



ποιοί είμαστε

Το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου (ΙΝΓΚ) ιδρύθηκε το 1990 ως ένας ιδιωτικός, δικαιονομικός, μη κερδοσκοπικός οργανισμός. Σκοπός του ΙΝΓΚ είναι η ανάπτυξη και προσφορά υψηλού επιπέδου ιατρικών και άλλων εργαστηριακών υπηρεσιών, η ανάπτυξη πρωτοποριακής έρευνας και η παροχή εκπαίδευσης στους τομείς της Νευρολογίας, Γενετικής, Βιοϊατρικών, Ιατρικών και άλλων σχετικών και συναφών Επιστημών.

Το ΙΝΓΚ έχει ιδρύσει κλινικές και τμήματα στους τομείς της Κλινικής Νευρολογίας, Κλινικής Γενετικής, Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου & Μοριακής Παθολογίας, Μοριακής Ιολογίας, Βιοχημικής Γενετικής, Κυτταρογενετικής & Γονιδιωματικής, Μοριακής Γενετικής Θαλασσαιμίας, Καρδιαγγειακής Γενετικής & Δικανικής Γενετικής, Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας & Θεραπείας και Νευρογενετικής.

Οι δραστηριότητες του ΙΝΓΚ στον ερευνητικό τομέα εστιάζονται στην ανάπτυξη πρωτοποριακής βασικής έρευνας στις βιοϊατρικές επιστήμες καθώς και εφαρμοσμένης κλινικής και εργαστηριακής έρευνας σε ιατρικά θέματα και ασθένειες του Κυπριακού πληθυσμού και της γύρω περιοχής.

Στον τομέα των υπηρεσιών, το ΙΝΓΚ παρέχει εξειδικευμένες κλινικές και εργαστηριακές υπηρεσίες σε νοσοκομεία, κλινικές και γιατρούς στον ιδιωτικό και κυβερνητικό τομέα. Επιπρόσθετα, προσφέρει πολλές άλλες υπηρεσίες και εθνικά προγράμματα, όπως η διερεύνηση αστυνομικών τεκμηρίων, η ταυτοποίηση λειψάνων αγνοουμένων, ο προληπτικός έλεγχος για την ασθένεια της Αταξίας του Φρίτσαϊχ κ.α.

Στον εκπαιδευτικό τομέα το ΙΝΓΚ παρέχει εξειδίκευση σε ειδικούς τομείς της νευρολογίας και γενετικής σε πτυχιούχους φοιτητές, ιατρούς και επιστήμονες από την Κύπρο και το εξωτερικό. Το ΙΝΓΚ έχει εξασφαλίσει άδεια από το Υπουργείο Υγείας Κύπρου για την παροχή ιατρικής ειδικότητας για ένα χρόνο στη Νευρολογία, ενώ έχει τύχει αναγνώρισης από πολλά Πανεπιστήμια του εξωτερικού για εκπόνηση διδακτορικών διατριβών (PhD). Από το Σεπτέμβριο του 2010, το ΙΝΓΚ μαζί με το Πανεπιστήμιο Κύπρου, θα αναπτύξουν από κοινού, μεταπτυχιακό πρόγραμμα σπουδών στον Κλάδο της Ιατρικής Γενετικής, σε επίπεδο Μάστερ και Διδακτορικό.



Μάστερ και Διδακτορικό στην Ιατρική Γενετική

Μεταπτυχιακό πρόγραμμα σπουδών από το Ινστιτούτο
Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου και το Πανεπιστήμιο Κύπρου

Νέες προοπτικές στον κόσμο της έρευνας δημιουργεί για την Κύπρο η ανάπτυξη μεταπτυχιακού προγράμματος στον Κλάδο της Ιατρικής Γενετικής σε συνεργασία του Ινστιτούτου Νευρολογίας & Γενετικής Κύπρου με το Πανεπιστήμιο Κύπρου.

Σελ. 8

περιεχόμενα

ΜΗΝΥΜΑ > Σελ. 2

Η μεταπτυχιακή εκπαίδευση και το Ινστιτούτο

Του δρ Φίλιππου Πατσολή

ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΥΠΗΡΕΣΙΕΣ > Σελ. 3

Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση

Της Καρολίνας Σισμάνη

ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ ΤΟΥ 2009 > Σελ. 4

Δεν θα φειστούμε κόπου και χρόνου

Του Προέδρου του Δ.Σ. του ΙΝΓΚ κ. Χρίστου Φυλακτού

TELETHON > Σελ. 5

Για ένα αγώνα που θα κερδίσουμε...

€300.000 σε νέα ερευνητικά προγράμματα

Η ΣΕΛΙΔΑ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ > Σελ. 6

Σύνδεσμος για Άτομα με Αντισμό Κύπρου

Του κ. Παναγιώτη Σαββίδη

ΕΡΕΥΝΑ > Σελ. 7

Φιλοσύνδετη ασθένεια Charcot-Marie-Tooth

Του δρ Κλεόπα Α. Κλεόπα

μήνυμα

Από το Γενικό Εκτελεστικό Ιατρικό
Διευθυντή του ΙΝΓΚ

**Δρ Φίλιππο Πατσαλή,
PhD, HCLD**



Η ανάπτυξη μεταπτυχιακής εκπαίδευσης αποτελεί, όπως και για όλα τα ακαδημαϊκά ιδρύματα διεθνώς, ένα από τους βασικούς σκοπούς του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου. Ο λόγος είναι απλός. Η μεταπτυχιακή εκπαίδευση είναι απόλυτα συνδεδεμένη με την ανάπτυξη πρωτοποριακής έρευνας, δραστηριότητα η οποία, στον τομέα της υγείας προσφέρει άμεσα ή έμμεσα πολλά ιατρικά, κοινωνικά, οικονομικά και άλλα οφέλη.

