

# 3<sup>ο</sup>

Πανελλήνιο Συνέδριο  
Ιατρικής  
Γενετικής

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ  
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

Υπό την αιγίδα:



ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟΣ ΙΑΤΡΙΚΟΣ ΣΥΛΛΟΓΟΣ  
ΛΟΦΕΛΕΙΝ Η ΜΗ ΒΛΑΡΤΕΙΝ



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΔΗΜΟΚΡΑΤΙΑ  
Εθνικών και Καποδιστριακών  
Πανεπιστημίων Αθηνών

from **Genomic Findings**  
to **Bedside Medicine**

Αμφιθέατρο Ελληνικού Ινστιτούτου Παστέρ, Αθήνα

ΤΕΛΙΚΟ  
ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

**15-17**  
Νοεμβρίου  
2024

Το Συνέδριο μοριοδοτείται  
με είκοσι τρία (23) Μόρια  
Συνεχιζόμενης Ιατρικής Εκπαίδευσης  
(CME-CPD Credits) από τον Πανελλήνιο Ιατρικό Σύλλογο

Οργάνωση - Γραμματεία

**free spirit**  
getting you there!



from **Genomic Findings**  
to **Bedside Medicine**

## Περιεχόμενα

### ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

Επιτροπές	4
Μήνυμα Προέδρου	5
Επιστημονικό Πρόγραμμα	6
Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών	15
Αναρτημένες Ανακοινώσεις - ePosters	23
Ευρετήριο Συγγραφέων Ανακοινώσεων	29

### ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

Δορυφορικές Διαλέξεις	32
Χρήσιμες Πληροφορίες	33
Ευχαριστίες Χορηγών	35

## Επιτροπές

### Οργανωτική Επιτροπή

Πρόεδρος: Φρουσίρα Ε. Ελένη

Μέλη: Μακρυθανάσης Περικλής  
Παπαδόπουλος Γεώργιος  
Τσούτσου Ειρήνη  
Ψώνη Σταυρούλα

### Επιστημονική Επιτροπή

Harper Joyce  
Zimran Ari  
Αμέντα-Κυριαζή Στυλιανή  
Ανατολίτου Φανή  
Αντωνάρας Στυλιανός  
Βαρβαρήγου Αναστασία  
Βασιλείου Βασιλική  
Βέρβερη Αθηνά  
Βούδρης Κωνσταντίνος  
Γεωργόπουλος Νεοκλής  
Γιαπιτζάκης Χρήστος  
Γραμματικάκης Ιωάννης  
Δρακάκης Πέτρος  
Θεοδωρίδου Μαρία  
Καδίτης Αθανάσιος  
Καλανταρίδου Σοφία  
Κολιαλέξη Αγγελική  
Λασκαρίδης Εμμανουήλ  
Μακράκης Ευάγγελος  
Μακρυθανάσης Περικλής  
Μαλαμίση-Puchner Αριάδνη

Μοσχόβη Μαρία  
Μπόνου Πιπίνα  
Πάμπανος Ανδρέας  
Παναγιωτοπούλου-Γαρταγάνη Πολυτίμη  
Παναγιώτου Ιωάννα  
Παπαδόπουλος Γεώργιος  
Περβανίδου Νένη  
Ρώμα Ελευθερία  
Σκανδαλάκης Παναγιώτης  
Σταθόπουλος Πάνος  
Σταματελόπουλος Κίμων  
Σταύρος Σοφοκλής  
Στρατάκης Κωνσταντίνος  
Τζουμάκα-Μπακούλα Χρύσα  
Τσούτσου Ειρήνη  
Φούσκας Δημήτριος  
Φρουσίρα Ελένη  
Χατζίδου Σοφία  
Χρούσος Γεώργιος  
Ψώνη Σταυρούλα

**15-17**  
Νοεμβρίου  
2024

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ  
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

## Μήνυμα Προέδρου

Αγαπητοί συνάδελφοι, συνεργάτες και φίλοι,

Με ιδιαίτερη τιμή και χαρά η Ελληνική Εταιρεία Ιατρικής Γενετικής (Ε.Ε.Ι.Γ.) σας προσκαλεί στο **3<sup>ο</sup> Πανελλήνιο Συνέδριο Ιατρικής Γενετικής “from Genomic Findings to Bedside Medicine”**, που θα πραγματοποιηθεί στις **15 - 17 Νοεμβρίου 2024**, με φυσική παρουσία, στο **Αμφιθέατρο του Ελληνικού Ινστιτούτου Παστέρ** στην **Αθήνα**.

Το Συνέδριό μας διοργανώνεται στο πλαίσιο της συνεχιζόμενης ιατρικής εκπαίδευσης με σκοπό την πλήρη ενημέρωση ιατρών, λοιπών επαγγελματιών υγείας και βιοεπιστημόνων, στον ραγδαία αναπτυσσόμενο τομέα της Ιατρικής Γενετικής με την συμμετοχή διακεκριμένων Ελλήνων και Ξένων ομιλητών.

Το επιστημονικό πρόγραμμα περιλαμβάνει τις επιστημονικές και τεχνολογικές εξελίξεις, καθώς και τις εφαρμογές της Ιατρικής Γενετικής στα σπάνια γενετικά νοσήματα με νευρολογικές εκδηλώσεις, στα μεταβολικά, στον διευρυμένο προσυμπτωματικό έλεγχο νεογνών, στις προκλήσεις γονιδιακής και κυτταρικής θεραπείας, στα οφθαλμολογικά, στις συγγενείς ανωμαλίες, στη γυναικολογία-μαιευτική, στην αιματολογία-ογκολογία, στα βιοηθικά προβλήματα και άλλα πολλά.

Θα υπάρχουν και διαδραστικά Κλινικά Φροντιστήρια για την καλύτερη μετάδοση γνώσεων, ανταλλαγή εμπειριών και απόψεων.

Μετά την επιτυχημένη διεξαγωγή των προηγούμενων Συνεδρίων μας προσβλέπουμε και εφέτος στην συνέχιση της διεπιστημονικής εκπαιδευτικής δραστηριότητας μας.

Η παρουσία και η ενεργή συμμετοχή σας στην προσπάθειά μας, φιλοδοξούμε ότι θα αποτελέσει σημείο συνεργασίας των διαφόρων ιατρικών ειδικοτήτων και θα συμβάλει στην επιτυχία του Συνεδρίου μας. Ελπίζουμε να ωφεληθούν επιστημονικά, ιδιαίτερα οι νέοι ιατροί, από τις τελευταίες εξελίξεις και τα επιτεύγματα της Ιατρικής Γενετικής.

Θερμούς χαιρετισμούς,

Εκ μέρους του Δ.Σ.

**Ελένη Ε. Φρουσίρα-Κανιούρα**

Ομ. Καθηγήτρια Κλινικής Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ  
Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Ιατρικής Γενετικής

## Επιστημονικό Πρόγραμμα

## Παρασκευή 15 Νοεμβρίου 2024

09.00 - 10.00

Προσέλευση - Εγγραφές

10.00 - 13.00

Προφορικές Ανακοινώσεις

Προεδρείο: Γ. Παπαδόπουλος, Α. Πάμπανος

**ΠΑ01****ΤΑΥΤΟΧΡΟΝΕΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΤΩΝ RET ΚΑΙ FH ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΜΕΤΑΣΤΑΤΙΚΟ ΦΑΙΟΧΡΩΜΟΚΥΤΤΩΜΑ: ΕΝΑ CASE REPORT**

Βασιλική Σιαμpanοπούλου<sup>1</sup>, Αθηνά Καράμπελα<sup>1</sup>, Πέτρος Παπαλέξης<sup>1</sup>,  
Αλέξανδρος-Αριστείδης Λαφιωνιάτης<sup>1</sup>, Γεωργία Τσίρου<sup>1</sup>, Δήμητρα Στεφάνου<sup>2</sup>,  
Άννα Αγγελούση<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Ενδοκρινολογικό Τμήμα, Α' Παθολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών Λαϊκό, Κέντρο εμπειρογνωμοσύνης σπανίων ενδοκρινικών παθήσεων 'ENDO-ERN', Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

<sup>2</sup> Ογκολογικό Τμήμα, Α' Παθολογική Κλινική, Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών Λαϊκό, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

**ΠΑ02****ΜΕΛΕΤΗ ΤΗΣ ΕΚΦΡΑΣΗΣ ΤΩΝ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΠΟΥ ΣΧΕΤΙΖΟΝΤΑΙ ΜΕ ΤΗ ΝΕΥΡΟΠΛΑΣΤΙΚΟΤΗΤΑ ΣΤΗ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ ΧΡΗΣΗΣ ΑΛΚΟΟΛ ΚΑΙ ΑΝΑΔΕΙΞΗ ΒΙΟΔΕΙΚΤΩΝ ΜΕ ΜΟΝΤΕΛΑ ΤΕΧΝΗΤΗΣ ΝΟΗΜΟΣΥΝΗΣ**

Ευαγγελία Λεγάκη<sup>1</sup>, Νικόλας Ντοβρόλης<sup>1</sup>, Νικολέτα Μοσχολιού<sup>1</sup>,  
Ηλίας Κουτρομάνος<sup>2,3</sup>, Ευθύμιος Βασιλόπουλος<sup>2</sup>, Αντώνιος Δακανάλης<sup>4</sup>,  
Μαρία Γαζούλη<sup>1</sup>, Ηλίας Τζαβέλλας<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Εργαστήριο Βιολογίας, Τμήμα Βασικών Βιολογικών Επιστημών, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα 11527, Ελλάδα

<sup>2</sup> Α' Ψυχιατρική Κλινική, Νοσοκομείο «Αιγινήτειο», Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα 11528, Ελλάδα

<sup>3</sup> Department of Psychiatry and Psychotherapy, Psychiatric Services Aargou AG, 5210 Brugg-Windisch, Switzerland

<sup>4</sup> Department of Medicine and Surgery, University of Milano Bicocca, Via Cadore 38, 20900, Monza, Italy

**ΠΑ03****ΚΕΦΑΛΟΜΕΤΡΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΜΙΑΣ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ GORLIN ΤΥΠΟΥ 1**

Νικόλαος Ζιάκας<sup>1,2</sup>, Δημήτριος Χαλαζωνίτης<sup>3</sup>, Ιωάννης Παπουλίδης<sup>4</sup>,  
Γεώργιος Π. Χρούσος<sup>4</sup>, Χρήστος Γιαπιτζάκης<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Μονάδα Στοματοπροσωπικής Γενετικής Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Αθήνα

<sup>2</sup> Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

15-17  
Νοεμβρίου  
2024

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ  
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

## Επιστημονικό Πρόγραμμα

### Παρασκευή 15 Νοεμβρίου 2024

<sup>3</sup> Εργαστήριο Ορθοδοντικής, Οδοντιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

<sup>4</sup> Access To Genome, Εργαστήριο Γενετικών Αναλύσεων, Θεσσαλονίκη

#### ΠΑ04

##### ΚΛΙΝΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΜΕ ΠΟΛΛΑΠΛΑ ΟΣΤΕΟΔΥΣΠΛΑΣΤΙΚΑ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΚΑΙ ΟΔΟΝΤΙΚΗ ΑΓΕΝΕΣΙΑ

Μυρσίνη Χαμακιώτη<sup>1,2</sup>, Ελένη Κόνιαρη<sup>2</sup>, Γεώργιος Π. Χρούσος<sup>2</sup>,  
Χρήστος Γιαπιτζάκης<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Μονάδα Στοματοπροσωπικής Γενετικής, Α' Παιδιατρική Κλινική της Ιατρικής Σχολής του Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», 11527, Αθήνα

<sup>2</sup> Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας, Παιδιού και Ιατρικής Ακρίβειας, Χωρέμιο Ερευνητικό Εργαστήριο, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», 11527, Αθήνα

