

*Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού*

*Σπάνιος, αλλά όχι μόνος*



ΠΑΓΚΟΣΜΙΑ ΗΜΕΡΑ ΣΠΑΝΙΩΝ  
ΠΑΘΗΣΕΩΝ

**Η ΣΥΜΒΟΛΗ  
ΤΟΥ ΙΝΣΤΙΤΟΥΤΟΥ ΥΓΕΙΑΣ ΤΟΥ  
ΠΑΙΔΙΟΥ ΣΤΙΣ ΣΠΑΝΙΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ**

Εθνική Βιβλιοθήκη  
της Ελλάδος  National  
Library  of Greece

  
ΙΔΡΥΜΑ ΣΤΑΥΡΟΣ ΝΙΑΡΧΟΣ  
STAVROS NIARCHOS  
FOUNDATION



**RARE DISEASE DAY®**

## ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

17:45-18:15 Προσέλευση

18:15-18:30 Εναρκτήρια ομιλία

### **Εισαγωγή στην έννοια των σπανίων παθήσεων και στο έργο του Ινστιτούτου Υγείας του Παιδιού**

Δρ. Κανακά-Gantenbein Χριστίνα, MD, PhD, FMH (CH) Καθηγήτρια Παιδιατρικής-Παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας Διευθύντρια Α' Παιδιατρικής Κλινικής και Χωρεμείου Ερευνητικού Εργαστηρίου Ιατρικής Σχολής Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών Νοσοκομείο Παιδών "Η Αγία Σοφία"  
Μέλος της Εθνικής Επιτροπής για τα Σπάνια Νοσήματα Πρόεδρος Ινστιτούτου Υγείας του Παιδιού

18:30-19:00 Χαίρετισμοί

### **Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών: η Ιστορία του, το Παρόν και το Μέλλον**

Γκιργκινούδης Παναγιώτης, Βιολόγος, PhD Συντονιστής Διευθυντής ΕΠΠΕΝ, ΙΥΠΙ  
Σκούμα Αναστασία, MD, PhD Παιδίατρος Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων, Υπεύθυνος Κλινικού Σκέλους ΕΠΠΕΝ, ΙΥΠΙ  
Πετροπούλου Ελεάνα, Διαιτολόγος, MSc, ΙΥΠΙ  
Πλατής Δημήτρης, Βιολόγος, MSc, PhD Εργαστηριακός Υπεύθυνος ΕΠΠΕΝ, ΙΥΠΙ

### **Εργαστηριακή διερεύνηση Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων**

Μωραΐτου Μαρίνα, Χημικός, PhD, Διευθύντρια Διεύθυνσης Ενζυμολογίας και Κυτταρικής Λειτουργίας, ΙΥΠΙ

### **Η συμβολή του Τομέα Νοσημάτων Μεταβολισμού Οστών και Μετάλλων του ΙΥΠΙ στις σπάνιες παθήσεις**

Δουλιγεράκη Άρτεμις, Παιδίατρος, MD, PhD, MRCPCH, FRCPCH, Διευθύντρια του Τομέα Νοσημάτων Μεταβολισμού Οστών και Μετάλλων, ΙΥΠΙ

### **Σπάνια Γενετικά Νοσήματα: Διάγνωση, Πρόγνωση, Πρόληψη και Θεραπευτική αντιμετώπιση**

Κολιαλέξη Αγγελική MD, PhD-Ιατρικός Γενετιστής, Διευθύντρια Διεύθυνσης Γενετικής, ΙΥΠΙ

20:40 **Συζήτηση-Ελαφρύ γεύμα**



Καθηγητής Σπύρος Δοξιάδης (φωτογραφία αρχείου)

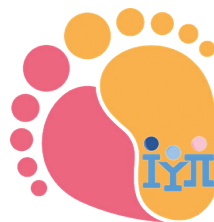
Το Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού (ΙΥΠΙ) ιδρύθηκε το 1965, από τον αείμνηστο καθηγητή Σπύρο Δοξιάδη και είναι Νομικό Πρόσωπο Ιδιωτικού Δικαίου μη κερδοσκοπικού χαρακτήρα που στεγάζεται στο χώρο του Νοσοκομείου Παιδών «Αγία Σοφία». Χρηματοδοτείται από τον τακτικό προϋπολογισμό του Υπουργείου Υγείας και Πρόνοιας και σκοπός του είναι η έρευνα και εκπαίδευση επαγγελματιών στο πεδίο Υγείας του Παιδιού καθώς και η παροχή εξειδικευμένου έργου Πρόληψης και Δημόσιας Υγείας. Το ΙΥΠΙ είναι το πρώτο κέντρο που αντιμετώπισε διεπιστημονικά την υγεία και ανάπτυξη της παιδικής ηλικίας και αποτελεί σήμερα σημείο αναφοράς για μια σειρά θεμάτων στα οποία εξειδικεύεται, παρέχοντας υπηρεσίες που είναι μοναδικές στη χώρα μας.