Από την αρχή της ίδρυσής του το Ινστιτούτο ανέπτυξε μεταπτυχιακή εκπαίδευση, όπως η εκπαίδευση επιστημόνων, ιατρών και φοιτητών σε εξειδικευμένους τομείς της Νευρολογίας και Γενετικής, η παροχή ειδικότητας σε ιατρούς στη Νευρολογία για ένα χρόνο, η ανάπτυξη διδακτορικών προγραμμάτων PhD σε συνεργασία με πανεπιστήμια του εξωτερικού, κ.α. Θεωρώ όμως, πολύ μεγάλης σημασίας για το Ινστιτούτο μας, την ανάπτυξη και έναρξη του μεταπτυχιακού προγράμματος MSc και PhD στην Ιατρική Γενετική από το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου και το Πανεπιστήμιο Κύπρου το Σεπτέμβριο του 2010. Το πρόγραμμα αυτό είναι το πρώτο δι-ιδρυματικό μεταπτυχιακό πρόγραμμα που αναπτύσσει το Ινστιτούτο μέσα από το οποίο, θεσμικά πλέον, θα γίνονται δεκτοί και θα εκπαιδεύονται φοιτητές για MSc και PhD και τίθενται οι βάσεις για περαιτέρω αναβάθμιση των μεταπτυχιακών σπουδών στο Ινστιτούτο.

Μέσα στα πλαίσια της αναβάθμισης αυτής, το Ινστιτούτο προετοιμάζεται επίσης να δημιουργήσει Σχολή Μεταπτυχιακών Σπουδών, η οποία θα βοηθήσει πάρα πολύ στην καλύτερη οργάνωση και διεκπεραίωση μεταπτυχιακών προγραμμάτων, αλλά και θα αξιοποιήσει τις ευκαιρίες και τις προκλήσεις που παρουσιάζονται στον ακαδημαϊκό χώρο. Μερικά από τα οφέλη που θα προκύψουν από τη μεγαλύτερη ανάπτυξη της μεταπτυχιακής εκπαίδευσης στο Ινστιτούτο είναι η αύξηση του επιστημονικού προσωπικού, η άντληση μεγαλύτερων χρηματοδοτήσεων για την έρευνα, η περαιτέρω ενίσχυση της έρευνας από διδακτορικούς φοιτητές, η ανάπτυξη νέων ερευνητικών προγραμμάτων, κ.α. Αυτά στη συνέχεια θα αποδώσουν περισσότερα ιατρικά, κοινωνικά, οικονομικά και άλλα οφέλη. Μέσα από την προσπάθεια αυτή είναι σημαντικό να τονίσουμε ότι η μεγαλύτερη ανάπτυξη του Ινστιτούτου στον τομέα της εκπαίδευσης δεν έχει στόχο να αναπτύξει το Ινστιτούτο σε πανεπιστημιακό ή εκπαιδευτικό ίδρυμα, αλλά σε ένα ακαδημαϊκό Ινστιτούτο (όπως προβλέπει από ίδρύσεως το καταστατικό του) το οποίο να προσφέρει υψηλής ποιότητας δραστηριότητες (ιατρικές, εκπαιδευτικές, ερευνητικές) με πολλά οφέλη στην κυπριακή κοινωνία και κατά προτεραιότητα στους ασθενείς.



σύντομα νέα

Ομιλίες

> Στις 28 Ιανουαρίου 2010, η Δρ Ανθή Δρουσιώτου, Διευθύντρια του Τμήματος Βιοχημικής Γενετικής, προσκλήθηκε από το Παιδιατρικό Τμήμα του Μακάρειου Νοσοκομείου Λευκωσίας και παρουσίασε ομιλία με θέμα «Αιθυλομηλονική Εγκεφαλοπάθεια» (Ethylmalonic Encephalopathy).

> Στις 5 Μαρτίου 2010, το Υπουργείο Παιδείας και Πολιτισμού διοργάνωσε Ημερίδα με θέμα «Η Έρευνα ως Μοχλός Οικονομικής και Κοινωνικής Ανάπτυξης στην Κύπρο». Η Ημερίδα πραγματοποιήθηκε στο Πανεπιστήμιο Κύπρου, παρουσία του Προέδρου της Κυπριακής Δημοκρατίας και ανώτατων αξιωματούχων Πανεπιστημίων και Ερευνητικών Ιδρυμάτων. Ανάμεσα στους ομιλητές ήταν και ο Δρ Φίλιππος Πατσαλής, Γενικός Εκτελεστικός Ιατρικός Διευθυντής του ΙΝΓΚ, ο οποίος αναφέρθηκε στην «Εφαρμοσμένη Έρευνα και τα Οφέλη της στην Ανάπτυξη της Κύπρου».

Διορισμοί

Ο Δρ Ελευθέριος Παπαθανασίου, Νευροφυσιολόγος του Νευροφυσιολογικού Εργαστηρίου, Κλινικές Επιστήμες, διορίστηκε στη Διεθνή Επιστημονική Επιτροπή The Association of Psychology & Psychiatry For Adults & Children (APPAC) καθώς επίσης και στην Επιστημονική Επιτροπή World Association of Sleep Medicine για τη διοργάνωση του 4ου Διεθνούς Συνεδρίου το οποίο θα διεξαχθεί στο Μόντρεαλ, στον Καναδά το Σεπτέμβριο του 2011.