#### ΠΑ05

##### ΜΕΛΕΤΗ ΤΗΣ ΕΠΙΔΡΑΣΗΣ ΤΗΣ ΒΙΟΨΙΑΣ ΤΡΟΦΕΚΤΟΔΕΡΜΑΤΟΣ ΣΤΗΝ ΥΓΕΙΑ ΤΩΝ ΝΕΟΓΝΩΝ ΠΟΥ ΓΕΝΝΗΘΗΚΑΝ ΕΠΕΙΤΑ ΑΠΟ ΚΥΚΛΟΥΣ ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΕΞΕΤΑΣΗΣ

Τατιάνα Χαρτοματσίδου<sup>1</sup>, Δήμητρα Χριστόπου<sup>1</sup>, Κυπαρισσία Κώστογλου<sup>1</sup>,  
Μάλαμω Λιτσάκη<sup>1</sup>, Ροδία Μάλγαρη<sup>1</sup>, Μαριέλλα Πατρώνια<sup>1</sup>, Φωτεινή Χουλιάρá<sup>1</sup>,  
Ρόμπερτ Ναϊντέτσκι<sup>1</sup>, Ευάγγελος Παπανικολάου<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Assisting Nature, Θεσσαλονίκη, Κέντρο Αναπαραγωγής & Γενετικής

<sup>2</sup> Γ' Μαιευτική - Γυναικολογική Κλινική Α.Π.Θ. Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης «Ιπποκράτειο», Θεσσαλονίκη

#### ΠΑ06

##### ΜΗ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΗ ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ ΤΟΥ ΕΛΕΥΘΕΡΟΥ ΕΜΒΡΥΪΚΟΥ DNA ΠΟΥ ΠΕΡΙΧΕΤΑΙ ΣΤΟ ΚΑΛΛΙΕΡΓΗΤΙΚΟ ΜΕΣΟ ΕΜΒΡΥΩΝ ΣΤΗΝ ΕΞΩΣΩΜΑΤΙΚΗ ΓΟΝΙΜΟΠΟΙΗΣΗ, ΜΕ ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΣΗ ΕΠΟΜΕΝΗΣ ΓΕΝΙΑΣ (NGS)

Δήμητρα Χριστόπου<sup>1</sup>, Μαρία Γαλιώτου<sup>1</sup>, Τατιάνα Χαρτοματσίδου<sup>1</sup>,  
Εύη Τιμοθέου<sup>1</sup>, Κυπαρισσία Κώστογλου<sup>1</sup>, Ροδία Μάλγαρη<sup>1</sup>, Φωτεινή Χουλιάρá<sup>1</sup>,  
Χριστίνα Ιωκειμίδου<sup>1</sup>, Ράνια Κακάνη<sup>1</sup>, Μάλαμω Λιτσάκη<sup>1</sup>, Ρόμπερτ Ναϊντέτσκι<sup>1</sup>,  
Ευάγγελος Παπανικολάου<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> Assisting Nature - Κέντρο Αναπαραγωγής & Γενετικής, Assisting Nature, Θεσσαλονίκη

<sup>2</sup> Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, 3<sup>ο</sup> Τμήμα Γυναικολογικής Ιατρικής Ιπποκράτειο Νοσοκομείο, Θεσσαλονίκη



## Επιστημονικό Πρόγραμμα

Παρασκευή 15 Νοεμβρίου 2024

## ΠΑ07

## ΒΡΕΦΟΣ 3 ΜΗΝΩΝ ΜΕ ΓΕΦΥΡΟΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΙΚΗ ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΤΥΠΟΥ 1B

Μαρία Μιχαήλου<sup>1</sup>, Πελαγία Αθανασιάδου<sup>1</sup>, Ηλιάννα Μανιαδάκη<sup>1</sup>,  
Μαρία Ραϊσιάκη<sup>2</sup>, Πελαγία Βοργιά<sup>3</sup>, Γεωργία Χριστοπούλου<sup>4</sup>,  
Ελευθερία Παπαδοπούλου<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου

<sup>2</sup> Μονάδα Παιδοακτινολογίας, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου

<sup>3</sup> Παιδονευρολόγος, Ηράκλειο Κρήτης

<sup>4</sup> Genotypos, SCIENCE LABS, Αθήνα

## ΠΑ08

## ΜΟΝΟΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΠΑΧΥΣΑΡΚΙΑ: ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΔΥΟ ΑΣΘΕΝΩΝ

Κυριακή Καβαλιέρου<sup>1</sup>, Πηνελόπη Σμυρνάκη<sup>2</sup>, Ελευθερία Παπαδοπούλου<sup>1</sup>,  
Ρόζα-Ιωάννα Πουλάκη<sup>1</sup>, Ιωάννα Κωνσταντινίδου<sup>1</sup>, Παντελής Κωνσταντουλάκης<sup>3</sup>,  
Rita Cerqueira<sup>4</sup>, Ηλιάννα Μανιαδάκη<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου

<sup>2</sup> Παιδοενδοκρινολόγος, Ηράκλειο

<sup>3</sup> Γενότυπος SCIENCE LABS

<sup>4</sup> Unilabs Genetics (CGC - Centro de Genética Clínica)

## ΠΑ09

## ΒΡΕΦΟΣ ΜΕ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ BARDET-BIEDL 4

Κατερίνα Αναγνωστοπούλου<sup>1</sup>, Αντιγόνη Πουλοπούλου<sup>1</sup>, Μαρία Αλβανού<sup>1</sup>,  
Χρήστος Γαβαλάς<sup>1</sup>, Ανδρομάχη Μητσιώνη<sup>2</sup>, Αναστάσιος Καπογιάννης<sup>2</sup>,  
Ελένη Φρυσίρα<sup>3</sup>, Ιωάννης Λουκάς<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Neoscreen, Εργαστήριο Μοριακής Διαγνωστικής, Αθήνα,

<sup>2</sup> Νεφρολογικό τμήμα Ιασώ Παίδων, Αθήνα,

<sup>3</sup> Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα,

<sup>4</sup> Τομέας Φαρμακευτικής Χημείας ΕΚΠΑ, Αθήνα

## ΠΑ10

## ΦΑΙΝΟΤΥΠΙΚΗ ΕΤΕΡΟΓΕΝΕΙΑ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΑΠΑΛΕΙΨΗ ΤΟΥ ΕΞΟΝΙΟΥ 2 ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ IFT74 ΣΥΝΔΟΕΜΕΝΟ ΜΕ ΝΟΣΟ ΤΩΝ ΚΡΟΣΣΩΝ

Ειρήνη Τριανταφυλλάκη<sup>1</sup>, Παναγιώτης Γιάλλουρος<sup>2,3</sup>, Παναγιώτα Πρωτοπαππά<sup>4</sup>,  
Ανδρέας Κυριάκου<sup>5</sup>, Θάλεια Παπαδούρη<sup>6</sup>, Μαρία Αργυρού<sup>1</sup>, Αβραάμ Ηλία<sup>1</sup>,  
Χρήστος Μηνά<sup>7</sup>, Αιμιλία Αθανασίου<sup>8</sup>, Όλγα Γραφάκου<sup>8</sup>, Αθηνά Θεοδοσιού<sup>9</sup>,  
Πάολα Ευαγγελίδου<sup>9</sup>, Καρολίνα Σισμάνη<sup>9</sup>, Σοφία Ουρανή<sup>8</sup>

<sup>1</sup> Παιδιατρική Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Οργανισμός Κρατικών Υπηρεσιών Υγείας, Λευκωσία, Κύπρος

<sup>2</sup> Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Κύπρου, Λευκωσία, Κύπρος

<sup>3</sup> Παιδονευμονολογική Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Οργανισμός Κρατικών Υπηρεσιών Υγείας, Λευκωσία, Κύπρος



15-17  
Νοεμβρίου  
2024

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ  
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

## Επιστημονικό Πρόγραμμα

### Παρασκευή 15 Νοεμβρίου 2024

<sup>4</sup> Παιδιατρικό Κέντρο Ήπατος, Γαστρεντερολογίας και Διατροφής, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ, Οργανισμός Κρατικών Υπηρεσιών Υγείας, Λευκωσία, Κύπρος

<sup>5</sup> Παιδοενδοκρινολογική Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ, Οργανισμός Κρατικών Υπηρεσιών Υγείας, Λευκωσία, Κύπρος

<sup>6</sup> Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ, Οργανισμός Κρατικών Υπηρεσιών Υγείας, Λευκωσία, Κύπρος

<sup>7</sup> Παιδοχειρουργική Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ, Οργανισμός Κρατικών Υπηρεσιών Υγείας, Λευκωσία, Κύπρος

<sup>8</sup> Κλινική Γενετικής και Μεταβολικών Νοσημάτων, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ, Οργανισμός Κρατικών Υπηρεσιών Υγείας, Λευκωσία, Κύπρος

<sup>9</sup> Τμήμα Κυτταρογενετικής και Γενωμικής, Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, Λευκωσία, Κύπρος

#### ΠΑ11

#### ΠΡΩΤΗ ΕΚΔΗΛΩΣΗ ΟΞΕΙΑΣ ΝΕΚΡΩΤΙΚΗΣ ΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΑΣ ΣΤΑ ΠΛΑΙΣΙΑ ΛΟΙΜΩΞΗΣ COVID19 ΣΕ ΒΡΕΦΟΣ ΜΕ ΜΕΤΑΛΛΑΓΗ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ RANBP2

Ιωάννης Γωνιωτάκης<sup>1</sup>, Ευαγγελία Δαρδαμάνη<sup>1</sup>, Αλεξάνδρα Φουντουλάκη<sup>1</sup>, Γεωργία Χριστοπούλου<sup>2</sup>, Ελευθερία Παπαδοπούλου<sup>3</sup>, Σταυρούλα Ηλία<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Μονάδα Εντατικής Θεραπείας Παιδών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ηράκλειο Κρήτης

<sup>2</sup> Genotypos Sciencelabs, Αθήνα

<sup>3</sup> Ιατρείο Κλινικής Γενετικής, Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Ηρακλείου, Ηράκλειο Κρήτης

13.00 - 13.30 **Δορυφορική Διάλεξη** (σελ 32)

13.30 - 14.00 **Μεσημβρινή διακοπή**

14.00 - 15.30 **ΣΥΝΕΔΡΙΑ: Καρδιολογία**

Προεδρείο: **Σ. Χατζίδου, Π. Μπόνου**

- Γενετική Συγγενών Καρδιοπαθειών  
**Α. Φρογουδάκη**
- Υπερτροφική Μυοκαρδιοπάθεια  
**Σ. Βάκρου**
- Σύνδρομο Marfan  
**Σ. Μπρίλη**

## Επιστημονικό Πρόγραμμα

**Παρασκευή 15 Νοεμβρίου 2024**

15.30 - 17.00

### **ΣΥΝΕΔΡΙΑ: Αγγειακές Δυσπλασίες**

Προεδρείο: Π. Σκανδαλάκης, Ε. Φρουσίρα, Σ. Αμέντα-Κυριαζή

- Ταξινόμηση - Οδηγίες αναγνώρισης και αντιμετώπισης φλεβικών δυσπλασιών  
**N. Δεγερμετζόγλου**
- Γλομυνοεπιδεσμική δυσπλασία. Διάγνωση και ολιστική αντιμετώπιση  
**Γ. Γερούλακος**
- FAVA: Μια καινούρια φλεβική δυσπλασία  
**A. Πούλου**

17.00 - 17.30

### **Διάλειμμα**

17.30 - 18.00

### **Τελετή Έναρξης - Χαιρετισμοί**

- **Φρουσίρα Ε. Ελένη**, Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Ιατρικής Γενετικής
- **Πατούλης Γεώργιος**, Πρόεδρος Ιατρικού Συλλόγου Αθηνών
- **Εξαδάκτυλος Αθανάσιος**, Πρόεδρος Πανελληνίου Ιατρικού Συλλόγου

