



## ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Ευγένιος Κυριάκου - ο δρόμος για  
μία καλύτερη ζωή

2

Ο ιός Ζίκα (Zika virus)  
Γεγονότα και Ανησυχίες

3

Παγκόσμια Ημέρα DNA  
ΙΝΓΚ – το κατεξοχήν κέντρο στον  
τομέα της γενετικής

4

Μοριακή Ανάλυση των γονιδίων  
MKRN3 και KISS1R σε κορίτσια με  
Αληθή Πρώιμη Εφηβεία

5

Μαρία Κάκκουρα- "Η εμπειρία μου ως  
διδασκαλική φοιτήτρια στη Σχολή  
Μοριακής Ιατρικής Κύπρου"

6

TELETHON

7

NEA ΙΝΓΚ

8

## Παγκόσμια Ημέρα DNA

### ΙΝΓΚ – το κατεξοχήν κέντρο στον τομέα της γενετικής



Η 25<sup>η</sup> Απριλίου έχει καθιερωθεί ως η Παγκόσμια Ημέρα DNA, επειδή στις 25 Απριλίου το 1953, οι Dr James Watson και Dr Francis Crick δημοσίευσαν την ερευνητική τους εργασία για την ανακάλυψη της δομής του DNA (τη γνωστή «Διπλή Έλικα»). Με την ευκαιρία αυτή, την Τρίτη 19 Απριλίου 2016, το ΙΝΓΚ διοργανώνει σειρά εκδηλώσεων, για να γιορτάσει την παγκόσμια αυτή ημέρα, εφόσον είναι το κατεξοχήν κέντρο στην Κύπρο που δραστηριοποιείται στον τομέα της γενετικής, εδώ και 26 χρόνια.

ΥΠΕΥΘΥΝΟΣ ΕΚΔΟΣΗΣ: Καθ. Λεωνίδας Α. Φιλακτού

ΣΥΝΤΑΚΤΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ: Μαρία Λοΐζου, Κύπρος Καρανίκης, Γιώργος Βατυλιώτης,  
Άντρια Ιωακείμ, Μαρίνα Παύλου, Δρ Πόολα Ευαγγελίδου, Δρ Έλενα Worth Πανάγιωτου

ΕΠΙΜΕΛΕΙΑ - ΠΑΡΑΓΩΓΗ: Marketway Strategy, P.R. Advertising, τηλ. 22 391 000  
ΕΚΤΥΠΩΣΗ: K & L Lithofit, τηλ. 22 350 589

ΕΠΙΚΟΙΝΩΝΙΑ:  
Ινστιτούτο Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου  
Τ.Κ. 23462, 1683 Λευκωσία, Κύπρος  
Τηλ. + 357 22 392600, Φαξ. + 357 22 358237  
email: info@cing.ac.cy  
www.cing.ac.cy

ISSN 1986-2105 (print) - ISSN 1986-2113 (online)

## Γνωρίζεις ότι ...

Από το Σεπτέμβριο του 2012, λειτουργεί  
η μεταπτυχιακή Σχολή Μοριακής Ιατρικής  
Κύπρου, προσφέροντας μεταπτυχιακά  
προγράμματα, επιπέδου Μάστερ (MSc) και  
Διδακτορικού (PhD) σε κλάδους συναφείς  
με τις δραστηριότητες του ΙΝΓΚ: Ιατρική  
Γενετική, Μοριακή Ιατρική,  
Νευροεπιστήμες, Βιοϊατρική Έρευνα .

## Ευγένιος Κυριάκου - ο δρόμος για μία καλύτερη ζωή

Ονομάζομαι Ευγένιος Κυριάκου, είμαι 41 ετών, πατέρας 6 παιδιών. Κατάγομαι από την πόλη της Κερύνειας αλλά κατοικώ προσωρινά με την οικογένειά μου στο χωριό Φικάρδου της επαρχίας Λευκωσίας. Πάσχω από μια σπάνια εκφυλιστική πάθηση η οποία ονομάζεται οικογενής αμυλοειδική πολυνευροπάθεια, μια πάθηση που είναι περισσότερο γνωστή ως η Νόσος των Σταυροφόρων.

Πρόκειται για μια πολύ σπάνια γενετική πάθηση, που αφορά περίπου 8.000 ανθρώπους σε όλο τον κόσμο από την οποία νοσούν άτομα που φέρουν μια συγκεκριμένη γονιδιακή μετάλλαξη, συνήθως λίγο μετά τα 30 τους χρόνια, δηλαδή στην πιο παραγωγική τους ηλικία.

Η θεραπεία μέχρι το τέλος του 2011 ήταν συμπτωματική και ο μόνος τρόπος για να «ανακόψει» κανείς την εξέλιξη της νόσου, ήταν η μεταμόσχευση ήπατος, καθώς το ήπαρ είναι το κύριο όργανο που παράγει τη μεταλλαγμένη τρανσθυρετίνη. Η διάγνωση της παθολογίας μου έγινε στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου και έκτοτε με παρακολουθεί το κλινικό τμήμα του Ινστιτούτου. Επίσης, μεγάλη βοήθεια δέχθηκα από το Σύνδεσμο Μυοπαθών Κύπρου που με στήριξαν με κάθε τρόπο.