Οι δραστηριότητες του ΙΥΠΙ περιλαμβάνουν:

- Εξειδικευμένο κλινικο-εργαστηριακό έργο στην πρόληψη, έγκαιρη διάγνωση, αντιμετώπιση και γενετική συμβουλευτική νοσημάτων με σοβαρές συνέπειες όπως:
  - Προληπτικός έλεγχος των νεογνών όλης της χώρας.
  - Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα.
  - Γενετικά νοσήματα, σύνδρομα και διαταραχές αναπαραγωγής.
  - Διαταραχές μεταβολισμού των οστών.
- Εξειδικευμένο έργο κοινωνικής και αναπτυξιακής παιδιατρικής, ψυχικής υγείας, πρωτοβάθμιας φροντίδας, προαγωγής της υγείας και της ποιότητας ζωής του παιδιού και της οικογένειας:
  - Μελέτη περιβαλλοντικών και κοινωνικών επιδράσεων στη σωματική και ψυχική υγεία και ανάπτυξη του παιδιού
  - Αγωγή και προαγωγή της υγείας του παιδιού και της οικογένειας
  - Αναπτυξιακή παιδιατρική
  - Πρωτοβάθμια φροντίδα υγείας και κοινοτική ανάπτυξη

# Διεύθυνση Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών

Μία σταγόνα αίμα σώζει μια ζωή



## Τι είναι το Ε.Π.Π.Ε.Ν.

Σε όλα τα νεογέννητα παιδιά της χώρας προσφέρεται δωρεάν από το Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών (Ε.Π.Π.Ε.Ν.) ο προληπτικός έλεγχος για ορισμένα νοσήματα, η έγκαιρη διάγνωση και θεραπεία των οποίων είναι πολύ σημαντική για την βέλτιστη σωματική και ψυχοκινητική εξέλιξη του παιδιού.

*Η πρόωρη, προσυμπτωματική ανίχνευση σπάνιων νοσημάτων μέσω του Προληπτικού Νεογνικού Ελέγχου όταν συνοδεύεται από την κατάλληλη θεραπευτική αγωγή δύναται να προσφέρει μια εξαιρετική ποιότητα ζωής!*

### ΔΙΝΕΙ ΣΤΑ ΠΑΙΔΙΑ ΜΑΣ ΜΙΑ ΚΑΛΥΤΕΡΗ ΕΥΚΑΙΡΙΑ ΣΤΗ ΖΩΗ



~85,000 νεογνά

Γεννιούνται ετησίως στην Ελλάδα



Δυστυχώς, περίπου **1 στα 500 νεογνά** θα χρειαστούν κάποιο είδος φαρμακευτική/θεραπευτική παρέμβαση

### ΣΥΧΝΕΣ ΕΡΩΤΗΣΕΙΣ

**Κάθε χρόνο περίπου 250 νεογνά**

χάρη στην έγκαιρη παρέμβαση του Ε.Π.Π.Ε.Ν. έχουν μια πολύ καλή ποιότητα ζωής.

**Γιατί υπάρχει ο Προληπτικός Έλεγχος Νεογνών;**

Η πλειοψηφία των νεογνών είναι απολύτως υγιή και πάσχουν από κάποια από τις νόσους για τις οποίες ελέγχουμε. Αλλά για τις ελάχιστες περιπτώσεις που το νεογνό πάσχει από κάποια νόσο η έγκαιρη διάγνωση μέσω των απλών και γρήγορων δοκιμών ελέγχου του Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών, συνήθως προτού το νεογνό εμφανίσει κάποια κλινικά συμπτώματα, μπορεί να σημαίνει τη διαφορά ανάμεσα στη ζωή και το θάνατο και σίγουρα βοηθάει στην βελτίωση της ποιότητας ζωής αυτού του νεογνού.

**Πως πραγματοποιείται ο Προληπτικός Έλεγχος Νεογνών;**

Ο έλεγχος πραγματοποιείται με τη μέτρηση των συγκεκριμένων ουσιών-βιοδεικτών σε λίγες σταγόνες αίματος που λαμβάνονται από την πτέρνα του νεογέννητου δια σκαριφισμού (κατά την 3η-4η μέρα ζωής), καθιστώντας εφικτή την ανίχνευση συγγενών διαταραχών στο μεταβολισμό του νεογέννητου. Οι διαταραχές αυτές συνήθως δεν έχουν φαινοτυπική εκδήλωση τις πρώτες ημέρες ζωής, ωστόσο, στις περισσότερες περιπτώσεις, εάν δεν ανιχνευτούν εγκαίρως, μπορούν να προκαλέσουν νοητική καθυστέρηση, εγκεφαλοπάθεια ή ακόμη και αιφνίδιο θάνατο. Η έγκαιρη διάγνωση (εντός ενός μηνός από τη γέννηση) και η θεραπεία, πολλές φορές μέσω απλών διαιτολογικών ρυθμίσεων ή φαρμακευτικής αγωγής, αποτρέπουν την εκδήλωση της νόσου και διασφαλίζουν καλή ποιότητα ζωής.