18.00 - 18.30

### **Τιμητική Διάλεξη: Η Γενετική Εξέλιξη του Ανθρώπινου Εγκεφάλου**

Προεδρείο: **M. Θεοδωρίδου, Ε. Ρώμα**

Ομιλητής: **Γ. Χρούσος**

15-17  
Νοεμβρίου  
2024

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ  
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

## Επιστημονικό Πρόγραμμα

### Σάββατο 16 Νοεμβρίου 2024

09.00 - 10.00

**ΚΛΙΝΙΚΟ ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΟ I: Αναπτυξιακή Παιδιατρική. Παρουσίαση περιστατικών**

Προεδρείο: **N. Περβανίδου, Ε. Φρυσίρα**

Εισηγητές: **Ε. Καραντανά, Α. Πετρόπουλος, Δ. Μπαστάκη**

10.00 - 11.30

**ΣΥΝΕΔΡΙΑ: Μεταβολικά**

Προεδρείο: **Α. Κολιαλέξη, Γ. Παπαδόπουλος, Ε. Τσούτσου**

- Νόσος Gaucher  
**M. Μωραΐτου**
- Γενετική Επιβεβαίωση Ευρημάτων Εκτεταμένου Νεογνικού Screening  
**M. Πούλου**
- Λυσοσωμικά Νοσήματα  
**Σ. Μπάτζιος**

11.30 - 12.00

**Διάλειμμα**

12.00 - 12.30

**LECTURE: Gaucher Disease and Parkinson-The Relationship between a rare Genetic Disease and a common Neurodegenerative Disorder**

Moderator: **E. Fryssira, Ch. Tzoumaka-Mprakoula**

Speaker: **Prof. Ari Zimran**

12.30 - 13.00

**ΔΙΑΛΕΞΗ: Σουκινική Αφυδρογονάση και Ουκογενετική**

Προεδρείο: **Σ. Καλανταρίδου**

Ομιλητής: **Κ. Στρατάκης**

13.00 - 13.30

**Δορυφορική Διάλεξη (σελ 32)**

13.30 - 14.00

**Μεσημβρινή διακοπή**

14.00 - 15.30

**ΣΥΝΕΔΡΙΑ: Μαιευτική-Γυναικολογία**

Προεδρείο: **Π. Δρακάκης, Σ. Σταύρος**

- Γονιμότητα σε γυναίκες με πρόωρη ωοθηκική ανεπάρκεια  
**Σ. Καλανταρίδου**
- Ο ρόλος της θρομβοφιλίας στην επαναλαμβανόμενη αποτυχία εμφύτευσης (RIF)  
**Ευαγ. Δεληγεώρογλου**
- IVF με ακόλουθο PGT-A: Αποτελεί Ηθικό Δικαίωμα του ζευγαριού;  
**Ε. Μακράκης**

## Επιστημονικό Πρόγραμμα

Σάββατο 16 Νοεμβρίου 2024

15.30 - 16.00	<b>LECTURE: The HFEA and ESHRE IVF add-on Recommendations</b> Moderators: <b>S. Kalantaridou, E. Makrakis</b> Speaker: <b>Prof. Joyce Harper</b>
16.00 - 16.30	<b>ΔΙΑΛΕΞΗ: Ηθικά Προβλήματα στον Προγεννητικό Έλεγχο</b> Προεδρείο: <b>Ε. Φρυσίρα, Χ. Γιαπιτζάκης</b> Ομιλητής: <b>Ε. Λασκαρίδης</b>
16.30 - 17.00	<b>Διάλειμμα</b>
17.00 - 18.30	<b>ΣΥΝΕΔΡΙΑ: Εμβryo μητρική - Προγεννητικός Έλεγχος</b> Προεδρείο: <b>Ι. Γραμματικάκης, Α. Βέρβερη, Ε. Φρυσίρα</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Κατευθυντήριες Οδηγίες NGS/WES στον Προγεννητικό Έλεγχο <b>Σ. Σηφάκης</b></li><li>• Η συμβολή της περιγεννητικής παθολογοανατομίας στη διάγνωση γενετικών συνδρόμων <b>Α. Κωνσταντινίδου</b></li><li>• Αποκρυπτογραφώντας τη διαφοροποίηση του βιολογικού φύλου <b>Λ. Μιχαλά</b></li></ul>
18.30 - 19.30	<b>ΣΥΝΕΔΡΙΑ : Ενδοκρινολογία</b> Προεδρείο: <b>Β. Βασιλείου, Ν. Γεωργόπουλος</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Vitamin D Εξαρτώμενες Ραχίτιδες <b>Ε. Κασσή</b></li><li>• Genetics and Adrenal Tumorigenesis <b>Α. Αγγελούση</b></li></ul>
19.30 - 21.00	<b>ΣΥΝΕΔΡΙΑ: Νευρολογία</b> Προεδρείο: <b>Κ. Βούδρης, Π. Σταθόπουλος, Π. Μακρυθανάσης</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Νόσος Fabry <b>Γ. Τσιβγούλης</b></li><li>• Σύνδρομο Υπεραύξησης του μονοπατιού PI3K-AKT-mTOR <b>Μ. Σπανού</b></li><li>• Νεότερα Δεδομένα στη Γενετική που αφορούν την Εγκεφαλική Παράλυση <b>Σ. Ουρανή</b></li></ul>

15-17  
Νοεμβρίου  
2024

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ  
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

## Επιστημονικό Πρόγραμμα

### Κυριακή 17 Νοεμβρίου 2024

09.00 - 10.00

#### ΚΛΙΝΙΚΟ ΦΡΟΝΤΙΣΤΗΡΙΟ II: Κλινική Γενετική - Δυσμορφολογία

Προεδρείο: Ε. Φρυσίρα, Σ. Αμέντα-Κυριαζή

Εισηγήτριες: Σ. Ψώνη, Ε. Τσούτσου

10.00 - 11.30

#### ΣΥΝΕΔΡΙΑ: Νεογνολογία. Ενδιαφέροντα θέματα Νεογνολογίας

Προεδρείο: Α. Μαλαμίτση-Ruchner, Φ. Ανατολίτου, Α. Βαρβαρήγου

- Η θέση του WGS στη MENN  
Γ. Μητσιάκος
- Γενετικά νοσήματα στη Νεογνολογία  
Γ. Παπαδόπουλος
- Περιγεννητικό στρες και επιγενετικός προγραμματισμός παθήσεων στον απόγονο  
Δ. Μπριάντα

11.30 - 12.00

#### Διάλειμμα

12.00 - 13.30

#### ΣΥΝΕΔΡΙΑ: Γαστρεντερολογία

Προεδρείο: Ι. Παναγιώτου, Σ. Αμέντα-Κυριαζή, Α. Βέρβερη

- Νεογνική Χολόσταση. Ο Ρόλος της Γενετικής  
Π. Καφρίτσα
- Early Onset IBD  
Α. Αγγελακοπούλου-Πολυζώη
- Αλλεργία στο γάλα της αγελάδος vs δυσανεξία στη λακτόζη  
Σ. Φεσσάτου

13.30 - 14.30

#### Μεσημβρινή διακοπή

14.30 - 16.30

#### ΣΥΝΕΔΡΙΑ: Παιδιατρική-Επείκαιρα Θέματα

Προεδρείο: Χ. Τζουμάκα-Μπακούλα, Δ. Φούσκας, Π. Μακρυθανάσης, Σ. Ψώνη

- Η εξέλιξη της ιατρικής γενετικής στην παιδιατρική πρωτοβάθμια φροντίδα υγείας  
Κ. Νταλούκας
- Η συμβολή της σύγχρονης γενετικής στην διάγνωση και θεραπεία του παιδιατρικού ασθενή  
Ε. Παπαδοπούλου
- Εφαρμογές γενετικής στη διαχείριση αλλεργικών νοσημάτων  
Μ. Κουλούρη
- Συγγενής Αμαύρωση Leber  
Ε. Τσίνα

## Επιστημονικό Πρόγραμμα

Κυριακή 17 Νοεμβρίου 2024

16.30 - 17.00

Διάλειμμα

17.00 - 18.00

**ΣΥΝΕΔΡΙΑ: Πνευμονολογία**

Προεδρείο: Π. Παναγιωτοπούλου-Γαρταγάνη, Α. Καδίτης

- Alpha 1 Antitrypsin: Ένα Γενετικό Νόσημα  
Α. Μουδάκη
- Νεότερα δεδομένα στη γονιδιακή διάγνωση της πρωτοπαθούς δυσκινσίας των κροσσών  
Γ. Κολτσίδα

18.00 - 20.00

**ΣΥΝΕΔΡΙΑ: Αιματολογία - Ογκολογία**

Προεδρείο: Μ. Μοσχόβη, Α. Πάμπανος, Σ. Ψώνη, Ε. Τσούτσου

- Κληρονομικός καρκίνος του νεφρού  
Φ. Φωστήρα
- Βιολογία της Οξείας Λεμφοβλαστικής Λευχαιμίας  
Δ. Δογάνης
- Ιατρική Ακρίβειας στην Ογκολογία-ΕΔΙΜΟ  
Ε. Λιναρδάκη
- Αιμορροφιλία: Η εποχή της γονιδιακής θεραπείας  
Α. Βαρακλιώτη

20.00

ΣΥΜΠΕΡΑΣΜΑΤΑ - ΛΗΞΗ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ

**15-17**  
Νοεμβρίου  
2024

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ  
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

# Ευρετήριο

## Προέδρων - Ομιλητών



## Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών

Harper Joyce	Professor of Reproductive Science, Head of the Reproductive Science and Society Group, Institute for Women's Health, University College London
Zimran Ari	MD, Founder and former head of the Gaucher Unit, Shaare Zedek Medical Center, The Hebrew University, Hadassah School of Medicine, Jerusalem, Israel
Αγγελικοπούλου-Πολυζώη Ασπασία	Παιδίατρος - Γαστρεντερολόγος, MBChir, MA, MRCPCH, PhD, Επιμελήτρια Ιασώ Παιδών, Αθήνα
Αγγελούση Άννα	Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παθολογίας - Ενδοκρινολογίας Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, ΓΝΑ «Λαϊκό», Αθήνα
Αμέντα-Κυριαζή Στυλιανή	MD, PhD, Παιδίατρος, Επιστ. Υπεύθυνη Κλινικής Γενετικής Μαιευτηρίου ΜΗΤΕΡΑ, Αθήνα
Ανατολίτου Φανή	Md, PhD, Μέλος ΔΣ ΕΕΠΙ, τ. Συντονίστρια Διευθύντρια AMENN Νοσοκομείο Παιδών «Η Αγία Σοφία», Αντιπρόεδρος Ινστιτούτου Υγείας του Παιδιού, Συντονίστρια Διευθύντρια Παιδιάτρων, Μαιευτική & Γυναικολογική Κλινική «ΡΕΑ», Αθήνα
Βάκρου Στυλιανή	MD, PhD, FEACVI, Καρδιολόγος, Επ. Συνεργάτης ΕΚΠΑ, Ιατρείο Κληρονομικών Μυοκαρδιοπαθειών, Β' Καρδιολογική Κλινική Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «Αττικών», Αθήνα
Βαρακλιώτη Αγορίτσα	Βιολόγος, PhD, MHA, NY Αιμοδοσίας, ΓΝΑ «Λαϊκό», Αθήνα
Βαρβαρήγου Αναστασία	Ομότιμη Καθηγήτρια Παιδιατρικής & Νεογνολογίας Πανεπιστημίου Πατρών, Επιστημονικά Υπεύθυνη MEN Β', MEN Α' & Αίθουσας Τοκετών, Γενική Κλινική Ολύμπιον, Πάτρα
Βασιλείου Βασιλική	Ενδοκρινολόγος, Συντονίστρια Διευθύντρια ΕΣΥ, Ενδοκρινολογικό Τμήμα, ΓΝΑ «Αλεξάνδρα», Αθήνα
Βέρβερη Αθηνά	Ιατρός Γενετίστρια - Παιδίατρος, Τμήμα Γενετικής Σπάνιων Νοσημάτων, ΓΝΘ «Παπαγεωργίου», Θεσσαλονίκη
Βούδρης Κωνσταντίνος	Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, Διευθυντής Νευρολογικού Τμήματος, ΓΝ Παιδών «Π.&Α. Κυριακού», Αθήνα
Γερούλακος Γεώργιος	Ομότιμος Καθηγητής Αγγειοχειρουργικής Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Διευθυντής 2 <sup>ης</sup> Αγγειοχειρουργικής Κλινικής, Mediterraneo Hospital, Γλυφάδα, Visiting Professor, Imperial College, London