Τα καλά νέα είναι ότι από τον Νοέμβριο του 2011 οι γιατροί έχουν στα χέρια τους μια αποτελεσματική θεραπεία με την οποία ο ασθενής, παίρνοντας απλώς ένα χάπι ημερησίως, μπορεί να σταματήσει την εξέλιξη των συμπτωμάτων. Πρόκειται για ένα φάρμακο που έχει εγκριθεί στην Ευρώπη, με την ιδιότητα να καθυστερεί τις περιφερικές νευρολογικές βλάβες στους ασθενείς αυτούς.

Το Νοέμβριο του 2013, μετέβηκα στο Μπέρμιγχαμ του Ηνωμένου Βασιλείου μαζί με άλλους τέσσερις ασθενείς για να μεταμοσχευτούμε χωρίς όμως την παράλληλη χορήγηση του νέου φαρμάκου, κάτι που μας στοίχισε πολύ καθώς η νόσος μας προχώρησε επικίνδυνα και άφησε ανεπανόρθωτες ζημιές.

Η περίοδος αναμονής μέχρι να μου γίνει μεταμόσχευση συκωτιού ήταν περίπου δυο χρόνια, διάστημα κατά το οποίο έπρεπε να ζω μακριά από την οικογένειά μου και στηριζόμενος οικονομικά από φιλικούς ανθρώπους.

Τελικά μεταμοσχεύτηκα τον Απρίλιο του 2015 στο νοσοκομείο Queen Elizabeth Hospital, από μια εξαιρετική ομάδα επιστημόνων. Τρεις μήνες μετά τη μεταμόσχευση επέστρεψα πίσω στην αγαπημένη μου οικογένεια και πατρίδα φέροντας πάνω στο σώμα μου τις πληγές της ασθένειας.

Σαν μεταμοσχευμένος ασθενής πρέπει να προσέχω από μικρόβια, λοιμώξεις και γενικά οτιδήποτε μπορεί να απειλήσει την υγεία μου. Δεν μπορώ να εκτεθώ καθόλου στον ήλιο, γιατί λόγω των ανοσοκατασταλτικών φαρμάκων που λαμβάνω, το δέρμα μου γίνεται τόσο ευάλωτο που οι πιθανότητες του να προσβληθώ από καρκίνο είναι μέχρι και 100 φορές μεγαλύτερες από κάποιο μη μεταμοσχευόμενο.



Παρόλα αυτά συνεχίζω τη ζωή μου πλημμυρισμένος από την αγάπη των παιδιών μου και της συζύγου μου. Είμαι σίγουρος πως δεν θα αργήσει να έρθει η μέρα αυτή που οι ασθενείς με οικογενή αμυλοειδική πολυνευροπάθεια θα γιαιτρεύονται και θα ζουν μια φυσιολογική ζωή.

Με στόχο τη στήριξη των ασθενών με οικογενή αμυλοειδική πολυνευροπάθεια καθώς και τη διεκδίκηση των δικαιωμάτων τους έχω πρωτοστατήσει στη δημιουργία ομάδας δράσης ώστε συνάνθρωποί μου που διαγνώσκονται με την ίδια πάθηση να αντιμετωπίζονται ορθότερα και να έχουν μια καλύτερη ποιότητα περίθαλψης και διαβίωσης.

Επιτρέψτε μου τελειώνοντας να πω ένα μεγάλο ευχαριστώ σε όλο τον κόσμο από την Κύπρο και την παροικία στο Μπέρμιγχαμ και το Στοουκ, που με στήριξε οικονομικά και πνευματικά κατά τη διάρκεια της δοκιμασίας της μεταμόσχευσης.

Ιδιαίτερες ευχαριστίες στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου και στο Σύνδεσμο Μυοπαθών Κύπρου.

# Ο ιός Zika (Zika virus)

## Γεγονότα και Ανησυχίες



Ο ιός Zika είναι μέλος της οικογένειας των Φλαβοϊών και περιλαμβάνεται στην ομάδα των ιών που μεταδίδονται μέσω των κουνουπιών. Χαρακτηρίζεται από το μονόκλωνο RNA γονιδίωμα θετικής πολικότητας και το καψίδιο που περικλείεται σε μεμβρανώδη φάκελο.

### Επιδημιολογία

Ο ιός απομονώθηκε για πρώτη φορά το 1947 από ένα πίθηκο Rhesus στο δάσος Zika της Ουγκάντα. Τα πρωτεύοντα θηλαστικά θεωρούνται φυσικοί φορείς και ο ιός μπορεί να μεταδίδεται μέσω των κουνουπιών και σε άλλα σπονδυλωτά. Λοιμώξεις από τον ιό Zika σε ανθρώπους έχουν παρουσιαστεί σε Αφρικανικές και Ασιατικές χώρες. Επιδημίες καταγράφηκαν το 2007 και 2008 στις Ομόσπονδες Πολιτείες της Μικρονησίας και το 2013 στη Γαλλική Πολυνησία.

Η κατάσταση επιδεινώθηκε τον Μάρτιο του 2015 όταν για πρώτη φορά αναφέρθηκαν στη Βραζιλία εγχώριες λοιμώξεις από τον ιό Zika. Σήμερα ο ιός κυκλοφορεί σε περισσότερες από 20 χώρες και έχουν μολυνθεί 2-4 εκατομμύρια άνθρωποι με αποτέλεσμα ο Παγκόσμιος Οργανισμός Υγείας (ΠΟΥ) να διακηρύξει την 1/2/2016 την επιδημία ως "περίπτωση έκτακτης ανάγκης για τη δημόσια υγεία διεθνούς ενδιαφέροντος" με σκοπό τον καλύτερο συντονισμό των μέτρων αντιμετώπισης της επιδημίας.