**ΜΑΘΕΤΕ ΤΑ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΑ ΤΟΥ ΝΕΟΓΝΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ ΤΟΥ ΝΕΟΓΝΟΥ ΣΑΣ**  
στην προσωποποιημένη online πλατφόρμα μας



ΟΛΑ ΑΥΤΑ ΤΑ ΒΗΜΑΤΑ ΙΔΑΝΙΚΑ ΘΑ ΠΡΕΠΕΙ ΝΑ ΟΛΟΚΛΗΡΩΘΟΥΝ ΕΝΤΟΣ ΤΗΣ ΠΡΩΤΗΣ ΕΒΔΟΜΑΔΑΣ ΖΩΗΣ ΤΟΥ ΝΕΟΓΝΟΥ ΠΡΟΚΕΙΜΕΝΟΥ ΝΑ ΥΠΑΡΞΕΙ ΕΓΚΑΙΡΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΚΑΙ ΘΕΡΑΠΕΙΑ



**Ο ΝΕΟΓΝΙΚΟΣ ΕΛΕΓΧΟΣ ΕΙΝΑΙ ΜΙΑ ΔΙΑΔΙΚΑΣΙΑ**

Νόσος : Συγγενής Υποθυρεοειδισμός

Επιπολασμός: 1: 2-3,000

Υπο θεραπεία : Φυσιολογική ανάπτυξη με καθημερινή δόση θυροξίνης

Απουσία θεραπείας : Σοβαρή νοητική υστέρηση και αναπτυξιακές διαταραχές εντός ενός μήνα από τη γέννηση

Νόσος : Φαινυλκετονουρία

Επιπολασμός: 1: 10-12,000

Υπο θεραπεία : Φυσιολογική ανάπτυξη με ειδική διατροφή

Απουσία θεραπείας : Σοβαρή νοητική υστέρηση, σπασμοί, αναπτυξιακές και ψυχιατρικές διαταραχές τον πρώτο χρόνο ζωής

Νόσος : Γαλακτοζαμία

Επιπολασμός: 1: 15-50,000

Υπο θεραπεία : Φυσιολογική ανάπτυξη με ειδική διατροφή

Απουσία θεραπείας : Σοβαρή νοητική υστέρηση, ηπατική ανεπάρκεια, σπληνία, σπασμοί, καταράκτες, ακόμα και θάνατος στις σοβαρές μορφές

Νόσος : Ανεπάρκεια του ενζύμου G6PD

Επιπολασμός: ~1: 44

Υπο θεραπεία : Φυσιολογική ανάπτυξη, χρειάζεται προσοχή (αποφυγή συγκεκριμένων φαρμάκων και τροφών)

Απουσία θεραπείας : Πιθανά αιμολυτικά επεισόδια, ίκτερος, αναιμία

**ΤΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ ΤΟΥ Ε.Π.Π.Ε.Ν.**

ΕΝΑΣ Η ΕΠΙΤΗ ΚΑΡΤΑ ΤΟΥ ΝΕΟΓΝΟΥ: <input type="radio"/> ΝΑΙ <input type="radio"/> ΟΧΙ		ΜΕΤΕΤΡΟ ΥΠΕΡ ΤΩΝ ΕΛΛΗΝΩΝ
ΜΑΛΕΥΤΗΡΙΟ		I.Y.P.I.
ΕΠΙΘΕΤΟ		
ΜΗΤΡΩΝΥΜΟ		
ΦΥΛΟ	<input type="radio"/> ΑΡΡΕΝ <input type="radio"/> ΘΗΛΥ	<input type="radio"/> ΠΟΛΥΔΑΜΗ ΚΥΣΗ
ΔΙΑΡΚΕΙΑ ΚΥΣΗΣ (μή)		
ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΓΕΝΝΗΣΗΣ		
ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΑΙΜΟΔΟΧΕΙΑΣ		
ΒΑΡΟΣ ΓΕΝΝΗΣΗΣ (gr)		
ΟΣΟΣ		
ΠΟΛΗ	ΤΚ	
ΝΟΜΟΣ		
ΤΗΛΕΦΩΝΟ (επιπ)		
22Aai2Ykhh000001Ghk11		
22Aai2Ykhh000001Ghk11		I.Y.P.I.
Αγαπητή κυρία,		
Το Γενεαλόγιο Υγιούς του Παιδιού (Γ.Υ.Π.) είναι υποτόνιο για το Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών (ββ/βλαύρα υγιούς παιδιού εκδ. 12). Με το πρόγραμμα από 03/08/2012 είναι πλέον σημαντικό όλα τα νεογνά της χώρας να ελεγχθούν με σαρωτές συζητημένων αίματός που υποβάλλονται στο Γ.Υ.Π. από 03/08/2012 με τον κωδικό πρόσβασης 21 γνηρίων που υπάρχει σε αυτό το σελίδα με τη βοήθεια να παρακολουθήσετε την πορεία του δείγματος και να γίνει πρόσβαση στα αποτελέσματα του παιδιού σας πηγαίνοντας στην ιστοσελίδα <a href="http://www.eppen.gr">www.eppen.gr</a>		