15-17  
Νοεμβρίου  
2024

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ  
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

## Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών

Γεωργόπουλος Νεοκλής	Καθηγητής Ενδοκρινολογίας, Ενδοκρινολογίας Αναπαραγωγής, Παθολογική Κλινική Τμήματος Ιατρικής Πανεπιστημίου Πατρών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο Πατρών, Πάτρα
Γιαπιτζάκης Χρήστος	Αναπληρωτής Καθηγητής Γενετικής, Υπεύθυνος Μονάδας Στοματοπροσωπικής Γενετικής, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Υγείας Μητέρας Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα
Γραμματικάκης Ιωάννης	MD, MCs, PhD, Μαιευτήρας-Γυναικολόγος, Διευθυντής ΕΣΥ, Γ' Μαιευτική Γυναικολογική Κλινική, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «Αττικόν», Αθήνα
Δεγεμετζόγλου Νικόλαος	MD, MSc, PhD(c) Στρατιωτικός Ιατρός Αγγειοχειρουργός - Αγγειολόγος, Επιμελητής Αγγειοχειρουργικής Κλινικής, Διευθυντής Τμήματος Επειγόντων Περιστατικών - Αεροδιακομιδών, 251 Γενικό Νοσοκομείο Αεροπορίας, Αθήνα
Δεληγέωρογλου Ευαγγελία	MD, MSc, PhD, postPhD(c), Μαιευτήρας Γυναικολόγος, Ακαδημαϊκός Υπότροφος, Μονάδα Ανθρώπινης Αναπαραγωγής, Α' Μαιευτικής Γυναικολογικής Κλινικής ΑΠΘ, ΓΝΘ «Παπαγεωργίου»
Δογάνης Δημήτριος	MD, PhD, MSc, Παιδίατρος-Ογκολόγος, Διευθυντής Ογκολογικού Τμήματος, Νοσοκομείο Παιδών «Π. & Α. Κυριακού», Γεν. Γραμματέας ΕΕΠΑΟ, Αθήνα
Δρακάκης Πέτρος	Καθηγητής Μαιευτικής-Γυναικολογίας, Διευθυντής Γ' Μαιευτικής & Γυναικολογικής Κλινικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «ΑΤΤΙΚΟΝ», Αθήνα
Θεοδωρίδου Μαρία	Παιδίατρος - Λοιμωξιολόγος, Ομότιμη Καθηγήτρια Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Αθήνα
Καδίτης Αθανάσιος	Καθηγητής Παιδιατρικής - Παιδιατρικής Πνευμονολογίας, Α' Παιδιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδών «Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ», Αθήνα
Καλανταρίδου Σοφία	Καθηγήτρια Μαιευτικής - Γυναικολογίας και Στείρωσης, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα
Καραντανά Ελένη	MD, PhD, Παιδίατρος - Αναπτυξιακός Παιδίατρος

## Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών

Κασσή Ευανθία	Ενδοκρινολόγος, Καθηγήτρια Βιοχημείας-Ενδοκρινολογίας, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα, ENDO-ERN-, Κέντρο Εμπειρογωμοσύνης Σπάνιων Ενδοκρινικών Παθήσεων, Laiko General Hospital of Athens- European Reference Network on Rare Endocrine Conditions (ENDO-ERN)
Καφρίτσα Παναγιώτα	MD, PhD, Διευθύντρια Παιδογαστρεντερολόγος «ΙΑΣΩ ΠΑΙΔΩΝ», Αθήνα
Κολιαλέξη Αγγελική	MD, PhD, Ιατρικός Γενετιστής, Διευθύντρια Διεύθυνσης Γενετικής, Ινστιτούτο Υγείας Παιδιού, Αθήνα
Κολτσιδα Γεωργία	MD, PhD, Επιστημονικός Συνεργάτης Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα
Κουλούρη Μαρία Γ.	Παιδίατρος Παιδοαλλεργιολόγος EAACI, Διδάκτωρ Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Επιστημονική Συνεργάτις Μονάδας Αλλεργιολογίας Α΄ΠΠΚ, Αθήνα
Κωνσταντινίδου Αναστασία	Περιγεννητική Παθολογοανατόμος, Καθηγήτρια Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, President Elect Paediatric Pathology Society
Λασκαρίδης Εμμανουήλ	Δικηγόρος παρ' Αρείω Πάγω, LL. M. (Heidelberg), Dr. iur. (Heidelberg), Μεταδιδακτορικός Ερευνητής στη Νομική Σχολή ΕΚΠΑ, Πρόεδρος Ελληνικής Ένωσης Ιατρικού Δικαίου και Βιοηθικής
Λιναρδάκη Εμμανουέλα	Ph.D., Μοριακή Βιολόγος, Υπεύθυνη Μονάδας ΔΙΓΕΝΙΑ, Ινστιτούτο Μοριακής Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας - ΙΤΕ (ITE-IMBB)
Μακράκης Ευάγγελος	Μαιευτήρας - Γυναικολόγος, Αναπληρωτής Καθηγητής Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Λευκωσίας, Επισκέπτης Καθηγητής Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Επιστημονικός Υπεύθυνος Μονάδας «ΥΓΕΙΑ IVF - Εμβρυογένεσις», Αθήνα
Μακρουθανάσης Περικλής	MD, PhD, PD, Επίκουρος Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα
Μαλαμίτση-Puchner Αριάδνη	Ομότιμη Καθηγήτρια Παιδιατρικής - Νεογνολογίας ΕΚΠΑ, Πρόεδρος Επιτροπής «Περιγεννητικής Φροντίδας» ΚΕΣΥ, Αθήνα

15-17  
Νοεμβρίου  
2024

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ  
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

## Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών

Μητσιακός Γεώργιος	MD, PhD, Καθηγητής Παιδιατρικής - Νεογνολογίας, Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης, Πρόεδρος Ελληνικής Νεογνολογικής Εταιρείας, 2 <sup>η</sup> Νεογνολογική Κλινική και ΜΕΝΝ, ΓΝΘ «Παπαγεωργίου», Θεσσαλονίκη
Μιχαλά Λίνα	Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Μαιευτικής και Γυναικολογίας - Παιδικής και Εφηβικής Γυναικολογίας, Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Πρόεδρος Ελληνικής Ακαδημίας Γυναικολογικής και Αναπαραγωγικής Υγείας Παιδιών και Εφήβων
Μοσχόβη Μαρία	Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παιδιατρικής Αιματολογίας - Ογκολογίας, Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Ογκολογική Μονάδα «ΜΑΡΙΑΝΝΑ Β. ΒΑΡΔΙΝΟΓΙΑΝΝΗ - ΕΛΠΙΔΑ», Νοσοκομείο Παιδων «Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ», Αθήνα
Μουδάκη Αγγελική	MD, PhD, MSc, Παιδίατρος με ειδική εμπειρία στην Παιδιατρική Πνευμονολογία, Επιμελήτρια Β, Α' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παιδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα
Μπαστάκη Α. Δέσποινα	MD, PhD, Παιδίατρος - Αναπτυξιακή Παιδίατρος, Διδάκτωρ ΕΚΠΑ, Υπεύθυνη Αναπτυξιολογικού Ιατρείου Νοσοκομείου «ΜΗΤΕΡΑ», Αθήνα
Μπάτζιος Σπύρος	MD, MSc, PhD, Ειδικός στα Κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα, Διευθυντής του Τμήματος KMN - Brain directorate, Great Ormond Street Hospital, London, UK
Μπόνου Πιπίνα	MD, Παιδοκαρδιολόγος - Εμβρυοκαρδιολόγος, Συνεργάτιδα Ιασώ Παιδων, Αθήνα
Μηριάνα Δέσποινα	Καθηγήτρια Παιδιατρικής - Νεογνολογίας, ΜΕΝΝ, Γ' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «Αττικόν», Αθήνα
Μπριλή Στυλιανή	Καρδιολόγος, Συντονίστρια Διευθύντρια, Καρδιολογική Κλινική ΓΝΝΘ «Η Σωτηρία», Αθήνα
Μωραϊτου Μαρίνα	PhD, Χημικός, Διευθύντρια Διεύθυνσης Ενζυμολογίας και Κυτταρικής Λειτουργίας, Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού, Αθήνα
Νταλούκας Κωνσταντίνος Ι.	Παιδίατρος, Πρόεδρος Πανελλήνιας Ομοσπονδίας Ελευθεροεπαγγελματιών Παιδιάτρων, Εκλέκτορας του ΠΙΣ

## Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών

Ουρανή Σοφία	Κλινική Γενετίστρια - Παιδονευρολόγος, Κλινική Γενετικής και Ιατρείο Ενδογενών Διαταραχών Μεταβολισμού Νοσοκομείου Αρχιεπίσκοπος Μακάριος ΙΙΙ, Λευκωσία, Κύπρος
Πάμπανος Ανδρέας	MD, PhD, Κυτταρολόγος, Εργαστηριακός Γενετιστής, Επιστημονικός Υπεύθυνος Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής, ΓΝΑ «ΕΛΕΝΑ ΒΕΝΙΖΕΛΟΥ - ΑΛΕΞΑΝΔΡΑ», Αθήνα
Παναγιωτοπούλου-Γαρταγάνη Πολυτίμη	Παιδίατρος - Παιδοπνευμονολόγος, Διευθύντρια Παιδοπνευμονολογικού Ιατρείου «ΕΥΡΩΚΛΙΝΙΚΗΣ ΑΘΗΝΩΝ», Επιστημονική Συνεργάτης Παιδοπνευμονολογικού Τμήματος Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παίδων «Η ΑΓΙΑ ΣΟΦΙΑ», Αθήνα
Παναγιώτου Ιωάννα	Παιδίατρος - Γαστρεντερολόγος, Νοσοκομείο ΙΑΣΩ, Αθήνα
Παπαδόπουλος Γεώργιος	M.D., cPhD, Παιδίατρος Νεογολόγος, Διευθυντής ΕΣΥ, Νεογολογικό Τμήμα και MENN, Γενικό Νοσοκομείο Αθηνών «ΑΛΕΞΑΝΔΡΑ», Μέλος Δ.Σ. Ελληνικής Νεογολογικής Εταιρείας, Αθήνα
Παπαδοπούλου Ελευθερία	Παιδίατρος - Γενετίστρια, Διευθύντρια ΕΣΥ, Παιδιατρική Κλινική ΠαΓΝΗ, Ηράκλειο
Περβανίδου Νένη	Καθηγήτρια Αναπτυξιακής και Συμπεριφορικής Παιδιατρικής Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Α΄ Παιδιατρική Κλινική ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Αναπτυξιακών Παιδιάτρων, Αθήνα
Πετρόπουλος Ανδρέας	M.D., Ph.D., Αναπτυξιακός Παιδίατρος, Διδάκτωρ Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Μονάδα Αναπτυξιακής και Συμπεριφορικής Παιδιατρικής, Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα
Πούλου Αικατερίνη	MD, MSc, MMA, Επιμελήτρια Αγγειοχειρουργός Ευρωκλινική Αθηνών, Συνεργάτης Γ.Ν.Ε Θριάσιο, Συνιδρύτρια και Επιστημονικά Υπεύθυνη του ειδικού καρδιολογικού και αγγειοχειρουργικού πολυιατρείου «Καρδιά & Αγγεία», Χαλάνδρι, Αττική
Πούλου Μυρτώ	PhD, Βιοεπιστήμονας, Υπεύθυνη Μοριακής Γενετικής, Διεύθυνση Γενετικής - Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού, Αθήνα