### Μετάδοση

Ο ιός Zika μεταδίδεται κυρίως από τα κουνούπια του είδους *Aedes aegypti* (κουνούπι του κίτρινου πυρετού) στους ανθρώπους. Κατά πόσο είναι δυνατή η μετάδοση με άλλα είδη *Aedes* θα πρέπει να διερευνηθεί περαιτέρω. Έχει περιγραφεί ότι ο ιός μπορεί να μεταδίδεται από άνθρωπο σε άνθρωπο χωρίς τη μεσολάβηση των κουνουπιών. Κατά τη διάρκεια της επιδημίας στη Γαλλική Πολυνησία δύο νεογέννητα μολύνθηκαν κατά τον τοκετό - οι μητέρες βρίσκονταν στην οξεία φάση της λοίμωξης. Επίσης, υπάρχουν ενδείξεις ότι ο ιός Zika μπορεί να βρίσκεται στο σπέρμα των αντρών κατά την οξεία φάση της λοίμωξης.

Επιπρόσθετα, λόγω του μεγάλου ποσοστού των ασυμπτωματικών λοιμώξεων στις περιοχές της επιδημίας δεν αποκλείεται ο ιός να μεταδοθεί με μετάγγιση αίματος.

### Λοιμώξεις σε παιδιά και ενήλικες

Οι περισσότερες λοιμώξεις από τον ιό Zika είναι ήπιες, με ένα ποσοστό 70-80% να είναι ασυμπτωματικές. Τα πρώτα συμπτώματα εμφανίζονται σε 3-12 μέρες μετά το τσίμπημα του κουνουπιού και μπορεί να περιλαμβάνουν πυρετό, πονοκέφαλο, αρθραλγίες, μυαλγίες, επιπεφυκίτιδα, αδυναμία και εξάνθημα. Πιο σπάνια έχουν αναφερθεί συμπτώματα όπως ανορεξία, γαστρεντερικές διαταραχές και οπισθοκογχικός πονοκέφαλος. Σε μερικούς ασθενείς έχει συσχετιστεί με το σύνδρομο Guillain-Barre, όμως η εμφάνιση χρόνιων και σοβαρών συμπτωμάτων αποτελεί μάλλον σπάνια εξαίρεση.

### Συγγενείς λοιμώξεις

Τον Οκτώβριο του 2015, στη Βραζιλία παρατηρήθηκε ένας ανησυχητικό μεγάλος αριθμός περιστατικών μικροκεφαλίας που συσχετίστηκε με τη ραγδαία εξάπλωση της επιδημίας του ιού Zika. Παράλληλα, επιστημονικά ευρήματα συνηγορούν στην αιτιολογική συσχέτιση της λοίμωξης από τον ιό Zika με τα περιστατικά. Περισσότερες μελέτες θα πρέπει να διεξαχθούν για να εξηγηθεί αυτό το φαινόμενο. Τα Κέντρα Πρόληψης και Ελέγχου Νοσημάτων της Αμερικής (CDC) συστήνουν, οι έγκυες γυναίκες που βρέθηκαν στις περιοχές εξάπλωσης του ιού και παρουσίασαν τουλάχιστον δύο συμπτώματα που να συνάδουν με λοίμωξη από ιό Zika, να αποφεύγονται για εργαστηριακή διερεύνηση της λοίμωξης.

Το εργαστήριο Μοριακής Ιολογίας του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου έχει ήδη αναπτύξει εξειδικευμένες μεθόδους μοριακής ανίχνευσης του ιού και προσφέρει τη διαγνωστική υπηρεσία. Αν το αποτέλεσμα είναι θετικό, συστήνεται να γίνονται εβδομαδιαία υπερηχογραφήματα και η διάγνωση θα καθορίζεται με βάση το ιατρικό ιστορικό και την παρουσία εγκεφαλικών αποστιτανώσεων ή μικροκεφαλίας στα υπερηχογραφήματα.



Dr. Jan Richter  
Επιστήμονας  
Τμήμα Μοριακής Ιολογίας

# Παγκόσμια Ημέρα DNA

## ΙΝΓΚ – το κατεξοχήν κέντρο στον τομέα της γενετικής

Η 25<sup>η</sup> Απριλίου έχει καθιερωθεί ως η Παγκόσμια Ημέρα DNA, επειδή στις 25 Απριλίου του 1953, οι Dr James Watson και Dr Francis Crick δημοσίευσαν την ερευνητική τους εργασία για την ανακάλυψη της δομής του DNA (τη γνωστή «Διπλή Έλικα»). Αυτή η ανακάλυψη υποκίνησε την αρχή μιας νέας εποχής στον τομέα της επιστήμης. Επίσης, τιμά την επιτυχή ολοκλήρωση της αποκωδικοποίησης του ανθρώπινου γωμώματος το 2003 που μας έδωσε τη δυνατότητα, για πρώτη φορά, να διαβάσουμε το πλήρες γενετικό σχεδιάγραμμα της φύσης για τη κατασκευή του ανθρώπινου γένους.