Το Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών (Ε.Π.Π.Ε.Ν.), το οποίο διενεργείται σήμερα από το Ι.Υ.Π. και καλύπτει όλα τα νεογέννητα της Ελλάδας, δεν περιορίζεται μόνο στη μέτρηση μιας χημικής ουσίας, αλλά είναι μια ολοκληρωμένη υπηρεσία που περιλαμβάνει την επιβεβαίωση της αντίχνησης, τη διάγνωση, τη θεραπευτική αντιμετώπιση και αξιολόγηση της πορείας του πάσχοντος παιδιού,

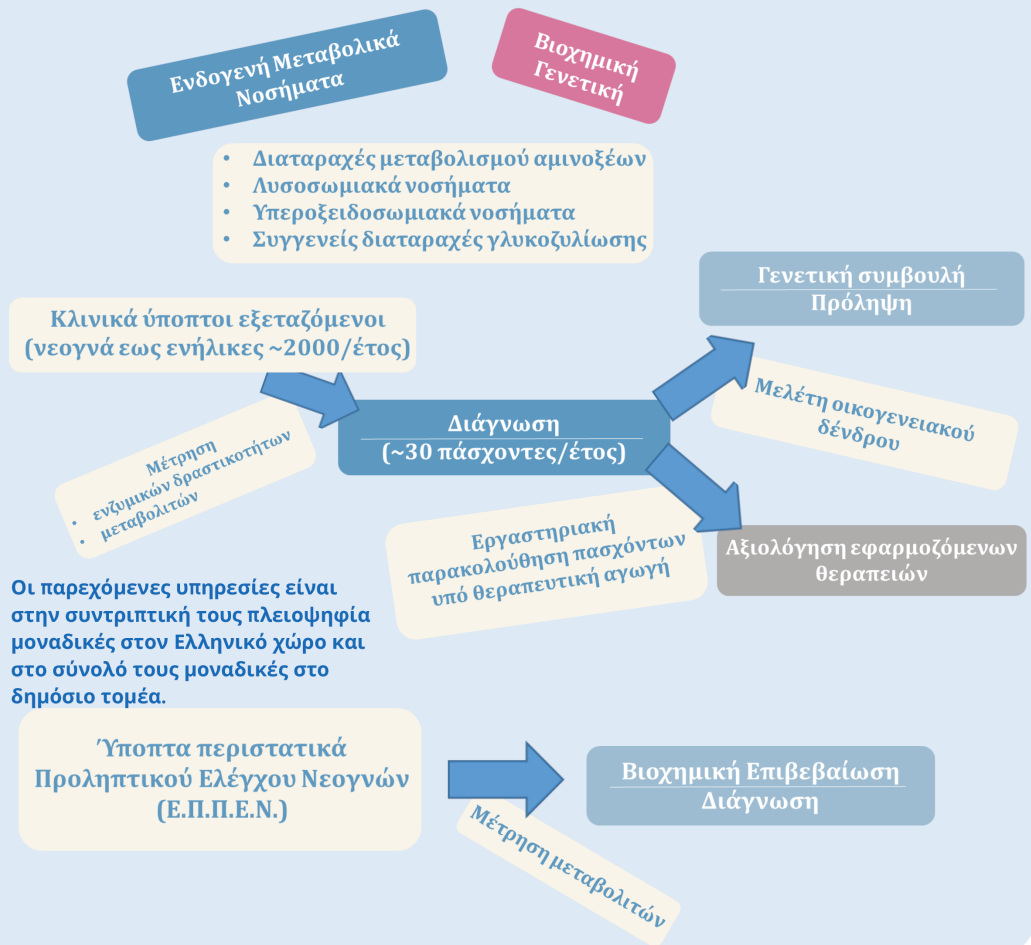
Η Εγκύκλιος προτυποποίησης διαδικασιών ανάπτυξης και υλοποίησης του Εθνικού Προγράμματος Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών (Ε.Π.Π.Ε.Ν.) (ΑΔΑ: Β4ΣΘΘ-0Ρ2, 8/11/2012, Αριθ. Πρωτ.: Υ3Γ/Γ.Φ.11-4/Γ.Π.οικ./107830) διαμορφώνει τους όρους, προϋποθέσεις και διαδικασίες, κατά ενιαίο τρόπο της ανάπτυξης και υλοποίησης του Ε.Π.Π.Ε.Ν. σε εθνικό επίπεδο.

## Διεύθυνση Ενζυμολογίας και Κυτταρικής Λειτουργίας



Γνωστικό αντικείμενο της Διεύθυνσης Ενζυμολογίας και Κυτταρικής Λειτουργίας είναι η Βιοχημική Γενετική και συγκεκριμένα η μελέτη των Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων. Πρόκειται για μία ομάδα 1400 και πλέον σπανίων κληρονομικών νοσημάτων με συνολική συχνότητα τουλάχιστον 1:2000 γεννήσεις. Στο σύνολό τους είναι χρόνια νοσήματα, με ιδιαίτερα σοβαρές κλινικές εκδηλώσεις και επιπτώσεις στην επιβίωση και την ποιότητα ζωής των πασχόντων και των οικογενειών τους. Σε αυτόν τον τομέα των Σπανίων Παθήσεων, τα τελευταία 40 χρόνια παρέχεται από την Διεύθυνση εξειδικευμένο έργο εργαστηριακής διάγνωσης και αναπτύσσεται ερευνητική δραστηριότητα.