επικοινωνία

Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου

T.K. 23462, 1683 Λευκωσία, Κύπρος

Τηλ. +357 22 392600, Φαξ +357 22 358237 - Website. www.cing.ac.cy

Υπεύθυνος έκδοσης: **Δρ. Φίλιππος Πατσαλής**

Συντακτική επιτροπή:

**Δρ. Μάριος Φυλακτίδης, Δρ. Ελευθέριος Παπαθανασίου,
Έλενα Παναγιώτου, Γιώργος Βατυλιώτης, Κύπρος Καρανίκης,
Μαρία Λοΐζου**

Επιμέλεια - Παραγωγή:

Γνώρα Σύμβουλοι Επικοινωνίας, Τηλ. 22 441922, www.gnora.com

Εκτύπωση: **Τυπογραφεία Lithofit**, Τηλ. 22 350589, Φαξ. 22 775607



ΝΕΑ ΠΡΩΤΟΠΟΡΙΑΚΗ ΥΠΗΡΕΣΙΑ

Προεμφυτευτική γενετική διάγνωση χρωμοσωμικών ανωμαλιών με μικροσυστοιχίες DNA

Η προεμφυτευτική γενετική διάγνωση (ΠΓΔ) είναι η διαδικασία ανίχνευσης γενετικών ανωμαλιών, (γονιδιακών ή χρωμοσωμικών) σε έμβρυα που αναπτύχθηκαν με τη μέθοδο της Εξωσωματικής Γονιμοποίησης. Σκοπός της είναι η επιλογή και μεταφορά στη μήτρα μόνο των υγιών εμβρύων για να διασφαλίζεται η γέννηση παιδιών χωρίς τον κίνδυνο σοβαρών γενετικών ασθενειών. Εφαρμόζεται στην Κύπρο εδώ και αρκετά χρόνια και έχει οδηγήσει στη γέννηση πολλών υγιών παιδιών. Τα τελευταία χρόνια η μεγάλη πρόοδος της γενετικής έχει οδηγήσει και σε πολύ ραγδαίες εξελίξεις στο τομέα της προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης σε επίπεδο τεχνικών και μεθόδων.

Οι περιπτώσεις που εφαρμόζεται η ΠΓΔ για ανίχνευση χρωμοσωμικών ανωμαλιών είναι:

- (α) σε ζευγάρια με αυξημένες πιθανότητες εμφάνισης φυλοσύνδετων ασθενειών (προσδιορισμός φύλου του εμβρύου)
- (β) σε γονείς που είναι φορείς μιας ισοζυγισμένης χρωμοσωμικής ανωμαλίας
- (γ) σε ζευγάρια με κακή πρόγνωση στην υποβοηθούμενη αναπαραγωγή όπως για παράδειγμα επαναλαμβανόμενες αποτυχημένες προσπάθειες στην εξωσωματική γονιμοποίηση, επαναλαμβανόμενες αποβολές, αυξημένη ηλικία μητέρας.

Σήμερα, η ΠΓΔ για την ανίχνευση χρωμοσωμικών ανωμαλιών επιτυγχάνεται με την εφαρμογή της τεχνικής FISH (φθορίζον επί τόπου υβριδισμός) κατά την οποία αναλύεται μόνο μικρός αριθμός χρωμοσωμάτων (αναλύονται μόνο μέχρι 9 ζεύγη χρωμοσωμάτων). Μια νέα τεχνική αυτή, των μικροσυστοιχιών DNA, έχει αρχίσει πολύ πρόσφατα να εφαρμόζεται και παρέχει τη δυνατότητα ταυτόχρονης ανάλυσης όλων των χρωμοσωμάτων (23 ζεύγη χρωμοσωμάτων) αλλά και εκατοντάδων άλλων μικρότερων περιοχών σ' ολόκληρο το ανθρώπινο γονιδίωμα. Ως αποτέλεσμα, με τη νέα μέθοδο των μικροσυστοιχιών γίνεται διάγνωση ανωμαλιών σ' όλα τα χρωμοσώματα και σε πολλά άλλα γενετικά σύνδρομα. Οι

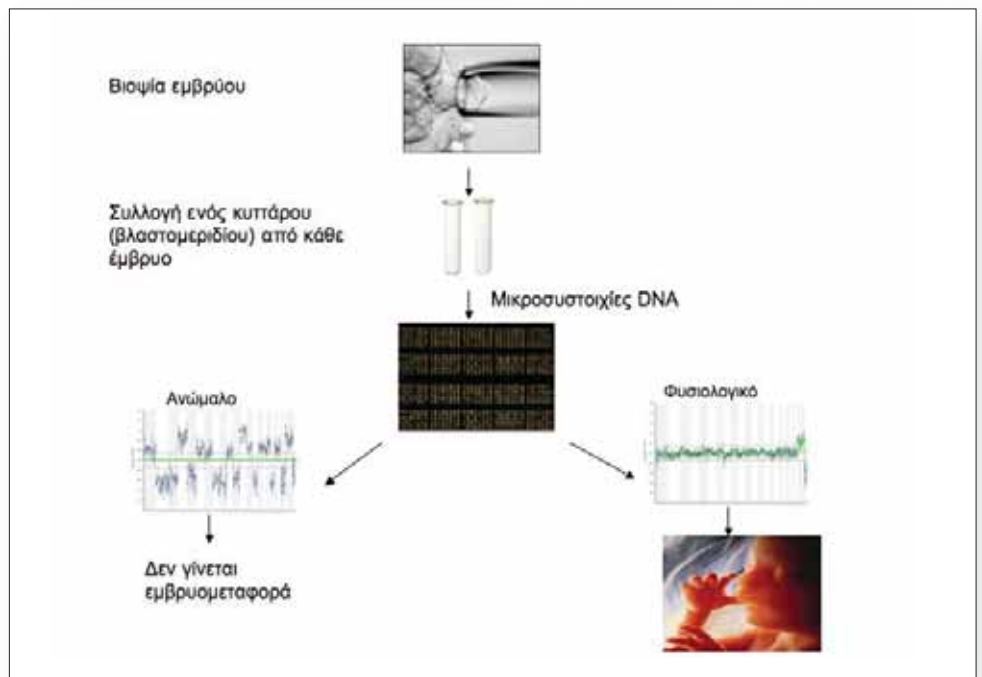
μικροσυστοιχίες DNA βασίζονται στη διάταξη χιλιάδων μικρών κομματιών DNA που συναποτελούν ολόκληρο το ανθρώπινο γονιδίωμα. Τα κομμάτια αυτά του DNA ακινητοποιούνται και συστοιχίζονται το ένα δίπλα από το άλλο πάνω σε μία πολύ μικρή επιφάνεια σιλικόνης με τη βοήθεια υψηλής