15-17  
Νοεμβρίου  
2024

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ  
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

## Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών

Ρώμα Ελευθερία	Ομότιμη Καθηγήτρια Παιδιατρικής Γαστρεντερολογίας Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Επιστημονική Διευθύντρια Παιδογαστρεντερολογικού Τμήματος, Νοσοκομείο Παιδων «ΜΗΤΕΡΑ», Αθήνα
Σηφάκης Σταύρος	Μαιευτήρας - Γυναικολόγος, Διδάκτωρ Πανεπιστημίου Κρήτης, τ. Διευθυντής ΕΣΥ ΠΑΓΝΗ, Diploma in Fetal Medicine Επιστημονικός Διευθυντής «ΜΗΤΕΡΑ ΚΡΗΤΗΣ», Πρόεδρος Ελληνικής Εταιρείας Υπερήχων στη Μαιευτική Γυναικολογία, Ηράκλειο
Σκανδαλάκης Παναγιώτης	Ομότιμος Καθηγητής Χειρουργικής Ανατομίας Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ
Σπανού Μαρία Ι.	Παιδίατρος - Παιδονευρολόγος, Συνεργάτης Γ΄ Παιδιατρικής Κλινικής ΠΓΝ Αττικών & Παιδιατρικού Κέντρου Αθηνών, Αθήνα
Σταθόπουλος Πάνος	Νευρολόγος, Επίκουρος Καθηγητής Νευρολογίας Νευροανοσολογίας Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ
Σταύρος Σοφοκλής	Επίκουρος Καθηγητής Μαιευτικής και Γυναικολογίας Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «Αττικών», Αθήνα
Στρατάκης Κωνσταντίνος	Διευθυντής Ερευνών Γενετικής του Ανθρώπου & Ιατρικής Ακριβείας, IMBB, ΙΤΕ, Διευθυντής Ιατρικής Γενετικής Νοσοκομείο «ΕΡΡΙΚΟΣ ΝΤΥΝΑΝ», Καθηγητής Ιατρικής Σχολής, Ευρωπαϊκό Πανεπιστήμιο Κύπρου, Ομότιμος Ερευνητής Εθνικού Ινστιτούτου Υγείας
Τζουμάκα-Μπακούλα Χρύσα	Ομότιμη Καθηγήτρια Παιδιατρικής Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Αθήνα
Τσιβγούλης Γεώργιος	MD, PhD, MSc, FESO, FEAN, FAAN, Καθηγητής Νευρολογίας και Διευθυντής Β΄ Νευρολογικής Κλινικής Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Αθήνα
Τσίνα Ευθυμία	Χειρουργός Οφθαλμίατρος - Παιδοφθαλμίατρος, Διδάκτωρ Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Διευθύντρια Παιδο-οφθαλμολογικού Τμήματος Ιατρικού Κέντρου Αθηνών, τ. Διευθύντρια Οφθαλμολογικού Τμήματος Νοσοκομείου Παιδων «Η Αγία Σοφία», Αθήνα
Τσούτσου Ειρήνη	Παιδίατρος, Κλινικός Γενετιστής, Επιμελήτρια Α΄, Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας, ΓΝΑ «Γ. Γεννηματάς», Αθήνα

## Ευρετήριο Προέδρων - Ομιλητών

Φεσσάτου Σμαραγδή	Παιδίατρος - Παιδογαστρεντερολόγος, Επίκουρη Καθηγήτρια Παιδιατρικής ΕΚΠΑ, Υπεύθυνη Μονάδας Παιδιατρικής Γαστρεντερολογίας, Ηπατολογίας και Διατροφής, Γ' Παιδιατρική Κλινική Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «Αττικών», Αθήνα
Φούσκας Δημήτριος	Ιδιώτης Παιδίατρος, Πρόεδρος Ελευθεροεπαγγελματιών Παιδιάτρων Αττικής, Αθήνα
Φρογουδάκη Αλεξάνδρα	MD, MSc, PhD, FHFA, FESC, Διευθύντρια ΕΣΥ Καρδιολογίας, Ιατρείο Συγγενών Καρδιοπαθειών Ενηλίκων, Ιατρείο Κληρονομικών Μυοκαρδιοπαθειών, Β' Καρδιολογική Κλινική Ιατρικής Σχολής ΕΚΠΑ, Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο ΑΤΤΙΚΟΝ, Αθήνα
Φρυσίρα Ελένη	MD, MSc, PhD, Ομότιμη Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ Αθήνα, Τακτικό μέλος UEMS στην Ιατρική Γενετική
Φωστήρα Φλωρεντία	Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια, ErCLG / Γενετική Σύμβουλος, MSc, Ερευνήτρια Β', Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής Ανθρώπου, ΕΚΕΦΕ Δημόκριτος, Αθήνα
Χατζίδου Σοφία	Καρδιολόγος, Διευθύντρια Αιμοδυναμικής Μονάδας, ΓΝΑ «Αλεξάνδρα», Αθήνα
Χρούσος Γεώργιος	Ακαδημαϊκός - Ομότιμος Καθηγητής Παιδιατρικής και Ενδοκρινολογίας, Διευθυντής Ερευνητικού Πανεπιστημιακού Ινστιτούτου Υγείας Μητέρας, Παιδιού και Ιατρικής Ακριβείας, Επικεφαλής Έδρας UNESCO Εφηβικής Υγείας και Ιατρικής, Μονάδα Κλινικής και Μεταφραστικής Έρευνας στην Ενδοκρινολογία, Ε.Κ.Π.Α, Αθήνα, και Πρόεδρος, Ελληνικό Ινστιτούτο Pasteur, Αθήνα
Ψώνη Σταυρούλα	MD, PhD, Παιδίατρος - Ειδικευθείσα στην Ιατρική Γενετική



**15-17**  
Νοεμβρίου  
2024

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ  
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

# Αναρτημένες Ανακοινώσεις

## Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

### AA01

#### ΕΡΓΟΘΕΡΑΠΕΙΑ ΓΙΑ ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ: ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΕΡΓΟΘΕΡΑΠΕΥΤΙΚΩΝ ΠΑΡΕΜΒΑΣΕΩΝ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΚΛΗΡΟΝΟΜΙΚΕΣ ΜΥΟΠΑΘΕΙΕΣ ΚΑΙ ΜΕΛΕΤΗ ΤΗΣ ΑΠΟΤΕΛΕΣΜΑΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΤΟΥΣ ΣΤΗΝ ΒΕΛΤΙΩΣΗ ΤΗΣ ΚΑΘΗΜΕΡΙΝΗΣ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΟΤΗΤΑΣ

Μυρτώ Πατάγια Μπακαράκη<sup>1</sup>, Θεοφάνης Δουρμπής<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Εργοθεραπεύτρια, Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής

<sup>2</sup> Στρατιωτικός Νοσηλεύτης, 251 Γενικό Νοσοκομείο Αεροπορίας

### AA02

#### ΓΕΝΕΤΙΚΟ ΑΠΟΤΥΠΩΜΑ ΤΗΣ ΚΟΙΛΙΟΚΑΚΗΣ ΣΕ ΑΣΤΑΘΕΣ ΠΕΡΙΒΑΛΛΟΝ

Αλέξιος Μαυρουδής, Σταματίνα Τραχανά

Παιδιατρική Κλινική, Γ.Π.Ν.Τρίπολης, Αρκαδία

### AA03

#### ΝΕΟΓΝΟ ΜΕ ΜΕΡΙΚΗ ΤΡΙΣΩΜΙΑ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΟΣ 11q, ΕΝΔΟΜΗΤΡΙΑ ΚΑΘΥΣΤΕΡΗΣΗ ΑΥΞΗΣΗΣ, ΔΥΣΓΕΝΕΣΙΑ ΜΕΣΟΛΟΒΙΟΥ, ΥΠΟΠΛΑΣΙΑ ΠΑΡΕΓΚΕΦΑΛΙΔΑΣ, ΣΥΓΓΕΝΗ ΚΑΡΔΙΑΚΗ ΑΝΩΜΑΛΙΑ ΚΑΙ ΙΔΙΑΖΟΝ ΠΡΟΣΩΠΕΙΟ.

Αντιγόνη Παυλάκη<sup>1</sup>, Δημήτριος Νεκτάριος Ιατρού<sup>1</sup>, Αικατερίνη Μαρτινοπούλου<sup>1</sup>, Μαρίνα Σείρανιδου<sup>1</sup>, Γεώργιος Τετζιρίδης<sup>1</sup>, Μαγδαληνή Στέρρη<sup>1</sup>

Νεογνολογικό Τμήμα, Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών ΕΣΥ, Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης Ιπποκράτειο, Θεσσαλονίκη

### AA04

#### ΠΑΡΟΥΣΙΑΣΗ ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΝΤΟΣ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΟΥ ΝΕΟΓΝΟΥ ΜΕ ΜΙΚΡΟΕΛΛΕΙΜΑ ΣΤΗ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΗ ΠΕΡΙΟΧΗ 5q31.3 ΠΟΥ ΣΧΕΤΙΖΕΤΑΙ ΜΕ ΤΟ ΣΥΝΔΡΟΜΟ PURA

Αριάδνη Παπαδοπούλου, Σιλουανή Κουτσή, Αικατερίνη Μαρτινοπούλου, Γεώργιος Τετζιρίδης, Ιωάννης Κώτσιος, Μαγδαληνή Στέρρη

Νεογνολογικό Τμήμα και Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών ΕΣΥ, Γενικό Νοσοκομείο Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη.