### ΠΑΡΕΧΟΜΕΝΕΣ ΥΠΗΡΕΣΙΕΣ



## Διεύθυνση Ενζυμολογίας και Κυτταρικής Λειτουργίας



### ΣΥΝΕΡΓΑΤΕΣ

Οι ασθενείς παραπέμπονται από Νοσηλευτικά Ιδρύματα και Πανεπιστημιακές Κλινικές όλης της χώρας, καθώς και από Ιδιωτικές Κλινικές και ιδιώτες ιατρούς. Η Διεύθυνση συμμετέχει ως μέλος της Διευρυμένης Επιστημονικής Ομάδας σε τρία αναγνωρισμένα Εθνικά Κέντρα Εμπειρογνωμοσύνης Σπανίων Νοσημάτων.

### ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΕΡΓΟ

Ο τομέας των Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων είναι διεθνώς ταχέως αναπτυσσόμενος και με εξαιρετικό επιστημονικό και ερευνητικό ενδιαφέρον. Ειδικό ερευνητικό ενδιαφέρον για την Διεύθυνση αποτελεί η μελέτη των αθροιστικών λυσοσωμιακών νοσημάτων. Τα τελευταία 40 χρόνια έχουν εκπονηθεί 24 ερευνητικά προγράμματα με αντικείμενο τα υπό μελέτη μεταβολικά νοσήματα σε συνεργασία με Ερευνητικά Κέντρα και Πανεπιστημιακούς φορείς της Ελλάδας και του εξωτερικού, ενώ έχουν δημοσιευθεί 128 άρθρα σε διεθνή έγκριτα επιστημονικά περιοδικά.

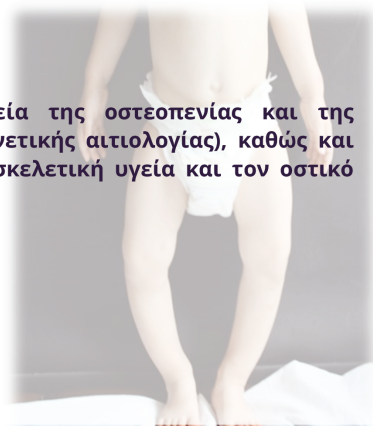
### ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΕΡΓΟ

Η Διεύθυνση συμμετέχει ενεργά στα εκπαιδευτικά προγράμματα άλλων φορέων, κλινικών και επιστημονικών εταιρειών με ομιλίες για τα Ενδογενή Μεταβολικά Νοσήματα και αποτελεί τον μοναδικό εργαστηριακό χώρο στην Ελλάδα που διαθέτει ολοκληρωμένη γνώση και παροχή υπηρεσιών στο πεδίο της Βιοχημικής Γενετικής και συγκεκριμένα των Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων. Πρόσφατα η Διεύθυνση αναγνωρίστηκε με υπουργική απόφαση ως εκπαιδευτικό κέντρο για την ιατρική ειδικότητα της Εργαστηριακής Γενετικής στο πεδίο της Βιοχημικής Γενετικής.

## Τομέας Νοσημάτων Μεταβολισμού Οστών και Μεταβολισμού Μετάλλων



Ο Τομέας μας ειδικεύεται στη διάγνωση και θεραπεία της οστεοπενίας και της οστεοπόρωσης, της ραχίτιδας (έλλειψη βιταμίνης D ή γενετικής αιτιολογίας), καθώς και στην διαχείριση άλλων διαταραχών που επηρεάζουν τη σκελετική υγεία και τον οστικό μεταβολισμό σε νεογνά, βρέφη, παιδιά κι εφήβους.



### ΣΥΝΤΟΜΗ ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ

Κάθε χρόνο, περισσότερα από 3000 περιστατικά παραπέμπονται από όλη τη χώρα για έλεγχο του μεταβολισμού οστών και μετάλλων, συνήθως με αφορμή την παρουσία καταγμάτων, σκελετικών παραμορφώσεων, οστικού άλγους ή διαταραχών της αύξησης. Από αυτά, τα 2/3 αφορούν παιδιά ηλικίας 0-18 ετών με σοβαρό, χρόνιο πρόβλημα υγείας, που έχει επιπλοκές από τον σκελετό (πχ παιδιά με καρκίνο ή σε αναπηρικό αμαξίδιο), ενώ το υπόλοιπο 1/3 άσχει από σπάνιο νόσημα των οστών (πχ ατελής οστεογένεση, ανθεκτική ραχίτιδα κλπ).