άρθρο

Καρολίνα Σισμάνη, PhD

Scientist

csismani@cing.ac.cy



τεχνολογίας ρομποτικού συστήματος.

Η μέθοδος αυτή μας επιτρέπει να αναλύσουμε ταυτόχρονα χιλιάδες περιοχές του DNA (ολόκληρο το ανθρώπινο γονιδίωμα) και να καθορίσουμε ποιες από αυτές είναι φυσιολογικές και ποιες ανώμαλες.

Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες αποτελούν την κύρια αιτία (60-80%) που οδηγεί στην αποτυχία επίτευξης κύησης, την αυτόματη αποβολή του εμβρύου, ή ακόμα τη γέννηση παιδιού με γενετική πάθηση. Οι μικροσυστοιχίες DNA αποτελούν ενδεχομένως σήμερα την καλύτερη δυνατή υπηρεσία προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης για

την ανίχνευση όχι μόνον όλων των αριθμητικών χρωμοσωμικών ανωμαλιών αλλά και πολλών άλλων γενετικών συνδρόμων.

Το Τμήμα Κυτταρογενετικής και Γονιδιωματικής του ΙΝΓΚ έχει ήδη αρχίσει να προσφέρει αυτή την υπηρεσία σε συνεργασία με τα κέντρα υποβοηθούμενης αναπαραγωγής που λειτουργούν σ' όλη την Κύπρο. Η νέα μέθοδος προεμφυτευτικής γενετικής διάγνωσης με μικροσυστοιχίες DNA έχει ήδη χρησιμοποιηθεί από εργαστήρια στην Ευρώπη με εξαιρετικά αποτελέσματα και έχουν ήδη γεννηθεί τα πρώτα υγιή παιδιά με τη μέθοδο αυτή.



ΑΝΑΣΚΟΠΗΣΗ ΤΟΥ 2009

Δεν θα φεισθούμε κόπου και χρόνου

Αίσθηση ικανοποίησης και περηφάνιας για τα βήματα προόδου που κάναμε όλοι μαζί προσβλέποντας στο μέλλον

Έχουμε αφήσει το 2009 πίσω μας και έχουμε ήδη διανύσει τρεις ολόκληρους μήνες στο νέο χρόνο.

Το 2009 ήταν πράγματι ένας χρόνος μεγάλων προκλήσεων αλλά και πολύ παραγωγικός. Θα ήθελα από μέρους μου και όλων των μελών του διοικητικού συμβουλίου να συγχαρώ και να ευχαριστήσω όλους και τον κάθε ένα ξεχωριστά από τα μέλη της ομάδος του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου για τη σκληρή και καλή δουλειά που έκαναν καθώς και την αφοσίωση που έδειξαν καθ'όλη τη διάρκεια του χρόνου προς τους ασθενείς, την επιστήμη και γενικά την κοινωνία. Όλοι μπορούμε να σταθούμε για μια στιγμή και να κοιτάξουμε πίσω στο 2009 με μια αίσθηση ικανοποίησης και περηφάνιας που μαζί με όλους τους ενδιαφερομένους εταίρους μας υπηρετήσαμε καλά την κοινωνία και μαζί όλοι κάναμε βήματα προόδου προσβλέποντας στο μέλλον.

Πράγματι το 2009 ανήκει στο παρελθόν και αυτό που προέχει τώρα είναι να συνεχίσουμε στο 2010 με ακόμη πιο σκληρή και καλή δουλειά που θα προσθέσει αξία για ένα πιο λαμπρό μέλλον. Δεν θα φεισθούμε κόπου και χρόνου και βάζοντας πάνω από όλα όπως πάντα τον άνθρωπο θα προσπαθήσουμε να μειώσουμε τις λίστες και το χρόνο αναμονής για να βοηθήσουμε τους ασθενείς μας

Βάζοντας πάνω από όλα όπως πάντα τον άνθρωπο θα προσπαθήσουμε να μειώσουμε τις λίστες και το χρόνο αναμονής, για να βοηθήσουμε τους ασθενείς μας να έχουν καθημερινά μια ευκολότερη ζωή

να έχουν καθημερινά μια ευκολότερη ζωή. Προς αυτή την κατεύθυνση έχουμε ενδυναμώσει την ομάδα των γιατρών μας προσθέτοντας ένα ακόμη εξειδικευμένο νευρολόγο και θέλουμε να πιστεύουμε ότι τελικά θα καταφέρουμε να προσθέσουμε εντός του έτους ακόμη ένα. Το ιατρικό και παραϊατρικό προσωπικό μας που αποτελείται από σαράντα άτομα προσφέρουν εξειδικευμένες υπηρεσίες και την αμέριστη προσοχή τους στις δέκα και πλέον χιλιάδες των ασθενών που είναι εγγεγραμμένοι στο μητρώο μας.