### AA05

#### ΝΕΟΓΝΟ ΜΕ ΣΥΓΓΕΝΕΣ ΜΕΓΑΚΟΛΟ - ΚΛΙΝΙΚΗ ΕΚΔΗΛΩΣΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ GOLDBERG-SHPRINTZEN MEGACOLON

Ιωάννης Κώτσιος, Αθανασία Ψωμά, Αικατερίνη Μαρτινοπούλου, Αντιγόνη Παυλάκη, Παπαδοπούλου Αριάδνη, Μαγδαληνή Στέρρη

Νεογνολογικό Τμήμα και Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών ΕΣΥ, Ιπποκράτειο Γενικό Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη



## Αναρτημένες Ανακοινώσεις - ePosters

### AA06

#### ΝΕΟΓΝΟ ΜΕ ΥΠΟΘΥΡΕΙΔΙΣΜΟ, ΙΔΙΑΖΟΝ ΠΡΟΣΩΠΕΙΟ, ΚΟΝΤΟ ΑΝΑΣΤΗΜΑ ΛΟΓΩ ΠΑΡΑΛΛΑΓΗΣ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ GNAS

Ιωάννης Κώτσιος, Δημήτριος Ιατρού, Αικατερίνη Μαρτινοπούλου, Αριάδνη Παπαδοπούλου, Αντιγόνη Παυλάκη, Μαγδαληνή Στέρπη  
Νεογνολογικό τμήμα και Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών ΕΣΥ, Ιπποκράτειο Νοσοκομείο Θεσσαλονίκης, Θεσσαλονίκη

### AA07

#### ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΝΕΟΓΝΟΥ ΜΕ ΤΡΙΣΩΜΙΑ 21 ΚΑΙ ΠΑΡΟΔΙΚΗ ΑΝΩΜΑΛΗ ΜΥΕΛΟΠΟΙΗΣΗ

Αικατερίνη Μαρτινοπούλου, Αριάδνη Παπαδοπούλου, Δημήτριος Ιατρού, Αθανασία Ψωμά, Σιλουανή Κουτσή, Μαγδαληνή Στέρπη  
Νεογνολογικό Τμήμα - ΜΕΝΝ ΕΣΥ, Γ.Ν. Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης

### AA08

#### ΚΛΙΝΙΚΗ ΚΑΙ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑΣ ΜΕF2C

Δημήτριος Λυπίτκας<sup>1</sup>, Χριστόφορος Γιατζάκης<sup>1,4</sup>, Μαρία Στέφα<sup>1</sup>, Έλενα Φρουσίρα<sup>3</sup>, Κωνσταντίνος Στρατάκης<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup> ASTREA HEALTH, Ιατρείο Γενετικής, Ενδύγας και Συμβουλευτικής, Αθήνα

<sup>2</sup> ΔΙΓΕΝΙΑ, Γενετική & Ιατρική Ακριβείας, ΙΜΒΒ, ΙΤΕ, Ηράκλειο, Κρήτη

<sup>3</sup> Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, ΕΚΠΑ, Αθήνα

<sup>4</sup> DNABIOLAB, Ηράκλειο, Κρήτη

### AA09

#### Γ-ΣΑΡΚΟΓΛΥΚΑΝΟΠΑΘΕΙΑ ΜΕ ΤΑΥΤΟΧΡΟΝΗ ΒΑΡΗΚΟΙΑ ΛΟΓΩ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ ΤΗΣ ΚΟΝΝΕΞΙΝΗΣ-26 ΣΕ ΡΟΜΑ ΝΗΠΙΟ: ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ

Φλώρα Τζιφρή<sup>1</sup>, Ιωάννης-Ραφαήλ Ζάρκος<sup>1</sup>, Κυριακή Κέκου<sup>3</sup>, Νατάσα Κορώνα<sup>2</sup>, Μαρία Σβίγγου<sup>3</sup>, Μυρτώ Πούλου<sup>4</sup>, Αγγελική Κολιαλέξη<sup>4</sup>, Κωνσταντίνος Βούδρης<sup>2</sup>, Αναστασία Κονιδάρη<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Β' Παιδιατρική Κλινική ΕΣΥ, ΓΝΠΑ Π&Α Κυριακού, Αθήνα

<sup>2</sup> Νευρολογικό Τμήμα, ΓΝΠΑ Π&Α Κυριακού, Αθήνα

<sup>3</sup> Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, ΕΚΠΑ, Αθήνα

<sup>4</sup> Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού, Διεύθυνση Γενετικής, Αθήνα

### AA10

#### ΜΗ ΑΝΟΣΟΣ ΕΜΒΡΥΚΟΣ ΥΔΡΩΠΑΣ ΜΕ ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΑ ΣΠΑΝΙΑ DE NOVO ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ ΝΟΟΝΑΝ

Αικατερίνη Μαρτινοπούλου, Μαρίνα Σεϊρανίδου, Σιλουανή Κουτσή, Αθανασία Ψωμά, Δημήτριος Ιατρού, Μαγδαληνή Στέρπη  
Νεογνολογικό Τμήμα - Μονάδα Εντατικής Νοσηλείας Νεογνών ΕΣΥ, Γενικό Νοσοκομείο Ιπποκράτειο Θεσσαλονίκης

## Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

### AA11

#### ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΥΠΟΠΛΑΣΙΑΣ/ΑΠΟΥΣΙΑΣ ΡΙΝΙΚΟΥ ΟΣΤΟΥ ΜΕ ΑΝΕΥΠΛΟΕΙΔΙΕΣ ΚΑΤΑ ΤΟ ΥΠΕΡΗΧΟΓΡΑΦΗΜΑ 1<sup>ΟΥ</sup> ΤΡΙΜΗΝΟΥ ΚΥΗΣΗΣ

Σάββας Αργυρίδης, Έλενα Χατζηαγγελή

Μαιευτική Γυναικολογική Κλινική, Νοσοκομείο Αρχιεπίσκοπος Μακάριος III, Λευκωσία, Κύπρος

### AA12

#### ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΤΗΣ ΛΙΠΟΔΥΣΤΡΟΦΙΑΣ ΜΕ WES

Χαρίλαος Κωστούλας<sup>1</sup>, Ιωάννα Μπούμπα<sup>1</sup>, Αθανασία Σεσσέ<sup>1</sup>, Στέλιος Τίγκας<sup>2</sup>, Κρυσταλλένια Αλεξανδράκη<sup>3</sup>, Αλεξάνδρα Μπαργιώτα<sup>4</sup>, Βαία Λαμπαδιάρη<sup>5</sup>, Ιωάννης Γεωργίου<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής στην Κλινική Πράξη, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων, Ιωάννινα

<sup>2</sup> Ενδοκρινολογική Κλινική, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων, Ιωάννινα

<sup>3</sup> Β' Χειρουργική Κλινική, Αρεταίειο Νοσοκομείο, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Αθήνα

<sup>4</sup> Κλινική Ενδοκρινολογίας και Μεταβολικών Νόσων, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας, Λάρισα

<sup>5</sup> Β' Παθολογική Κλινική, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Πανεπιστημιακό Γενικό Νοσοκομείο «Αττικόν», Αθήνα

### AA13

#### ΕΥΡΥΤΕΡΟ ΦΑΣΜΑ ΚΛΙΝΙΚΟΥ ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΥ ΣΠΑΝΙΑΣ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗΣ ΜΙΚΡΟΕΛΜΕΙΜΜΑΤΟΣ 12p13.33 - ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΝΕΑΣ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ

Σταυρούλα Ψώνη<sup>1</sup>, Εμμανουήλ Μανωλάκος<sup>2</sup>, Ειρήνη Τσούτσου<sup>3</sup>, Έλενα Φρουσιρά<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Παιδίατρος - Ειδικευθείσα στην Ιατρική Γενετική, Καλαμάτα - Αθήνα

<sup>2</sup> Κλινικός - Εργαστηριακός Γενετιστής, ATG-Access-to-Genome, Clinical-Laboratory Genetics, Αθήνα

<sup>3</sup> Επιμελήτρια Α' Παιδίατρος - Γενετίστρια, Μονάδα Μεσογειακής Αναιμίας, Γενικό Κρατικό Νοσοκομείο Αθηνών "Γ. Γεννηματάς", Αθήνα

<sup>4</sup> Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα

### AA14

#### ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΠΟΛΥΚΥΣΤΙΚΩΝ ΩΘΗΚΩΝ ΚΑΙ ΥΠΟΓΟΝΙΜΟΤΗΤΑ: Ο ΡΟΛΟΣ ΤΩΝ EXOSOMES ΚΑΙ ΤΩΝ ΜΗ ΚΩΔΙΚΟΠΟΙΗΤΙΚΩΝ RNA

Τζωρτζίνα Τσεπάνι<sup>1</sup>, Χρήστος Λιάχνης<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Μονάδα Εντατικής Θεραπείας Παιδών, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών Πεντέλης, Αθήνα

<sup>2</sup> Μονάδα Εντατικής Θεραπείας, Γενικό Νοσοκομείο Νοσημάτων Θώρακος «Η Σωτηρία», Αθήνα



## Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

### AA15

#### ΕΦΑΡΜΟΓΕΣ ΤΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ CRISPR/CAS9 ΣΤΗ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΤΗΣ ΜΥΪΚΗΣ ΔΥΣΤΡΟΦΙΑΣ DUCHENNE

Χρήστος Λιάχνης<sup>1</sup>, Τζωρτζίνα Τσεπάνη<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Μονάδα Εντατικής Θεραπείας, Γενικό Νοσοκομείο Νοσημάτων Θώρακος «Η Σωτηρία», Αθήνα

<sup>2</sup> Μονάδα Εντατικής Θεραπείας Παιδών, Γενικό Νοσοκομείο Παιδών Πεντέλης, Αθήνα

### AA16

#### ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΗ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ ΤΗΣ ΝΟΗΤΙΚΗΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ ΤΥΠΟΥ RAY-NAUD-CLAES ΣΕ ΘΗΛΥ ΑΣΘΕΝΗ

Αφροδίτη Καμπουράκη<sup>1</sup>, Κωνσταντίνα Κοσμά<sup>1</sup>, Δανάη Βελτρά<sup>1,2</sup>, Νικόλαος Μαρινάκης<sup>1,2</sup>, Νικολέττα Σελέντη<sup>1</sup>, Βασιλεία Χριστοδουλάκη<sup>1</sup>, Φαίδων-Νικόλαος Τηλέμης<sup>1,2</sup>, Ευλαμπία Τσεντεμίδου<sup>1</sup>, Ιωάννα-Ραχήλ Traeger-Συνοδινού<sup>1</sup>, Χρυσταλλένα Σοφοκλέους<sup>1</sup>, Περικλής Μακρυθανάσης<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

<sup>2</sup> Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Μελέτης και Αντιμετώπισης Γενετικών και Κακοηθών Νοσημάτων της Παιδικής Ηλικίας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

### AA17

#### ΠΑΡΑΛΛΑΓΕΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ CNOT3 – ΜΙΑ ΑΝΑΔΥΟΜΕΝΗ ΟΝΤΟΤΗΤΑ ΜΕ ΠΟΛΛΑ ΠΡΟΣΩΠΑ

Αφροδίτη Καμπουράκη<sup>1</sup>, Κωνσταντίνα Κοσμά<sup>1</sup>, Δανάη Βελτρά<sup>1,2</sup>, Νικόλαος Μαρινάκης<sup>1,2</sup>, Νικολέττα Σελέντη<sup>1</sup>, Βασιλεία Χριστοδουλάκη<sup>1</sup>, Φαίδων-Νικόλαος Τηλέμης<sup>1,2</sup>, Ευλαμπία Τσεντεμίδου<sup>1</sup>, Ιωάννα-Ραχήλ Traeger-Συνοδινού<sup>1</sup>, Χρυσταλλένα Σοφοκλέους<sup>1</sup>, Περικλής Μακρυθανάσης<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

<sup>2</sup> Ερευνητικό Πανεπιστημιακό Ινστιτούτο Μελέτης και Αντιμετώπισης Γενετικών και Κακοηθών Νοσημάτων της Παιδικής Ηλικίας, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών

### AA18

#### ΝΕΑ ΠΑΘΟΓΟΝΟΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ DICER1 ΣΕ ΜΙΑ ΝΕΑ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΔΥΟ ΔΙΑΦΟΡΕΤΙΚΑ ΕΙΔΗ ΣΤΡΩΜΑΤΙΚΩΝ ΡΩΘΗΚΙΚΩΝ ΟΓΚΩΝ ΚΑΙ ΠΟΛΥΣΩΔΗ ΒΡΟΧΟΚΗΛΗ

Αφροδίτη Ρούμπου<sup>1</sup>, Ιωάννα Ιερωνυμάκη<sup>2</sup>, Μαρία Γερογιάννη<sup>1</sup>, Ιωάννης Παναγιωτίδης<sup>2</sup>, Κωνσταντίνος Στρατάκης<sup>3,4,5</sup>, Σοφία Καλανταρίδου<sup>6</sup>, Μελπομένη Πέππα<sup>1,7</sup>

<sup>1</sup> Μονάδα Ενδοκρινολογίας και Μεταβολικών Παθήσεων των Οστών, Β' Προπαιδευτική Παθολογική Κλινική, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν», Αθήνα