Η λέξη DNA προέρχεται από τη σύνθετη λέξη Deoxyribo – Nucleic – Acid (δεοξυριβονουκλεϊνικό οξύ). Η αποκωδικοποίηση του DNA μας βοηθά να κατανοήσουμε πως μεταφράζονται, μεταφέρονται και πως, τέλος, τα γενετικά λάθη στο DNA μας προκαλούν ή προδιαθέτουν για διάφορες παθήσεις. Αναμφισβήτητα, αποτελεί τη σημαντικότερη ανακάλυψη που έγινε ποτέ στον τομέα της γενετικής, αφού άνοιξε παράθυρο για την κατανόηση, διάγνωση και αντιμετώπιση διαφόρων ασθενειών! Το DNA είναι ένα μόριο που μεταφέρει τις περισσότερες γενετικές οδηγίες που χρησιμοποιούνται για την ανάπτυξη, τη λειτουργία και την αναπαραγωγή όλων των γνωστών οργανισμών. Το DNA παράλληλα με τις πρωτεΐνες και τους υδατάνθρακες, αποτελούν τις τρεις μεγάλες ομάδες μακρομορίων που είναι απαραίτητα για τη διατήρηση όλων των γνωστών μορφών ζωής.

Το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, είναι το κατεξοχήν κέντρο στην Κύπρο του οποίου οι δραστηριότητες είναι απόλυτα συνυφασμένες με τον κλάδο της γενετικής. Το Ινστιτούτο διαθέτει τη μεγαλύτερη ερευνητική υποδομή στην Κύπρο και στη γύρω περιοχή στον τομέα της γενετικής. Τα Τμήματα και Κλινικές του Ινστιτούτου, μέσα από την εξερεύνηση του DNA, χρόνο με το χρόνο, πετυχαίνουν αξιόλογα επιστημονικά επιτεύγματα και ανακαλύψεις, αρκετά από τα οποία επιφέρουν μεγάλα επιστημονικά, ιατρικά και κοινωνικοοικονομικά οφέλη.

### Εκδηλώσεις στο ΙΝΓΚ

Με αφορμή τον εορτασμό της Παγκόσμιας Ημέρας DNA το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου και η Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου διοργανώνουν σειρά εκδηλώσεων οι οποίες απευθύνονται κυρίως στους μαθητές, αλλά και σε όσους θέλουν να ενημερωθούν για τις δραστηριότητες του ΙΝΓΚ. Οι εκδηλώσεις θα πραγματοποιηθούν στις εγκαταστάσεις του Ινστιτούτου, την **Τρίτη 19 Απριλίου 2016**, και θα περιλαμβάνουν Δημοσιογραφική Διάσκεψη, κατά την οποία ο Γενικός Εκτελεστικός Ιατρικός Διευθυντής του Ινστιτούτου, Λεωνίδας Φυλακτού, μεταξύ άλλων, θα αναφερθεί στα κυριότερα επιστημονικά επιτεύγματα των Τμημάτων και Κλινικών του Ινστιτούτου για τη χρονιά που πέρασε. Θα ακολουθήσουν παρουσιάσεις των ακαδημαϊκών προγραμμάτων και ακολούθως θα πραγματοποιηθούν ξεναγήσεις στους χώρους και εργαστήρια του Ινστιτούτου. Τέλος, οι μαθητές και επισκέπτες θα έχουν την ευκαιρία να συμμετάσχουν σε θεματικές δραστηριότητες οι οποίες θα πραγματοποιούνται από επιστήμονες του ΙΝΓΚ, δίνοντας τους έτσι τη δυνατότητα να γνωρίσουν την επιστήμη της γενετικής με διαδραστικό και ευχάριστο τρόπο.

Το απόγευμα της ίδιας μέρας, θα πραγματοποιηθεί για 4<sup>η</sup> χρονιά ο διαγωνισμός γνώσεων “CSMM Genius Genetics Quiz”, για μαθητές μέσης εκπαίδευσης, εκδήλωση η οποία τίθεται υπό την αιγίδα της Διεύθυνσης Μέσης Εκπαίδευσης (για περισσότερες πληροφορίες αποσταθείτε στο [www.cing.ac.cy/csmm](http://www.cing.ac.cy/csmm)).



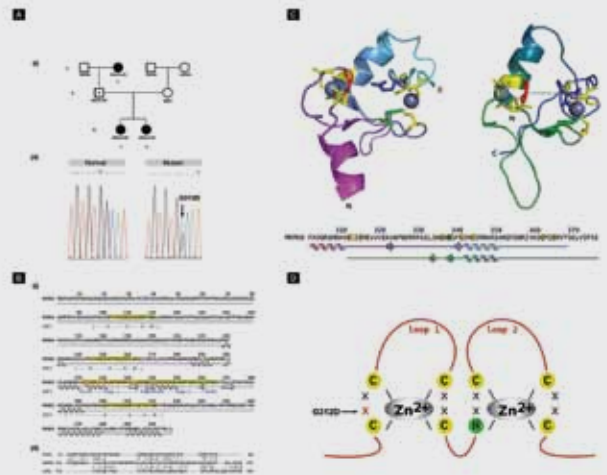
Η αποστολή του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου είναι, μέσα από το τρίπτυχο των δραστηριοτήτων του, Υπηρεσίες-Έρευνα-Εκπαίδευση, να προσφέρει εξειδικευμένες υπηρεσίες, να διεκπεραιώνει εφαρμοσμένη έρευνα και να παρέχει μεταπτυχιακή εκπαίδευση, όλα στους τομείς που εξειδικεύεται και που είναι άρρηκτα συνυφασμένα με τις ανάγκες της χώρας μας και των πολιτών της. Κύριος και μοναδικός σκοπός του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου είναι η αναβάθμιση της ποιότητας της ζωής των ασθενών.