Και ενώ παραμένουμε πιστά αφοσιωμένοι στην παρακολούθηση και θεραπεία των χιλιάδων ασθενών μας

άρθρο

Του κ. Χρίστου
Φυλακτού
Προέδρου
Διοικητικού
Συμβουλίου του
ΙΝΓΚ



η δυνατή μας ομάδα των ογδόντα Επιστημόνων στον τομέα της Νευρολογίας και Γενετικής βοηθούμενη από μια άριστη ομάδα υποδομής, συνεχίζει καθημερινά ακούραστα με σωριάν εξειδικευμένων εξετάσεων, γενετικής συνήθως μορφής, συμβάλλοντας αποτελεσματικά στην προληπτική ιατρική ενώ ταυτόχρονα ακούραστοι και επίμονοι μέσα από τα μικροσκόπια τους και τις ηλεκτρονικές τους οθόνες ανιχνεύουν τα άδυτα μονοπάτια του ανθρώπινου οργανισμού για να ανακαλύψουν τα αίτια διαφόρων θανατηφόρων ασθενειών και συνδρόμων. Δημοσιεύσεις των επιστημόνων μας σε έγκριτα ευρωπαϊκά και παγκόσμια περιοδικά έχουν τύχει αναγνώρισης για τις προσπάθειες και τη συμβολή τους στον παγκόσμιο αγώνα που γίνεται από όλο τον επιστημονικό κόσμο ενάντια στο θάνατο για μια καλύτερη ζωή. Τους συγχαίρουμε και τους ευχαριστούμε ολόθερμα για τις προσπάθειες και τη συνεισφορά τους, κρατώντας πάντα ψηλά «τη σημαία της έρευνας» στο Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου.

Τέλος εκ μέρους της ομάδας του Ινστιτούτου θέλω να διαβεβαιώσω όλους τους αγαπητούς μας συνεργάτες και εταίρους ότι δεν θα φεισθούμε ποτέ προσπαθειών, σκληρής και έξυπνης εργασίας γιατί η ζωή είναι το πιο πολύτιμο αγαθό στον κόσμο.



Για έναν αγώνα που θα κερδίσουμε...



Το TELETHON και φέτος σε ένα μαραθώνιο αγάπης και ελπίδας

Το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου διοργανώνει και φέτος το TELETHON με τη συνεργασία του Συνδέσμου Μυοπαθών Κύπρου. Αποκορύφωμα των εκδηλώσεων είναι ο Τηλεμαραθώνιος ο οποίος θα μεταδοθεί από το Ραδιοφωνικό Ίδρυμα Κύπρου (ΡΙΚι) στις 9 Ιουνίου 2010 και το επίσημο Φιλανθρωπικό Δείπνο στο Προεδρικό Μέγαρο την ίδια μέρα. Στόχος μας πάντα είναι η προσφορά μας στον άνθρωπο. Τα έσοδα του TELETHON στηρίζουν το Σύνδεσμο Μυοπαθών Κύπρου και επιπλέον χορηγούν επιστημονικά ερευνητικά προγράμματα που διεξάγονται στο ΙΝΓΚ.

Καλούμε όλο τον κόσμο να στηρίξει την προσπάθειά μας με όποιο τρόπο μπορεί. Το όραμα μας είναι να προσφέρουμε καλύτερη ποιότητα ζωής σε πάσχοντες συνανθρώπους μας και να φτιάξουμε ένα μέλλον ποιο ασφαλές όσο αφορά την υγεία μας.



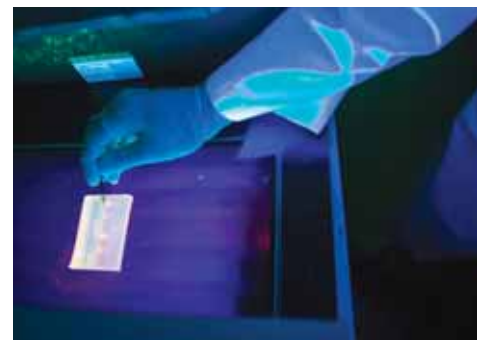
ΚΟΙΝΟΤΙΚΗ ΑΣΤΥΝΟΜΕΥΣΗ ΣΤΡΟΒΟΛΟΥ

Πανηγύρι Χαράς και φέτος

Η Κοινοτική Αστυνομία Στροβόλου πιστή στην στήριξη της προς το TELETHON θα διοργανώσει και φέτος το Πανηγύρι Χαράς για μικρούς και μεγάλους. Το Πανηγύρι θα πραγματοποιηθεί στο Πάρκο Ακρόπολης, τη Κυριακή 6 Ιουνίου, το οποίο θα ξεκινήσει από τις 5 μ.μ. και θα διαρκέσει μέχρι αργά το βράδυ. Το Πανηγύρι θα διαθέτει πολλά παιχνίδια, μικρό παζαράκι, φαγητό και μουσική.