<sup>2</sup> Β' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν», Π.Γ.Ν. «Αττικόν», Αθήνα

## Αναρτημένες Ανακοινώσεις – ePosters

<sup>3</sup> Ιατρική Γενετική και Ιατρική Ακρίβειας, Ινστιτούτο Μοριακής Βιολογίας και Βιοτεχνολογίας (IMBB), ΠΕ, Ηράκλειο Κρήτης

<sup>4</sup> ASTREA Health, Αθήνα

<sup>5</sup> Ιατρείο Γενετικής, Γενικό Νοσοκομείο «Ερρίκος Ντυνάν», Αθήνα

<sup>6</sup> Γ' Μαιευτική και Γυναικολογική Κλινική, Εθνικό και Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Π.Γ.Ν. «Αττικόν», Αθήνα

<sup>7</sup> Γ' Πανεπιστημιακή Παθολογική Κλινική, Γ.Ν.Ν.Θ.Α. «Η Σωτηρία», Αθήνα

### AA19

#### Η ΣΗΜΑΣΙΑ ΤΗΣ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΚΑΙ ΜΟΡΙΑΚΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΟ RUBINSTEIN-TAYBI 1

Ευλαμπία Τσεντεμιδου, Κωνσταντίνα Κοσμά, Αφροδίτη Καμπουράκη, Νικόλαος Μαρινάκης, Φαίδων-Νικόλαος Τηλέμης, Αναστάσιος Μητράκος, Μαρία Τζέτη, Νικολέτα Σελέντη, Βασιλεία Χριστοδουλάκη, Ιωάννα-Ραχήλ Traeger-Συνοδινού, Περικλής Μακρυθανάσης

Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Αθήνα

### AA20

#### Η ΘΕΜΕΛΙΩΔΗΣ ΑΞΙΑ ΤΗΣ ΑΚΡΙΒΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΔΙΑΓΝΩΣΗΣ ΣΤΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΜΒΟΥΛΕΤΙΚΗ: ΤΟ ΠΑΡΑΔΕΙΓΜΑ ΤΗΣ Χ ΦΥΛΟΣΥΝΔΕΤΗΣ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΗΣ ΑΔΡΕΝΟΛΕΥΚΟΔΥΣΤΡΟΦΙΑΣ

Ευλαμπία Τσεντεμιδου, Κωνσταντίνα Κοσμά, Βασιλεία Χριστοδουλάκη, Αφροδίτη Καμπουράκη, Δανάη Βέλτρα, Χρυσταλλένα Σοφοκλέους, Ιωάννα-Ραχήλ Traeger-Συνοδινού, Περικλής Μακρυθανάσης

Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Αθήνα



## Ευρετήριο Συγγραφέων Ανακοινώσεων

Cerqueira Rita	ΠΑ08	Κακάνη Ράνια	ΠΑ06
Traeger-Συνοδινού Ιωάννα-Ραχήλ	ΑΑ16, ΑΑ17, ΑΑ19, ΑΑ20	Καλανταρίδου Σοφία	ΑΑ18
Αγγελούση Άννα	ΠΑ01	Καμπουράκη Αφροδίτη	ΑΑ16, ΑΑ17, ΑΑ19, ΑΑ20
Αθανασιάδου Πελαγία	ΠΑ07	Καπογιάννης Αναστάσιος	ΠΑ09
Αθανασίου Αιμιλία	ΠΑ10	Καράμπελα Αθηνά	ΠΑ01
Αλβανού Μαρία	ΠΑ09	Κέκου Κυριακή	ΑΑ09
Αλεξανδράκη Κρυσταλλένια	ΑΑ12	Κολιαλέξη Αγγελική	ΑΑ09
Αναγνωστοπούλου Κατερίνα	ΠΑ09	Κόνιαρη Ελένη	ΠΑ04
Αργυρίδης Σάββας	ΑΑ11	Κονιδάρη Αναστασία	ΑΑ09
Αργυρού Μαρία	ΠΑ10	Κορώνα Νατάσα	ΑΑ09
Βασιλόπουλος Ευθύμιος	ΠΑ02	Κοσμά Κωνσταντίνα	ΑΑ16, ΑΑ17, ΑΑ19, ΑΑ20
Βελτρά Δανάη	ΑΑ16, ΑΑ17, ΑΑ20	Κουτρομάνος Ηλίας	ΠΑ02
Βοργιά Πελαγία	ΠΑ07	Κουτσή Σιλουανή	ΑΑ04, ΑΑ07, ΑΑ10
Βούδρης Κωνσταντίνος	ΑΑ09	Κυριάκου Ανδρέας	ΠΑ10
Γαβαλάς Χρήστος	ΠΑ09	Κωνσταντινίδου Ιωάννα	ΠΑ08
Γαζούλη Μαρία	ΠΑ02	Κωνσταντουλάκης Παντελής	ΠΑ08
Γαλιώτου Μαρία	ΠΑ06	Κώστογλου Κυπαρισσία	ΠΑ05, ΠΑ06
Γερογιάννη Μαρία	ΑΑ18	Κωστούλας Χαρίλαος	ΑΑ12
Γεωργίου Ιωάννης	ΑΑ12	Κώτσιος Ιωάννης	ΑΑ04, ΑΑ05, ΑΑ06
Γιάλλουρος Παναγιώτης	ΠΑ10	Λαμπαδιάρη Βαία	ΑΑ12
Γιαπιτζάκης Χρήστος	ΠΑ03, ΠΑ04	Λαφωινιάτης Αλέξανδρος- Αριστείδης	ΠΑ01
Γιατζάκης Χριστόφορος	ΑΑ08	Λεγάκη Ευαγγελία	ΠΑ02
Γραφάκου Όλγα	ΠΑ10	Λιάχνης Χρήστος	ΑΑ14, ΑΑ15
Γωνιωτάκης Ιωάννης	ΠΑ11	Λιτσάκη Μάλαμω	ΠΑ05, ΠΑ06
Δακανάλης Αντώνιος	ΠΑ02	Λουκάς Ιωάννης	ΠΑ09
Δαρδαμάνη Ευαγγελία	ΠΑ11	Λυπίτκας Δημήτριος	ΑΑ08
Δουρμπόης Θεοφάνης	ΑΑ01	Μακρυθανάσης Περικλής	ΑΑ16, ΑΑ17, ΑΑ19, ΑΑ20
Ευαγγελίδου Πάολα	ΠΑ10	Μάλγαρη Ροδία	ΠΑ05, ΠΑ06
Ζάρκος Ιωάννης-Ραφαήλ	ΑΑ09	Μανιαδάκη Ηλιάννα	ΠΑ07, ΠΑ08
Ζιάκας Νικόλαος	ΠΑ03	Μανωλάκος Εμμανουήλ	ΑΑ13
Ηλία Αβραάμ	ΠΑ10	Μαρινάκης Νικόλαος	ΑΑ16, ΑΑ17, ΑΑ19
Ηλία Σταυρούλα	ΠΑ11		
Θεοδοσίου Αθηνά	ΠΑ10		
Ιατρού Δημήτριος Νεκτάριος	ΑΑ03, ΑΑ06, ΑΑ07, ΑΑ10		
Ιερωνυμάκη Ιωάννα	ΑΑ18		
Ιωκειμίδου Χριστίνα	ΠΑ06		
Καβαλιέρου Κυριακή	ΠΑ08		



## Ευρετήριο Συγγραφέων Ανακοινώσεων

Μαρτινοπούλου Αικατερίνη	ΑΑ03, ΑΑ04, ΑΑ05, ΑΑ06, ΑΑ07, ΑΑ10	Σμυρνάκη Πηνελόπη	ΠΑ08
Μαυρουδής Αλέξιος	ΑΑ02	Σοφοκλέους Χρυσταλλένα	ΑΑ16, ΑΑ17, ΑΑ20
Μηνά Χρίστος	ΠΑ10	Στέρπη Μαγδαληνή	ΑΑ03, ΑΑ04, ΑΑ05, ΑΑ06, ΑΑ07, ΑΑ10
Μητράκος Αναστάσιος	ΑΑ19	Στέφα Μαρία	ΑΑ08
Μητσιώνη Ανδρομάχη	ΠΑ09	Στεφάνου Δήμητρα	ΠΑ01
Μιχαήλου Μαρία	ΠΑ07	Στρατάκης Κωνσταντίνος	ΑΑ08, ΑΑ18
Μοσχολιού Νικολέτα	ΠΑ02	Τετζιρίδης Γεώργιος	ΑΑ03, ΑΑ04
Μπαργιώτα Αλεξάνδρα	ΑΑ12	Τζαβέλλας Ηλίας	ΠΑ02
Μπούμπα Ιωάννα	ΑΑ12	Τζέτη Μαρία	ΑΑ19
Ναιντέσκι Ρόμπερτ	ΠΑ05, ΠΑ06	Τζιφή Φλώρα	ΑΑ09
Ντοβρόλης Νικόλας	ΠΑ02	Τηλέμης Φαίδων-Νικόλαος	ΑΑ16, ΑΑ17, ΑΑ19
Ουρανή Σοφία	ΠΑ10	Τίγκας Στέλιος	ΑΑ12
Παναγιωτίδης Ιωάννης	ΑΑ18	Τιμοθέου Εύη	ΠΑ06
Παπαδοπούλου Αριάδνη	ΑΑ04, ΑΑ05, ΑΑ06, ΑΑ07	Τραχανά Σταματίνα	ΑΑ02
Παπαδοπούλου Ελευθερία	ΠΑ07, ΠΑ08, ΠΑ11	Τριανταφυλλάκη Ειρήνη	ΠΑ10
Παπαδούρη Θάλεια	ΠΑ10	Τσεντεμίδου Ευλαμπία	ΑΑ16, ΑΑ17, ΑΑ19, ΑΑ20
Παπαλέξης Πέτρος	ΠΑ01	Τσεπάνι Τζωρτζίνα	ΑΑ14, ΑΑ15
Παπανικολάου Ευάγγελος	ΠΑ05, ΠΑ06	Τσίρου Γεωργία	ΠΑ01
Παπουλίδης Ιωάννης	ΠΑ03	Τσούτσου Ειρήνη	ΑΑ13
Πατάγια Μπακαράκη Μυρτώ	ΑΑ01	Φουντουλάκη Αλεξάνδρα	ΠΑ11
Πατρώνια Μαριέλλα	ΠΑ05	Φρυσίρα Ελένη	ΠΑ09, ΑΑ08, ΑΑ13
Παυλάκη Αντιγόνη	ΑΑ03, ΑΑ05, ΑΑ06	Χαλαζωνίτης Δημήτριος	ΠΑ03
Πέππα Μελοπομένη	ΑΑ18	Χαμακιώτη Μυρσίνη	ΠΑ04
Πουλάκη Ρόζα-Ιωάννα	ΠΑ08	Χαρτοματσίδου Τατιάνα	ΠΑ05, ΠΑ06
Πουλοπούλου Αντιγόνη	ΠΑ09	Χατζηαγγελή Έλενα	ΑΑ11
Πούλου Μυρτώ	ΑΑ09	Χουλιάρά Φωτεινή	ΠΑ05, ΠΑ06
Πρωτοπαππά Παναγιώτα	ΠΑ10	Χριστοδουλάκη Βασιλεία	ΑΑ16, ΑΑ17, ΑΑ19, ΑΑ20
Ραϊσιάκη Μαρία	ΠΑ07	Χριστόπικου Δήμητρα	ΠΑ05, ΠΑ06
Ρούμπου Αφροδίτη	ΑΑ18	Χριστοπούλου Γεωργία	ΠΑ07, ΠΑ11
Σβίγγου Μαρία	ΑΑ09	Χρούσος Γεώργιος Π.	ΠΑ03, ΠΑ04
Σεϊρανίδου Μαρίνα	ΑΑ03, ΑΑ10	Ψωμά Αθανασία	ΑΑ05, ΑΑ07, ΑΑ10
Σελέντη Νικολέττα	ΑΑ16, ΑΑ17, ΑΑ19	Ψώνη Σταουρούλα	ΑΑ13
Σεσσέ Αθανασία	ΑΑ12		
Σιαμpanοπούλου Βασιλική	ΠΑ01		
Σισμάνη Καρολίνα	ΠΑ10		

**15-17**  
Νοεμβρίου  
2024

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ  
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

# Γενικές Πληροφορίες

## Δορυφορικές Διαλέξεις

### Παρασκευή 15 Νοεμβρίου 2024

13.00-13.30

#### Δορυφορική Διάλεξη

Σύγχρονα μοριακά εργαλεία στην υπηρεσία του εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής: Η νέα γενιά προσέγγισης πολυγονιδιακών νοσημάτων

Προεδρείο: **Ελένη Φρυσίρα**

MD, MSc, PhD, Ομότιμη Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα,

Τακτικό μέλος UEMS στην Ιατρική Γενετική

Ομιλήτρια: **Δέσποινα Τούντα**

Βιολόγος, MSc, Team Manager, Υπεύθυνη Πωλήσεων & Επιστημονικής υποστήριξης, Τομέας Μοριακής Διάγνωσης & Έρευνας, Bioanalytica A.E.