## Μοριακή Ανάλυση των γονιδίων MKRN3 και KISS1R σε κορίτσια με Αληθή Πρώιμη Εφηβεία

Η εμφάνιση σημείων ενήβωσης πριν από την ηλικία των εννέα χρόνων για τα αγόρια και οκτώ χρόνων για τα κορίτσια αποτελεί τον ορισμό της πρώιμης εφηβείας, η οποία διαχωρίζεται σε Κεντρική και Περιφερική. Η Κεντρική ή Αληθής Πρώιμη Εφηβεία εμφανίζεται πιο συχνά στα κορίτσια και οφείλεται σε πρόωρη ενεργοποίηση του άξονα Υποθάλαμος – Υπόφυση – Γονάδες, ενώ η Περιφερική Πρώιμη Εφηβεία, οφείλεται σε αυτόνομη παραγωγή στεροειδών του φύλου από τις γονάδες συνήθως ή τα επινεφρίδια.

Η πρόσφατη ανακάλυψη ότι η πρώιμη ενεργοποίηση των GnRH νευρώνων στην Αληθή Πρώιμη Εφηβεία (ΑΠΕ) ενδέχεται να είναι το αποτέλεσμα από gain-of-function μεταλλάξεις των γονιδίων *KISS1* και *KISS1R* ή ένεκα loss-of-function μεταλλάξεις του γονιδίου *MKRN3* που έχει ως αποτέλεσμα την ανεπάρκεια της πρωτεΐνης *MKRN3*, κίνησε την περιέργεια της επιστημονικής κοινότητας που ασχολείται με το αντικείμενο να διερευνήσει περαιτέρω την εμπλοκή των συγκεκριμένων γονιδίων. Μέρος αυτής της προσπάθειας εντοπισμού της γενετικής αιτιολογίας κατέστη και ερευνητικό πρωτόκολλο που αναπτύχθηκε από την ερευνητική μας ομάδα. Η έρευνα αφορά την ταυτοποίηση γενετικών ανωμαλιών στα γονίδια *KISS1*, *KISS1R* και *MKRN3* σε 22 κορίτσια, τα οποία πληρούσαν τα κλινικά και εργαστηριακά ευρήματα της ΑΠΕ. Σε κανένα παιδί δεν προέκυψε παθολογία από την απεικόνιση της Υποθάλαμο - Υπόφυσιακής περιοχής με MRI. Η μοριακή ανάλυση έγινε με αυτόματα αλληλούχηση Sanger των κωδικοποιουσών περιοχών των γονιδίων.

Στο σύνολο των παιδιών αναγνωρίστηκε σε δύο αδελφές η νέα παρανοηματική (missense) μετάλλαξη g.Gly312Asp σε ετεροζυγωτία στο γονίδιο *MKRN3*. Η συγκεκριμένη *MKRN3* μετάλλαξη ανήκει στην κατηγορία των αποτυπωμένων μεταλλάξεων και αναγνωρίστηκε ως ήταν αναμενόμενο στον υγιή πατέρα των δύο παιδιών. Η αρχική in silico ανάλυση της παρανοηματικής g.Gly312Asp μετάλλαξης με τη χρήση διαφόρων μηχανιστικών προγραμμάτων αλγορίθμων προσδιόρισε τη λειτουργία της ως παθολογική και τον πιθανό λόγο για τη δημιουργία ΑΠΕ.



Με τη χρησιμοποίηση του πιο εξελιγμένου προγράμματος αλγορίθμων STRIDE και PyMOL molecular graphics system κατασκευάστηκαν σχηματικά διαγράμματα της δευτεροταγούς μεταλλαγμένης πρωτεϊνικής δομής της makorin RING-finger protein 3 (*MKRN3*) και κατασκευάστηκε πρωτεϊνικό μοντέλο που επίσης επεξηγεί την παθολογική λειτουργία και την εμφάνιση ΑΠΕ (εικόνα). Σε κανένα από τα υπόλοιπα 20 κορίτσια τα οποία πληρούσαν τα κλινικά και εργαστηριακά ευρήματα της ΑΠΕ δεν εντοπίστηκαν γενετικές ανωμαλίες στα γονίδια *KISS1*, *KISS1R* και *MKRN3*.

Ο παραπάνω έλεγχος θα μας επιτρέψει να διαχωρίσουμε τις διάφορες μορφές της Πρώιμης Ήβης και να προβούμε στην έγκαιρη αντιμετώπισή τους με φαρμακευτική αγωγή προλαμβάνοντας τις μακροχρόνιες συνέπειες στο ανάστημα και τη ψυχοσυναισθηματική σφαίρα.