Ο Τομέας συνεργάζεται με όλες τις παιδιατρικές κλινικές της χώρας και όλους τους επαγγελματίες υγείας που ασχολούνται με τα παιδιά κάθε ηλικίας. Παράλληλα, έχει συντονιστικό ρόλο στην ολιστική προσέγγιση που επιβάλλεται σε ιδιαίτερος πολύπλοκα περιστατικά, που απαιτούν φροντίδα από πολλούς ειδικούς. Φροντίζει επίσης για την ομαλή, οργανωμένη μετάβαση των παιδιατρικών ασθενών σε δομές υγείας ενηλίκων, όταν φτάσουν στην ενηλικίωση.

Το εκπαιδευτικό και ερευνητικό έργο του Τομέα στο πεδίο του μεταβολισμού των οστών και των μετάλλων είναι αξιόλογο. Περιλαμβάνει-μεταξύ άλλων-συμμετοχή σε διεθνείς, πολυκεντρικές κλινικές μελέτες που αφορούν την παθολογία του οστού, αλλά και σε διεθνείς ομάδες εργασίας που καθορίζουν τις κατευθυντήριες οδηγίες για την υγεία του αναπτυσσόμενου σκελετού.

### ΠΑΡΕΧΟΜΕΝΕΣ ΥΠΗΡΕΣΙΕΣ

- Παιδιατρικό ιατρείο διαταραχών οστικού μεταβολισμού, με εμπειρία σε θεραπείες στοχευμένες για το οστό, πχ διφωσφονικά
- Εργαστήριο δεικτών οστικού μεταβολισμού και οξαλικών/κιτρικών ούρων, το μοναδικό στη χώρα με φυσιολογικές τιμές για παιδιά
- Οστική πυκνομετρία (μέθοδος DXA). Το μοναδικό σε Δημόσιο φορέα με αποκλειστικά παιδιατρικό λογισμικό για μέτρηση της οστικής πυκνότητας και λιπομέτρηση σε επιλεγμένα περιστατικά. Εξυπηρετούνται παιδιά ηλικίας 5-20 ετών.
- Ψηφιακή ακτινομετρία (μέθοδος DXR, Digital X-ray Radiogrammetry). Το λογισμικό αυτό είναι το μοναδικό σε Δημόσιο φορέα και χρησιμοποιείται για εκτίμηση του πάχους των οστών σε παιδιά που δεν μπορούν να υποβληθούν σε DXA λόγω σπονδυλοδεσίας, ηλικίας <5 ετών ή μη συνεργασίας, πχ επί αυτισμού



## Τομέας Νοσημάτων Μεταβολισμού Οστών και Μεταβολισμού Μετάλλων



## Νοσήματα Ειδικού Ενδιαφέροντος

### 2<sup>η</sup> Ομάδα Σπάνιες Παθήσεις Οστών

- Στιογενής ραχίτιδα
- Ραχίτιδα γενετικής αιτιολογίας (XLH, VDDR-I, VDDR-II κλπ)
- Υποφωσφατασία
- Οστεοπέτρωση
- Σύνδρομο πολλαπλών εξοστώσεων
- Ατελής οστεογένεση και άλλες μορφές γενετικής οστεοπόρωσης (πχ PLS3, LRP5 κλπ)
- Σκελετικές δυσπλασίες, πχ αχονδροπλασία, σπονδυλοεπιφυσαϊκή δυσπλασία, κλειδοκρνιακή δυσπλασία, κλπ

### 1<sup>η</sup> Ομάδα Χρόνιες Παθήσεις

- Διατροφικές διαταραχές, πχ ψυχογενής ανορεξία
- Νόσος Crohn, ελκώδης κολίτιδα, κοιλιοκάκη
- Χρόνια λήψη συστηματικών κορτικοστεροειδών, πχ ρευματοειδής αρθρίτιδα, νεφρωσικό σύνδρομο
- Χρόνια διαταραχή της κινητικότητας, πχ μυϊκή δυστροφία Duchenne, εγκεφαλική παράλυση, νωτιαία μυϊκή ατροφία
- Υπερασβεστιουρία, νεφρολιθίαση
- Φαινυλοκετονουρία, γαλακτοζαμία και άλλες ενδογενείς διαταραχές του μεταβολισμού
- Αιμοσφαιρινοπάθειες, πχ μεσογειακή αναμία
- Παιδικός καρκίνος, πχ λευχαιμία, λέμφωμα, μυελοβλάστωμα

~ 3000 παραπομπές περιστατικών ετησίως από τις οποίες **3 στις 4 περιπτώσεις** συνεχίζουν να παρακολουθούνται σε χρόνια βάση

### 3<sup>η</sup> Ομάδα Ειδικές Καταστάσεις

- Οστεοπενία της προωρότητας
- Μεταμόσχευση μυελού οστών ή συμπαγών οργάνων
- Κυστική ίνωση
- Νεφρική οστεοδυστροφία
- Σύνδρομα ή άλλες καταστάσεις με συμμετοχή του σκελετού, πχ σ. Marfan, νευροϊνωμάτωση, σ. Prader-Willi, σ. Lowe κλπ

# Διεύθυνση Γενετικής



Στη Διεύθυνση Γενετικής του ΙΥΠ παρέχονται υψηλής ποιότητας υπηρεσίες Γενετικής σε κλινικό και εργαστηριακό επίπεδο. Επίσης υλοποιούνται ερευνητικά έργα με έμφαση στην ανίχνευση του γενετικού αιτίου σπανίων παθήσεων και τη μελέτη της παθοφυσιολογίας, με απώτερο σκοπό τη σύνδεση γονοτύπου -φαινοτύπου και την πρόληψη του νοσήματος.