### Σάββατο 16 Νοεμβρίου 2024

13.00-13.30

#### Δορυφορική Διάλεξη

Καινοτόμες Προσεγγίσεις στη Γενετική Διάγνωση: Από την online πλατφόρμα **Biocode** και την Άμεση Αυτόματη διάγνωση μέσω WGS στο **Babygen** την πλήρη Ανάλυση του Γονιδιώματος Νεογνών από μια κηλίδα αίματος.

Προεδρείο: **Περικλής Μακρυθανάσης**

MD, PhD, PD, Επίκουρος Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα

Ομιλητής: **Ιωάννης Α. Λουκάς**

Αναπληρωτής Καθηγητής ΕΚΠΑ, Επιστημονικός Υπεύθυνος Neoscreen



**15-17**  
Νοεμβρίου  
2024

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ  
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

## Χρήσιμες Πληροφορίες

### ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΑ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ

Το **3<sup>ο</sup> Πανελλήνιο Συνέδριο Ιατρικής Γενετικής της Ελληνικής Εταιρείας Ιατρικής Γενετικής** θα πραγματοποιηθεί υβριδικά, στις **15-17 Νοεμβρίου 2024**, στο **Αμφιθέατρο του Ελληνικού Ινστιτούτου ΠΑΣΤΕΡ** στην **Αθήνα**.

### ΤΟΠΟΣ ΔΙΕΞΑΓΩΓΗΣ

#### Ελληνικό Ινστιτούτο Παστέρ

Λεωφ. Β. Σοφίας 127, Αθήνα ΤΚ: 115 21, τηλ.: 210 6478800

Είσοδος από Λεωφ. Β., Σοφίας. Στάση μετρό Αμπελόκηποι.

Σάββατο & Κυριακή parking εντός.

### ΙΣΤΟΣΕΛΙΔΑ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ

Η επίσημη ιστοσελίδα του Συνεδρίου είναι:

<https://www.events-free-spirit.gr/3o-panellinio-synedrio-iatrikis-genetikis-2024>

### ΓΛΩΣΣΑ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ

Η επίσημη γλώσσα του Συνεδρίου είναι η ελληνική.

### ΕΚΘΕΣΗ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ

Κατά τη διάρκεια του Συνεδρίου θα λειτουργεί έκθεση φαρμακευτικών εταιριών & εταιριών ιατρικών μηχανημάτων.

### ΚΟΝΚΑΡΔΕΣ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ (BADGES)

Οι κονκάρδες (badges) παραδίδονται από τη γραμματεία του Συνεδρίου, κατά την άφιξη στο συνεδριακό χώρο και είναι απαραίτητες για την είσοδο τόσο στους συνεδριακούς χώρους όσο και στην έκθεση καθ' όλη τη διάρκεια του Συνεδρίου. Οι κονκάρδες φέρουν γραμμωτό κώδικα (barcode), ώστε να ελέγχεται η είσοδος και η έξοδος από τη συνεδριακή αίθουσα. Η συνολική ώρα παρακολούθησης του επιστημονικού προγράμματος του Συνεδρίου αποτελεί τη βασική προϋπόθεση για τη διάθεση των μορίων, σύμφωνα με τις οδηγίες της U.E.M.S., του Π.Ι.Σ. και του Ε.Ο.Φ.

### ΜΟΡΙΟΔΟΤΗΣΗ

Το επιστημονικό πρόγραμμα του Συνεδρίου θα μοριοδοτηθεί με 23 Μόρια Συνεχιζόμενης Εκπαίδευσης από τον Πανελλήνιο Ιατρικό Σύλλογο (ΠΙΣ). Με βάση την ισχύουσα νομοθεσία, δικαίωμα παραλαβής πιστοποιητικού με μοριοδότηση έχει κάθε ιατρός ο οποίος έχει παρακολουθήσει τουλάχιστον 60% των ωρών του επιστημονικού προγράμματος. Δορυφορικά συμπόσια και δορυφορικές διαλέξεις δεν μοριοδοτούνται. Η καταμέτρηση του χρόνου παρακολούθησης θα γίνεται με τη χρήση αναγνωστών γραμμωτού κώδικα (barcode scanners) στις κονκάρδες των Συνέδρων που συμμετέχουν με φυσική παρουσία και μέσω της πλατφόρμας αναμετάδοσης για τους Συνέδρους που παρακολουθούν μέσω διαδικτύου.

## Χρήσιμες Πληροφορίες

### ΒΕΒΑΙΩΣΕΙΣ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗΣ - ΠΙΣΤΟΠΟΙΗΤΙΚΑ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗΣ

Όλοι οι συμμετέχοντες θα έχουν τη δυνατότητα να παραλάβουν τις Βεβαιώσεις Συμμετοχής και τα Πιστοποιητικά Παρακολούθησης μέσω της ιστοσελίδας του Συνεδρίου. Μετά τη λήξη του Συνεδρίου θα αποσταλούν σχετικές οδηγίες.

### LIVE STREAMING

Ο ηλεκτρονικός σύνδεσμος (link) για τη διαδικτυακή παρακολούθηση είναι ο ακόλουθος:  
<https://www.events-free-spirit.gr/3o-panellinio-synedrio-iatrikis-genetikis-2024/live-streaming>

### ΑΣΦΑΛΕΙΑ

Η Οργανωτική Επιτροπή και η Εταιρία Οργάνωσης του Συνεδρίου δε φέρουν καμία ευθύνη για τυχόν τραυματισμό ή απώλεια οιασδήποτε φύσεως, καθώς επίσης και για οποιαδήποτε πιθανή φθορά, απώλεια ή κλοπή προσωπικών αντικειμένων των συμμετεχόντων.

### ΕΓΓΡΑΦΕΣ

Όλες οι εγγραφές πραγματοποιούνται ηλεκτρονικά μέσω της ιστοσελίδας του Συνεδρίου:

<https://www.events-free-spirit.gr/3o-panellinio-synedrio-iatrikis-genetikis-2024/forma-symmetoxis>

Κατηγορία	Με φυσική παρουσία	Διαδικτυακή παρακολούθηση
Ειδικευμένοι Ιατροί	70,00 €	50,00 €
Ειδικευόμενοι Ιατροί	50,00 €	50,00 €
Λοιποί Επαγγελματίες Υγείας (Νοσηλεύτες, Μαίες, κλπ.)	30,00 €	30,00 €
Φοιτητές*	ΔΩΡΕΑΝ	ΔΩΡΕΑΝ

\*Οι συμμετέχοντες που δικαιούνται δωρεάν εγγραφή, είναι απαραίτητο να προσκομίζουν κατάλληλο έγγραφο που θα επιβεβαιώνει την ιδιότητά τους.

Το δικαίωμα συμμετοχής των Συνέδρων **με φυσική παρουσία** περιλαμβάνει:

- Παρακολούθηση του Συνεδρίου με φυσική παρουσία και διαδικτυακά
- Βεβαίωση Παρακολούθησης
- Πιστοποιητικό Συμμετοχής με μόρια για τους Ιατρούς, εφόσον έχει καλυφθεί ο απαιτούμενος χρόνος παρακολούθησης

Το δικαίωμα συμμετοχής των Συνέδρων **για διαδικτυακή παρακολούθηση** περιλαμβάνει:

- Παρακολούθηση του Συνεδρίου διαδικτυακά
- Βεβαίωση Παρακολούθησης
- Πιστοποιητικό Συμμετοχής με μόρια για τους Ιατρούς, εφόσον έχει καλυφθεί ο απαιτούμενος χρόνος παρακολούθησης

15-17  
Νοεμβρίου  
2024

Διοργάνωση:



ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΙΑΤΡΙΚΗΣ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ  
HELLENIC SOCIETY OF MEDICAL GENETICS

## Ευχαριστίες

Η Οργανωτική Επιτροπή του  
3<sup>ου</sup> Πανελληνίου Συνεδρίου Ιατρικής Γενετικής της Ελληνικής Εταιρείας Ιατρικής Γενετικής  
ευχαριστεί τις παρακάτω εταιρίες για τη συμβολή τους στην πραγματοποίησή του



neoscreen



## ΣΤΙΣ ΣΠΑΝΙΕΣ, ΓΕΝΕΤΙΚΕΣ ΚΑΙ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΕΣ ΠΑΘΗΣΕΙΣ



Στην INTEGRIS Pharma αναζητάμε σε όλο τον κόσμο καινοτόμες θεραπείες αιχμής, για να καλύπτουμε ανεκπλήρωτες θεραπευτικές ανάγκες των παιδιατρικών ασθενών με σπάνιες, γενετικές και μεταβολικές παθήσεις.

Σήμερα, διαθέτουμε ένα ευρύ χαρτοφυλάκιο φαρμακευτικών επιλογών για σπάνιες γενετικές και μεταβολικές παθήσεις, και το διευρύνουμε σταθερά ως αποτέλεσμα της συνεργασίας μας με κορυφαίες, διεθνείς βιοφαρμακευτικές εταιρείες.

- Νόσος Wilson
- Σύνδρομο Alagille
- Συγγενής υπερπλασία επινεφριδίων
- Επινεφριδιακή ανεπάρκεια
- Διαταραχές οξειδωσης λιπαρών οξέων μακράς αλύσου (LC-FAODs)
- Σύνδρομο οικογενούς χυλομικροναϊμίας
- Διαταραχές σύνθεσης χολικών οξέων (SEDs)
- Διαταραχές στη βιοσύνθεση ή/και στη λειτουργικότητα των υπεροξεισωμάτων (ή υπεροξεισωματικές διαταραχές)
- Βλεννοπολυσακχαρίδωση VII (Νόσος Sly)
- Σιελόρροια σε εγκεφαλική παράλυση
- Προϊούσα οικογενής ενδοηπατική χολόσταση (PFIC)



# 3<sup>ο</sup> Πανελλήνιο Συνέδριο Ιατρικής Γενετικής

from Genomic Findings  
to Bedside Medicine

15-17  
Νοεμβρίου  
2024

Οργάνωση - Γραμματεία



Θεσσαλονίκης 12, 153 44 Γέρακας, Αττική

Τηλ.: 210 6048260, Fax: 210 6047457

E-mail: [lparrissi@free-spirit.gr](mailto:lparrissi@free-spirit.gr)

[www.free-spirit.gr](http://www.free-spirit.gr)