos GP, Katsila T. (2016). Novel genetic risk variants for pediatric celiac disease *Hum Genomics* 10(1): 34.
2. Kechagia S, Yuan M, Vidalis T, Patrinos GP, Vayena E. (2014). Personal Genomics in Greece: An Overview of Available Direct-to-Consumer Genomic Services and the Relevant Legal Framework. *Public Health Genomics* 17(5-6): 299-305.
3. Mai Y, Koromila T, Sagia A, Cooper DN, Vlachopoulos G, Lagoumintzis G, Kollia P, Poulas K, Stathakopoulos V, Patrinos GP. (2011). A critical view of the general public's awareness and physicians' opinion of the trends and potential pitfalls of genetic testing in Greece. *Per Med*, 8(5): 551-561.
4. Mai Y, Mitropoulou C, Papadopoulou XE, Vozikis A, Cooper DN, van Schaik RH, Patrinos GP. (2014). Critical appraisal of the views of healthcare professionals with respect to pharmacogenomics and personalized medicine in Greece. *Per Med*, 11(1): 15-26.
5. Mitropoulos K, Merkouri Papadima E, Xiromerisiou G, Balasopoulou A, Charalampidou K, Galani V, Zafeiri KV, Dardiotis E, Ralli S, Deretzi G, John A, Kydonopoulou K, Papadopoulou E, di Pardo A, Akcimen F, Loizedda A, Dobričić V, Novaković I, Kostić VS, Mizzi C, Peters BA, Basak N, Orrù S, Kiskinis E, Cooper DN, Gerou S, Drmanac R, Bartsakoulia M, Tsermpini EE, Hadjigeorgiou GM, Ali BR, Katsila T, Patrinos GP. (2017). Genomic variants in the FTO gene are associated with sporadic amyotrophic lateral sclerosis in Greek patients. *Hum Genomics*. 11(1): 30.
6. Mitropoulou C, Mai Y, van Schaik RH, Vozikis A, Patrinos GP. (2014). Documentation and analysis of the policy environment and key stakeholders in pharmacogenomics and genomic medicine in Greece. *Public Health Genomics* 17(5-6): 280-286.
7. Mizzi C, Mitropoulou C, Mitropoulos K, Peters B, Agarwal MR, van Schaik RH, Drmanac R, Borg J, Patrinos GP. (2014). Personalized pharmacogenomics profiling using whole genome sequencing. *Pharmacogenomics*, 15(9): 1223-1234.
8. Patrinos GP, Pasparakis E, Koiliari E, Pereira AC, Hünemeier T, Pereira LV, Mitropoulou C. (2020). Roadmap for Establishing Large-Scale Genomic Medicine Initiatives in Low- and Middle-Income Countries. *Am J Hum Genet*, 107(4): 589-595.
9. Pavlidis C, Karamitri A, Barakou E, Cooper DN, Poulas K, Topouzis S, Patrinos GP. (2012). Analysis and critical assessment of the views of the general public and healthcare professionals on nutrigenomics in Greece. *Per Med*, 9(2): 201-210.
10. Pisanu C, Tsermpini EE, Mavroidi E, Katsila T, Patrinos GP, Squassina A. (2014). Assessment of the Pharmacogenomics Educational Environment in Southeast Europe. *Public Health Genomics* 17(5-6): 272-279.
11. Sagia A, Cooper DN, Poulas K, Stathakopoulos V, Patrinos GP. (2011). A critical appraisal of the private genetic and pharmacogenomic testing environment in Greece. *Per Med*, 8(4): 413-420.
12. Vozikis A, Stavropoulou L, Patrinos GP. (2015). Community Pharmacists' strategies in Greece: An assessment of the policy environment and the mapping of key players. *Health*, 7: 1560-1577.
13. Σιαμόγλου Σ, Πατρινός ΓΠ. (2019). Το φορητό Εργαστήριο Μοριακής Βιολογίας 2MoBiL στην εκπαίδευση μαθητών στο πεδίο της Μοριακής Γενετικής και Εξατομικευμένης Ιατρικής. *Εξατομικευμένη Ιατρική* 1(1): 17-25.