## ΣΥΝΤΟΜΗ ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ

Η Διεύθυνση έχει σημαντική συμβολή στην έγκαιρη και ακριβή διάγνωση γενετικών νοσημάτων για περισσότερα από 40 χρόνια με παροχή υπηρεσιών Κλινικής Γενετικής/Συμβουλευτικής, Κυτταρογενετικής, Μοριακής Κυτταρογενετικής και Μοριακής Γενετικής για σπάνιες γενετικές παθήσεις με τις οποίες ελάχιστα κέντρα ασχολούνται στη χώρα. Η Διεύθυνση Γενετικής στο ΙΥΠ συμμετέχει στο πρόγραμμα εξωτερικού ποιοτικού ελέγχου μέσω GenQA - Genomic Quality Assessment (UKAS accredited proficiency testing provider) για όλες τις παρεχόμενες κλινικές και εργαστηριακές υπηρεσίες.

Αξιολόγηση ασθενών με  
γενετικό νόσημα

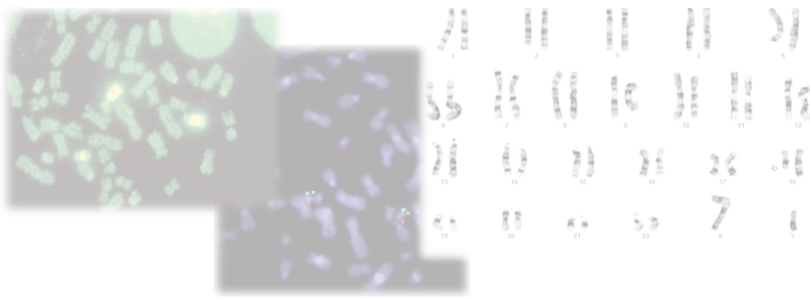
Χρωμοσωμικός έλεγχος  
Καρυότυπος

Μοριακή  
κυτταρογενετική (FISH)

Μοριακή  
γενετική

Γενετική  
συμβουλευτική

# Διεύθυνση Γενετικής



## ΠΑΡΕΧΟΜΕΝΕΣ ΥΠΗΡΕΣΙΕΣ

### Αξιολόγηση ασθενών με γενετικό νόσημα

Η διαγνωστική προσέγγιση ξεκινά με λεπτομερή λήψη του ατομικού και οικογενειακού ιστορικού και την καταγραφή του γενεαλογικού δένδρου. Ακολουθεί αντικειμενική εξέταση του ασθενή, καταγραφή των διαταραχών της συμπεριφοράς και αξιολόγηση των σωματομετρικών και μορφολογικών χαρακτηριστικών. Γίνεται προγραμματισμός των απαιτούμενων ειδικών εργαστηριακών ελέγχων και της επανεξέτασης του ασθενή 6-12 μήνες αργότερα, όταν ο κλινικός φαινότυπος μπορεί να είναι περισσότερο εμφανής.

### Χρωμοσωμικός έλεγχος-Καρυότυπος

Συστήνεται για την επιβεβαίωση της υποψίας ύπαρξης γνωστού χρωμοσωμικού συνδρόμου ή όταν συνυπάρχουν δυσμορφικά χαρακτηριστικά, διαμαρτίες της διάπλασης και νοητική υστέρηση, για την ανίχνευση αριθμητικών και δομικών ανωμαλιών των χρωμοσωμάτων μεγέθους >3-5Mb.

### Μοριακή κυτταρογενετική (FISH)

Από το 1993 που ξεκίνησε διεθνώς η χρησιμοποίηση της τεχνικής του Φθορίζοντος in situ υβριδισμού (FISH) για την ανίχνευση υπομικροσκοπικών ελλειμμάτων και διπλασιασμών του γενετικού υλικού, η μέθοδος εφαρμόζεται στη Διεύθυνση Γενετικής του ΙΥΠ για τη διάγνωση γνωστών συνδρόμων (σ. DiGeorge/VCFS, σ. Williams, s. Smith Magenis κ.ά.).

### Μοριακή γενετική

- Στο πλαίσιο του μοριακού ελέγχου το ενδιαφέρον επικεντρώνεται στη διερεύνηση των παθογόνων νουκλεοτιδικών παραλλαγών γονιδίων που σχετίζονται με την εμφάνιση μη συνδρομικής βαρνηκίας, Φαινυλκετονουρίας (PKU) και της Μη-Φαινυλκετονουρικής Υπερφαινυλαλανιναιμίας (non-PKU HPA) με πλήρη αλληλούχιση κατά Sanger των εμπλεκόμενων γονιδίων.