€300.000 από το TELETHON σε νέα ερευνητικά προγράμματα

Ακολουθώντας το σχετικό κανονισμό του Ινστιτούτου, τρία νέα επιστημονικά ερευνητικά προγράμματα εγκριθήκαν από διεθνή ομότιμη αξιολόγηση (peer review), τα οποία συγκέντρωσαν την υψηλότερη βαθμολογία, για να χρηματοδοτηθούν από το ταμείο TELETHON. Τα ερευνητικά αυτά προγράμματα αφορούν την κληρονομική νευροπάθεια φυλοσύνδετης ασθένειας Charcot-Marie-Tooth, του Δρ Κλεόπα Κλεόπα, τον αυτισμό, της Δρ Λουτμίλα Κουσουλίδου και τον καρκίνο του μαστού, του Δρ Κυριάκου Κυριάκου. Το κάθε πρόγραμμα θα χρηματοδοτηθεί με το ποσό των €100.000. Τα αποτελέσματα που θα προκύψουν από τα προγράμματα αυτά αναμένεται να παράξουν νέα γνώση, η εφαρμογή της οποίας θα βοηθήσει τους ασθενείς.





Διστόμου 15, Τ.Θ. 56149, 3304 Λεμεσός
Τηλ: 25 343461/2

autisticassociation@cytanet.com.cy
www.autismsociety.org.cy

Στην πρώτη γραμμή για καλύτερη ποιότητα ζωής

Για περισσότερα από είκοσι χρόνια αγωνίζεται
για την προάσπιση των δικαιωμάτων των μελών του

Ο Σύνδεσμος για Άτομα με Αυτισμό Κύπρου ιδρύθηκε το 1990, ως μη-κερδοσκοπικός φιλανθρωπικός οργανισμός. Σήμερα αριθμεί 180 εγγεγραμμένα μέλη και έχει στόχο τη στήριξη των ατόμων με αυτισμό για βελτίωση της ποιότητας ζωής τους και την εξασφάλιση των δικαιωμάτων τους. Επιδιώξεις του Συνδέσμου είναι η προαγωγή της ψυχικής και πνευματικής υγείας των ατόμων με αυτισμό, η διαφώτιση της κοινωνίας γύρω από τα προβλήματα των ατόμων αυτών, η προάσπιση και νομική κατοχύρωση των δικαιωμάτων τους, η βελτίωση των συνθηκών διαβίωσης μέσα από την προώθηση κυβερνητικών ή άλλων προγραμμάτων με σκοπό τη θεραπεία, μόρφωση και κοινωνική προσαρμογή, η στήριξη των οικογενειών για ορθή αντιμετώπιση των οποιονδήποτε προβλημάτων, η διαφύλαξη της αξιοπρέπειας των ατόμων με αυτισμό και προστασία τους από

την εκμετάλλευση, η δημιουργία Σπιτιών στην κοινότητα όπου τα άτομα με αυτισμό μπορούν να ζουν μόνα τους υπό την επίβλεψη εξειδικευμένου προσωπικού. Με πρωτοβουλία του Συνδέσμου, λειτουργούν ειδικά κέντρα παρέμβασης με πρωινά και απογευματινά προγράμματα για παιδιά, εφήβους και ενήλικες, στις πόλεις Λευκωσία, Λεμεσό και Πάφο.

Ο Σύνδεσμος για Άτομα με Αυτισμό Κύπρου έχει αναπτύξει ενεργό δράση και στον τομέα της έρευνας, λαμβάνοντας μέρος σε προγράμματα με θέμα τον αυτισμό, ανάμεσα στα οποία δύο ερευνητικά έργα σε συνεργασία με το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, Τμήμα Κυτταρογενετικής και Γονιδιωματικής. Τα αποτελέσματα της έρευνας αυτής αναμένεται να συμβάλουν στην κατανόηση των γενετικών αιτιών του αυτισμού, δίνοντας ελπίδες για ένα καλύτερο αύριο.

άρθρο

κ. Παναγιώτης Σαββίδης
Μέλος του Δ.Σ.
του Συνδέσμου
για Άτομα με Αυτισμό Κύπρου



ΣΥΝΔΕΣΜΟΣ ΓΙΑ ΑΤΟΜΑ
ΜΕ ΑΥΤΙΣΜΟ ΚΥΠΡΟΥ

Σκοποί του Συνδέσμου

- Να εξασφαλίσουμε τα δικαιώματα των ατόμων με αυτισμό στη ζωή.
- Να προσφέρουμε, είτε από μόνοι μας είτε σε συνεργασία με το κράτος και άλλους φορείς, προγράμματα και υπηρεσίες που να καλύπτουν όλες τις ανάγκες των ατόμων με αυτισμό καθ' όλη τη διάρκεια της ζωής τους.
- Να είμαστε εκεί οδηγοί και συμπαρασάτες των προσπαθειών, για ένα καλύτερο πιο ελπιδοφόρο και ευτυχημένο μέλλον για τα Παιδιά μας και τα Άτομα με Αυτισμό που μας έχουν ανάγκη.

Ο κόσμος του είναι σαν μικρά κομμάτια
ενός παζλ που μόνο η αποδοχή και η αγάπη
όλων μας μπορεί να τα ενώσει

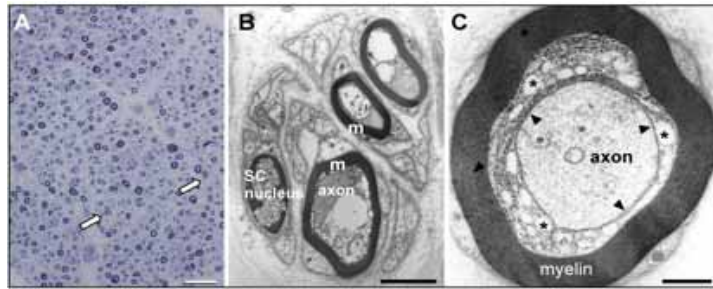


Ερευνητική χορηγία από το Τέλεθον

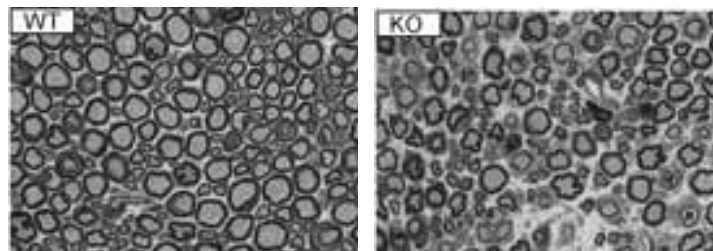
Ανάπτυξη νέας θεραπείας για την κληρονομική νευροπάθεια Charcot-Marie-Tooth