Καθ. Νίκος Σκορδής<sup>3,2,1</sup> & Δρ Βάσος Νεοκλέους<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Τμήμα Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας & Θεραπείας, Ινστιτούτου Νευρολογίας & Γενετικής, Λευκωσία, Κύπρος

<sup>2</sup>Κέντρο Εξειδικευμένης Παιδιατρικής 'ΤΟ ΠΑΙΔΙ', Λεωφ. Αθαλάσσης 120, 2024, Στρόβολος, Λευκωσία

<sup>3</sup>St George's University of London Medical School at the University of Nicosia

### Βιβλιογραφικές αναφορές

Central precocious puberty caused by mutations in the imprinted gene *MKRN3*. Abreu AP, Dauber A, Macedo DB et al. N Engl J Med. 2013.

In silico analysis of a novel *MKRN3* missense mutation in familial central precocious puberty. Neocleous V, Shammas C, Phelan MM, Nicolaou S, Phylactou LA, Skordis N. Clin Endocrinol (Oxf). 2016.

## Μαρία Κάκκουρα - “Η εμπειρία μου ως διδακτορική φοιτήτρια στη Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου”

Η εμπειρία μου στη Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου και στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, ως διδακτορική φοιτήτρια στο πρόγραμμα της Μοριακής Ιατρικής (PhD Molecular Medicine) από το 2012 μέχρι και σήμερα, υπήρξε πολύ σημαντική και παραγωγική σε πολλά επίπεδα. Από την πρώτη χρονιά του προγράμματος, είχα την ευκαιρία, να διευρύνω περαιτέρω τις ερευνητικές μου γνώσεις, αφού εκτός από τα μαθήματα στον τομέα της Μοριακής Ιατρικής, ασχολήθηκα επιστάμενα με τις διαγνωστικές δραστηριότητες και τα ερευνητικά προγράμματα διαφόρων τμημάτων του ΙΝΓΚ.

Μετά την ολοκλήρωση της πρώτης ακαδημαϊκής χρονιάς, άρχισα την εκπόνηση της διδακτορικής μου διατριβής στο Τμήμα Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου/Μοριακής Παθολογίας, με υποτροφία από την Eurobank Κύπρου, βάση των ακαδημαϊκών μου επιδόσεων. Επιβλέποντες καθηγητές μου είναι ο Καθ. Κυριάκος Κυριάκου και ο Δρ Ανδρέας Χατζησάββας και θέμα της μελέτης είναι: «Οι αλληλεπιδράσεις μεταξύ Μεσογειακής διατροφής και γονιδίων (διατροφογενετική) στον καρκίνο του μαστού». Προηγούμενες δημοσιεύσεις του Τμήματος έδειξαν ότι, οι Κύπριες γυναίκες που ακολουθούσαν ένα μοτίβο διατροφής πλούσιο στα συστατικά της Μεσογειακής διατροφής (φρούτα, λαχανικά, όσπρια και ψάρι), είχαν μειωμένο κίνδυνο για ανάπτυξη καρκίνου του μαστού. Συνεχίζοντας την πιο πάνω έρευνα, η διδακτορική μου διατριβή στοχεύει στην καλύτερη κατανόηση των μοριακών μηχανισμών που εμπλέκονται στον μεταβολισμό των διατροφικών στοιχείων που είναι πλούσια στη Μεσογειακή διατροφή. Αποτελέσματα της έρευνάς μου αυτής, σχετικά με γονίδια που εμπλέκονται σε σημαντικούς μηχανισμούς του κυττάρου, και η λειτουργία των οποίων υπό την επιρροή της Μεσογειακής διατροφής προστατεύει από τον κίνδυνο ανάπτυξης καρκίνου του μαστού τις Κύπριες γυναίκες, έχουν δημοσιευτεί στα διεθνή επιστημονικά περιοδικά “Genes and Nutrition” και “European Journal of Nutrition”.

Στα πλαίσια της διδακτορικής μου διατριβής, είχα επίσης την ευκαιρία να παρουσιάσω αποτελέσματα της έρευνάς μου σε διεθνή συνέδρια, τόσο στην Κύπρο όσο και στις ΗΠΑ και Ευρώπη. Η επιστημονική αναρτημένη ανακοίνωση με τίτλο: “Mediterranean Diet and Breast Cancer Risk: The Role of Polymorphisms in the *MnSOD* and *CAT* Genes”, που παρουσίασα στο 11<sup>ο</sup> Συνέδριο της διεθνούς εταιρείας NuGO, που πραγματοποιήθηκε στην Ιταλία το 2014, τιμήθηκε με το πρώτο βραβείο. Το βραβείο αυτό ήταν για μένα ακόμα μια σημαντική εμπειρία για την ερευνητική μου κατάρτιση.

Πλησιάζοντας στο τέλος των διδακτορικών μου σπουδών, μπορώ να πω με σιγουριά πως, όλες οι εμπειρίες μου ως νέα ερευνήτρια στη Σχολή, συντέλεσαν τόσο στην ανάπτυξη των ικανοτήτων μου στις εργαστηριακές μεθοδολογίες και στην ανάλυση δεδομένων, όσο και στην ανάπτυξη των επικοινωνιακών και οργανωτικών δεξιοτήτων μου καθώς επίσης και στην κριτική και επιστημονική σκέψη. Θεωρώ ότι η Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου είναι ένα αξιόλογο επίτευγμα του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, το οποίο ενισχύει σημαντικά τόσο το ακαδημαϊκό όσο και το διαγνωστικό έργο του Ινστιτούτου και της επιστήμης γενικότερα. Φοιτώντας στη Σχολή έχω την ευκαιρία να είμαι μέλος της αξιόλογης αυτής ερευνητικής κοινότητας και να συνεισφέρω και εγώ στον σκοπό του Ινστιτούτου που είναι η παραγωγή νέων επιστημονικών δεδομένων για τη βελτίωση και διατήρηση της ανθρώπινης υγείας.