- Ενόψει της διεύρυνσης του Προγράμματος Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών στο ΙΥΠ (Ε.Π.Π.Ε.Ν.) γίνεται συστηματική προσπάθεια προτύπωσης της προ-αναλυτικής, αναλυτικής και μετά-αναλυτικής φάσης της μεθόδου αλληλούχισης επόμενης γενιάς (NGS), ώστε να χρησιμοποιηθεί για την ανίχνευση παθογόνων παραλλαγών σε νεογνά με ευρήματα συμβατά με διαταραχές του ενδογενούς μεταβολισμού, όπως προκύπτουν από τον προληπτικό έλεγχο νεογνών.

### Γενετική συμβουλευτική

Η διαδικασία της διάγνωσης γενετικών νοσημάτων στο ΙΥΠ ολοκληρώνεται με τη Γενετική Συμβουλευτική κατά την οποία παρέχονται πληροφορίες για το γενετικό νόσημα σχετικές με την κλινική εικόνα, την πορεία, τις θεραπευτικές δυνατότητες, τον κίνδυνο επανεμφάνισης και τις δυνατότητες πρόληψης. Η Γενετική Συμβουλευτική αφορά όχι μόνο τους ασθενείς, αλλά και τα μέλη της οικογένειας με γενετικό νόσημα.

## Η ΟΜΑΔΑ ΜΑΣ

**Συντονιστής Διευθυντής :** Γκιργκινουδής Παναγιώτης, PhD

**Εργαστηριακό σκέλος**  
**Εργαστηριακός Υπεύθυνος Ε.Π.Π.Ε.Ν. - Βιοχημικός :** Πλατής Δημήτρης MSc, PhD  
**Τεχνολόγοι Ιατρικών Εργαστηρίων :**  
Γκίκα Άννα, MSc  
Γκιώνη Βασιλική, MSc  
Γουναροπούλου Μαρία  
Καλογεράκου Μαρία, MSc  
Φνίτση Χρυσανγή

**Γραμματεία - Εισαγωγή Λεοόμενων :**

Αρεμέτσικα Παναγιώτα, MSc.  
Αρεμέτσικα Βασιλεία, MSc, MBA  
Λουλουδάκη Αγγελική  
Χάρου Αγγελική

**Κλινικό σκέλος ΕΠΠΕΝ**

**Υπεύθυνος :** Σκοΐμα Αναστασία, MD, PhD Παιδίατρος Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων  
**Παιδίατρος :** Σδόγγου-Μελά Τριανταφυλλιά, MD, PhD Παιδίατρος  
**Διαιτολόγος :** Πετροπούλου Ελέανα, MSc  
**Ψυχολόγος :** Ιακώβου Κώστας

**Κλινικό σκέλος - Εξωτερικοί Συνεργάτες**  
**Μονάδα Ενδοκρινολογίας, Διαβήτη και Μεταβολισμού της Α' Παιδιατρικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία»**

**Διευθύντρια :** Κανακά-Gantenbein Χριστίνα, MD, PhD, Παιδίατρος Ενδοκρινολόγος  
**Επιστημονικός συνεργάτης :** Τάλιου Άννα, MD, Παιδίατρος με Ειδική Κλινική Εμπειρία στην Παιδιατρική Ενδοκρινολογία

*Διεύθυνση Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών  
Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών*

**Διευθυντής :** Δουλγεράκη Άρτεμις, Παιδίατρος, MD, PhD, MRCPCH, FRCPCH

**Επιστημονικό Προσωπικό**  
Αθανασοπούλου Έλενα, Βιοχημικός, PhD

**Εξωτερικοί Συνεργάτες**  
**Επιστημονικός συνεργάτης :** Πολυζώης Γεώργιος, MD, PhD  
**Επιστημονικός συνεργάτης :** Ψημίτης Αριστοτέλης, MSc, Τεχνολόγος Ακτινοβολίας-Ακτινοθεραπείας

*Τομέας Νοσημάτων Μεταβολισμού Οστών και  
Μεταβολισμού Μετάλλων*

**Διευθυντής :** Μωραΐτου Μαρίνα, Χημικός, PhD

**Επιστημονικό Προσωπικό**  
Δημητρίου Ευαγγελία, Βιολόγος, PhD  
Μαυρίδου Ειρήνη, Βιολόγος, DEA, PhD  
Σακελλάρη Χρυσάνθη, Μοριακή Βιολόγος, PhD

**Τεχνολόγοι Ιατρικών Εργαστηρίων :**  
Πετρομανωλάκη Ειρήνη  
Πούλια Ευσταθία

*Διεύθυνση Ενζυμολογίας και Κυτταρικής  
Λειτουργίας*

**Διευθυντής :** Κολιαλέξη Αγγελική, Ιατρικός Γενετιστής, MD, PhD

**Επιστημονικό Προσωπικό**  
Γρηγοριάδου Μαρία, Βιολόγος  
Πούλου Μυρτώ, BSc (Biomedical Sciences), MSc, PhD  
Κόκκοτας Χάρης, Βιολόγος, PhD

*Διεύθυνση Γενετικής*