Μετά την επιτυχή συμπλήρωση δύο προηγούμενων πρωτοποριακών ερευνητικών προγραμμάτων με τη χορηγία του Τέλεθον, το Εργαστήριο Νευροεπιστημών στο ΙΝΓΚΚ πέτυχε να εξασφαλίσει χρηματοδότηση για ακόμη ένα διετές ερευνητικό έργο, μετά από διαγωνισμό και διεθνή επιστημονική αξιολόγηση. Το νέο έργο βασίζεται στα αποτελέσματα των προηγούμενων μελετών της ερευνητικής ομάδας με επικεφαλής το Δρ Κλεόπα Κλεόπα, τα οποία έχουν ήδη δημοσιευθεί σε ψηλού κύρους διεθνή επιστημονικά περιοδικά και έχουν παρουσιαστεί σε διάφορα διεθνή συνέδρια. Η ερευνητική ομάδα απαρτίζεται επίσης από τους Δρ Ειρήνη Σαργιαννίδου, Δρ Κυριακή Μαρκουλλή και Νάταλη Βαυλίτου (Εργαστήριο Νευροεπιστημών ΙΝΓΚΚ), Δρ Κυριάκο Κυριάκου (Τμήμα Μοριακής Παθολογίας και Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου, ΙΝΓΚΚ), και τον καθηγητή Steven Scherer, University of Pennsylvania, Philadelphia USA.

Η φυλοσύνδετη ασθένεια Charcot-Marie-Tooth είναι μια από τις συχνότερες μορφές της κληρονομικής νευροπάθειας που προκαλεί προοδευτική αδυναμία στα άκρα και απώλεια αισθήσεων. Η ασθένεια οφείλεται σε μεταλλάξεις που επηρεάζουν τη πρωτεΐνη των χασματοσυνέσεων connexin32 και παραμένει ανίατη. Χαρακτηριστικό της ασθένειας αυ-



Εικόνα 1. Αποτελέσματα βιοψίας νεύρου από ασθενή με φυλοσύνδετη ασθένεια Charcot-Marie-Tooth όπου φαίνεται σε χαμηλή μεγέθυνση (A) και σε ηλεκτρονική μικροσκόπηση (B, C) η παθολογία της απομυελίνωσης και του εκφυλισμού των αξόνων (τροποποιημένο από: Kleopa et al., Neurology 2006).



Εικόνα 2. Εξέλιξη νευροπάθειας σε διαγονιδιακά ποντίκια που φέρουν μεταλλάξεις της πρωτεΐνης των χασματοσυνέσεων connexin32. Στις λεπτές αυτές τομές μηριαίου νεύρου, σε σύγκριση με φυσιολογικά ποντίκια (WT), μεταλλαγμένα ποντίκια που δεν εκφράζουν τη φυσιολογική πρωτεΐνη (KO) εμφανίζουν απομυελίνωση (*) και επαναμυελίνωση (R) των νευρικών ινών (τροποποιημένο από: Sargiannidou et al., Journal of Neuroscience 2009).

τής είναι η απομυελίνωση των νεύρων, αλλά και ο σχετικά πρώιμος εκφυλισμός των αξόνων των νεύρων (Εικόνα 1), που αποτελεί τη κύρια αιτία των νευρολογικών προβλημάτων. Σε πολλούς ασθενείς εκτός από νευροπάθεια παρουσιάζεται και δυσλειτουργία του εγκεφάλου, λόγω της παρουσίας της πρωτεΐνης των χασματοσυνέσεων τόσο στα περιφερικά νεύρα όσο και στον εγκέφαλο. Στις προηγούμενες μελέτες τους οι ερευνητές του

Εργαστηρίου Νευροεπιστημών έχουν δημιουργήσει διαγονιδιακά ποντίκια που φέρουν μεταλλάξεις της ασθένειας αυτής και χρησιμεύουν σαν πρότυπα μοντέλα της πάθησης. Εξέταση σε κυτταρικό και μοριακό επίπεδο έδειξε ότι οι μεταλλάξεις οδηγούν σε απώλεια λειτουργίας και δεν επηρεάζουν αρνητικά άλλες παρόμοιες πρωτεΐνες στο νευρικό σύστημα. Επίσης, η απώλεια λειτουργίας της connexin32 οδηγεί σε εκφυλισμό των αξόνων προτού

άρθρο

Δρ Κλεόπας
Α. Κλεόπα, MD



Διευθυντής Νευρολογικής
Κλινικής Ε
kleopa@cing.ac.cy

ακόμα επέλθει απομυελίνωση. Επομένως, αντικατάσταση της πρωτεΐνης αυτής θα μπορούσε να παρεμποδίσει την εξέλιξη της νευροπάθειας αλλά και της εγκεφαλοπάθειας, και να ανατρέψει την αξονική παθολογία αν εφαρμοστεί νωρίς.