Μαρία Κάκκουρα  
Διδακτορική Φοιτήτρια  
PhD Molecular Medicine

Η Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου αναγγέλλει την έναρξη της περιόδου υποβολής αιτήσεων για φοίτηση στα μεταπτυχιακά προγράμματα (MSc Molecular Medicine, Medical Genetics, Neuroscience, Biomedical Research) και διδακτορικά προγράμματα σπουδών (PhD Molecular Medicine, Medical Genetics, Neuroscience) που προσφέρονται για το ακαδημαϊκό έτος 2016-17. Αιτήσεις γίνονται δεκτές μέχρι την **Παρασκευή 6 Μαΐου 2016**. Πληροφορίες και αιτήσεις στην ιστοσελίδα της Σχολής, [www.cing.ac.cy](http://www.cing.ac.cy).

Το TELETHON θα δώσει και φέτος το παρόν του με πολλές εκδηλώσεις και πάντα με στόχο τη βοήθεια προς τον πάσχοντα συνάνθρωπό μας. Το πρόγραμμα των φιλανθρωπικών εκδηλώσεων είναι πλούσιο, με τις κυριότερες εκδηλώσεις να προγραμματίζονται όπως πάντα τον Ιούνιο:

- 8 Ιουνίου, συναιυλία στους κήπους του Προεδρικού Μεγάρου, υπό την αιγίδα του Προεδρικού ζεύγους
- 9 Ιουνίου, Τηλεμαραθώνιος από την Τηλεόραση ΣΙΓΜΑ
- 10 και 11 Ιουνίου, Παγκύπριος έρανος σε υπεραγορές και κτίρια.

### Φιλανθρωπική Εκδήλωση Pascal English School



Μαθητές του Pascal English School παρέδωσαν στο ΙΝΓΚ εισφορά ύψους €3.066. Τα χρήματα αυτά είναι τα έσοδα από

φιλανθρωπική εκδήλωση που πραγματοποίησαν στο σχολείο τους, για να τιμήσουν τη μνήμη της κυρίας Judith Τουφεξή η οποία για χρόνια εργαζόταν ως Sister στο θάλαμο ασθενών του ΙΝΓΚ. Τα χρήματα θα διατεθούν για την ανακαίνιση του θαλάμου ασθενών, κάτι που είχε σαν στόχο η Sister Τουφεξή.

### «Σκανδαλιάρης Γάτος»



Με μεγάλη επιτυχία πραγματοποιήθηκαν οι παραστάσεις «Σκανδαλιάρης Γάτος» στα πλαίσια των εκδηλώσεων του TELETHON. Θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε θερμά τους συντελεστές της παράστασης για την αφιλοκερδή προσφορά τους, τους ηθοποιούς Πέννυ Φοινίρη και Θάνο Χαμπέρη καθώς και τη συγγραφέα του παραμυθιού, Μαρία Κάνθερ. Οι παραστάσεις απέφεραν έσοδα €1.290 για το TELETHON.

### Φιλανθρωπικό ταξίδι στην Πράγα

Το «Ταξίδι με τα Φτερά της Ελπίδας» θα πραγματοποιηθεί για 12<sup>η</sup> συνεχή χρονιά, με προορισμό φέτος την πανέμορφη Πράγα. Η Πετρολίνα και η θυγατρική της εταιρία PPT Aviation Services Ltd σε συνεργασία με το TELETHON θα πετάξουν με τα φτερά της Aegean στην Πράγα. Ένα ταξίδι σε μια από τις πιο όμορφες πόλεις της Ευρώπης. Το ταξίδι προγραμματίζεται μεταξύ 30 Μαρτίου με 3 Απριλίου 2016. Τα καθαρά έσοδα θα διατεθούν στο TELETHON. Την εκδήλωση χορηγούν η Πετρολίνα και η θυγατρική της εταιρία PPT Aviation services. Υποστηρικτές: Aegean, Louis Travel και Hermes Airports.



### Αναζητούμε παίκτες που επιζητούν την περιπέτεια



Ο Παγκύπριος Σύνδεσμος Εφέδρων Καταδρομέων Κύπρου, διοργανώνει για 2<sup>η</sup> χρονιά το Παιχνίδι Περιπέτειας, μια συναρπαστική εκδήλωση της οποίας τα έσοδα θα ενισχύσουν το TELETHON 2016. Ένα παιχνίδι που δεν μοιάζει καθόλου με τα άλλα και συνδυάζει τη διασκέδαση για μικρούς και μεγάλους, με το ομαδικό πνεύμα και τη συνεργασία. Την Κυριακή 29 Μαΐου στον εκδρομικό χώρο του Μαχαιρά, σας περιμένουμε για να διαγωνιστούμε μαζί, στηρίζοντας παράλληλα το TELETHON. Για περισσότερες πληροφορίες, απευθυνθείτε στο τηλέφωνο 99122472 ή στη σελίδα του TELETHON στο facebook Telethon Cyprus.

**Επισκέψεις στο ΙΝΓΚ**

Το Ινστιτούτο επισκέφθηκαν πρόσφατα ο Ύπατος Αρμοστής του Ηνωμένου Βασιλείου στην Κύπρο Ric Todd, η νέα Πρέσβειρα των ΗΠΑ στην Κύπρο Kathleen Ann Doherty και η Διευθύντρια του American Jewish Committee στο Ισραήλ, κ. Avital Leibovich. Και οι τρεις εξέφρασαν το θαυμασμό τους τόσο για τον τριπλό χαρακτήρα του Ινστιτούτου όσο και για το επίπεδο των δραστηριοτήτων του.



Συγκεκριμένα, ο Ύπατος Αρμοστής, ανέφερε ότι θα κάνει προσπάθειες με διάφορους φορείς και οργανισμούς του Ηνωμένου Βασιλείου για ανάπτυξη συνεργασιών στους τομείς δραστηριοποίησης του Ινστιτούτου. Η Πρέσβειρα έδειξε μεγάλο ενδιαφέρον για στήριξη και περαιτέρω ανάπτυξη του Ινστιτούτου, όπως και η κυρία Leibovich, η οποία αναφέρθηκε στην προώθηση και στήριξη του Ινστιτούτου μέσω πιθανών συνεργασιών με παρόμοια ινστιτούτα του Ισραήλ. Η κ. Leibovich είπε χαρακτηριστικά ότι «το Ινστιτούτο εδώ και 25 χρόνια αποτελεί παράδειγμα διεκπεραίωσης έρευνας και παροχής περίθαλψης και θεραπείας με ένα δημιουργικό και υποδειγματικό τρόπο».



**Η ΣΜΙΚ στην Κυπριακή Ύπατη Αρμοστεία στο Λονδίνο**

Την 1<sup>η</sup> Μαρτίου 2016, η ΣΜΙΚ και η Κυπριακή Ύπατη Αρμοστεία (ΚΥΑ) στο Λονδίνο οργάνωσαν εκδήλωση στο οίκημα της ΚΥΑ στο Λονδίνο, για να ενημερώσουν τους Κύπριους φοιτητές που σπουδάζουν σε πόλεις του Ηνωμένου Βασιλείου σχετικά με τα προγράμματα σπουδών που προσφέρει η ΣΜΙΚ.

Επίτιμος προσκεκλημένος στην εκδήλωση ήταν ο κάτοχος βραβείου Νόμπελ, Sir Tim Hunt, ο οποίος αφού αναφέρθηκε στην επίσκεψή του στο ΙΝΓΚ και τη ΣΜΙΚ το Νοέμβριο 2015 προέτρεψε τους φοιτητές να φοιτήσουν στη Σχολή μας. Ο Sir Hunt για ακόμη μια φορά κράτησε αμείωτο το ενδιαφέρον των παρευρισκόμενων, προβάλλοντας τη σημασία και το ενδιαφέρον των ερευνητικών προγραμμάτων του ΙΝΓΚ αλλά και τις προσωπικές του εμπειρίες. Την εκδήλωση τίμησε με την παρουσία του ο άνθρωπος που συνέβαλε τα μέγιστα στη δημιουργία του ΙΝΓΚ, ο Καθηγητής Λεύκος Μίττλετον, στον οποίο το κοινό απένειμε τα εύσημα.



**Ημερίδα Μυασθένειας Gravis Κύπρου**

Ο Σύνδεσμος Μυασθένειας Gravis Κύπρου στα πλαίσια της Ευρωπαϊκής Εβδομάδας Ενημέρωσης για τη Μυασθένεια Gravis, διοργάνωσε ημερίδα στις 5 Μαρτίου 2016 στο ΙΝΓΚ. Η Ημερίδα τελούσε υπό την αιγίδα του Υπουργού Υγείας και του Συνασπισμού Σπάνιων Παθήσεων. Κύριοι ομιλητές της ημερίδας ήταν η κ. Μαρίνα Παύλου, Κοινωνική Λειτουργός, με θέμα διάλεξης τη 'Ψυχοκοινωνική διάσταση ασθενών με Μυασθένεια Gravis' και ο Δρ Κωνσταντίνος Κωνσταντόπουλος, Καθηγητής Λογοθεραπείας-Λογοθεραπευτής με θέμα διάλεξης 'Ποσοτική Ανάλυση Δυσαρθρίας στη Μυασθένεια Gravis'.

**Διεθνείς Ειδήσεις**

Η ιστοσελίδα MorphoSource.org έχει δημιουργήσει βάση δεδομένων που περιέχει 3-D ψηφιακές σαρώσεις οστών από 200 διαφορετικά γένη. Ανάμεσα στις νεότερες προσθήκες είναι νέα απολιθώματα του Homo naledi, ένα αμφιλεγόμενο είδος που ίσως και να αποτελεί τη βάση του ανθρώπινου γένους. Η ιστοσελίδα χρηματοδοτείται από το Πανεπιστήμιο Duke και το Εθνικό Ίδρυμα Επιστημών της Αμερικής.