Στη νέα μελέτη, οι επιστήμονες αξιοποιώντας το μοντέλο της ασθένειας που έχουν δημιουργήσει, θα επιχειρήσουν να εισάξουν το φυσιολογικό γονίδιο της connexin32 σε ποντίκια με διαγραφή του γονιδίου, στοχεύοντας την έκφραση του σε κύτταρα του κεντρικού νευρικού συστήματος και των περιφερικών νεύρων, για να εξακριβώσουν αν αυτή η παρέμβαση μπορεί να προλάβει την εξέλιξη της ασθένειας. Τα αποτελέσματα της μελέτης αυτής θα αξιοποιηθούν για τη δημιουργία νέων θεραπευτικών μεθόδων, για παράδειγμα με γονιδιακή θεραπεία που θα δοκιμασθεί πρώτα στο μοντέλο της πάθησης προτού περάσει σε κλινικές εφαρμογές.



Μεταπτυχιακό (MSc & PhD) στην Ιατρική Γενετική

Κοινό πρόγραμμα Πανεπιστημίου Κύπρου και Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου

Το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου (ΙΝΓΚ) και το Τμήμα Βιολογικών Επιστημών του Πανεπιστημίου Κύπρου (ΠΚ), αναπτύσσουν από κοινού, μεταπτυχιακό πρόγραμμα σπουδών στον Κλάδο της Ιατρικής Γενετικής, σε επίπεδο Μάστερ (MSc) και Διδακτορικό (PhD). Τα δύο νέα προγράμματα θα ξεκινήσουν το Σεπτέμβριο του 2010 και οι διδακτικές περίοδοι θα χωρίζονται σε δύο εξάμηνα, το Χειμερινό (Σεπτέμβριο – Δεκέμβριο) και το Εαρινό (Ιανουάριο – Απρίλιο).

Τα προγράμματα θα είναι στα ελληνικά και θα περιλαμβάνουν θεωρητικά και εργαστηριακά μαθήματα τα οποία θα αποτελούνται από υποχρεωτικά μαθήματα, μαθήματα περιορισμένης επιλογής και παρακολούθηση σεμιναρίων. Τέσσερα μαθήματα θα διδάσκονται από Επιστήμονες του ΙΝΓΚ και τα υπόλοιπα από Καθηγητές του ΠΚ, στους χώρους του Ινστιτούτου και του Πανεπιστημίου, αντίστοιχα. Και τα δύο προγράμματα βασίζονται στο σύστημα των πιστωτικών μονάδων (π.μ.), γνωστών και ως μονάδων ECTS (European Credit Transfer System). Από πλευράς ΙΝΓΚ, οι Κλεόπας Κλεόπας, Λεωνίδα Φυλακτού, Κυπρούλα Χριστοδούλου και Φίλιππος Πατσάλης, είναι οι συντονιστές των τεσσάρων μαθημάτων τα οποία θα διδά-

σκονται από το Ινστιτούτο. Φοιτητές για εκπόνηση της ερευνητικής τους διατριβής MSc ή PhD θα δέχονται, εκτός από τους πιο πάνω υπεύθυνους μαθημάτων, οι Μαρίνα Κλεάνθους, Κυριάκος Κυριάκου, Σταύρος Μαλάς και Βιολέττα Χριστοφίδου-Αναστασιάδου. Από πλευράς ΠΚ, οι Κωνσταντίνος Δέλτας, Ανδρέας Κωνσταντίνου, Λεόντιος Γ. Κωστρίκης, Νιόβη Σανταμά, Παντελής Γεωργιάδης, Βασίλης Ι. Προμπονάς, Πάρης Σκουρίδης και Κατερίνα Στρατή θα διδάσκουν και θα δέχονται φοιτητές για εκπόνηση της ερευνητικής τους διατριβής. Για το πρόγραμμα Μάστερ θα γίνουν δεκτοί μέχρι 15 φοιτητές, ενώ για το Διδακτορικό μέχρι 7 φοιτητές.

Η σχετική προκήρυξη θέσεων έχει ανακοινωθεί και για τα δύο προγράμματα ξεχωριστά, η οποία βρίσκεται στην ιστοσελίδα του Πανεπιστημίου Κύπρου (www.ucy.ac.cy) και του Ινστιτούτου (www.cing.ac.cy), από όπου μπορείτε να βρείτε περισσότερες πληροφορίες τόσο για την εισαγωγή στα εν λόγω προγράμματα όσο και για την υποβολή αιτήσεων. Σημειώνουμε ότι, οι ενδιαφερόμενοι θα πρέπει να υποβάλουν την αίτηση στο/στη Συντονιστή/στρια Μεταπτυχιακών Σπουδών, στο Αρμόδιο Τμήμα του Πανεπιστημίου Κύπρου, μέχρι τις 15 Απριλίου 2010.

Τίτλος Μάστερ (MSc)

Για την απόκτηση μεταπτυχιακού τίτλου Μάστερ απαιτείται παρακολούθηση πέντε υποχρεωτικών μαθημάτων, ενός μαθήματος περιορισμένης επιλογής και παρακολούθηση δύο σεμιναρίων. Απαιτείται επίσης, εκπόνηση εργαστηριακής ερευνητικής διατριβής, η οποία εφόσον ολοκληρωθεί, αυτή θα παρουσιάζεται υπό μορφή σεμιναρίου ανοικτού στο κοινό. Επίσης, το πρόγραμμα προβλέπει προφορική εξέταση, αντικείμενο της οποίας θα είναι το θέμα της διατριβής καθώς και οι γνώσεις που θα διδαχθούν στα πλαίσια του προγράμματος. Η διάρκεια φοίτησης είναι τουλάχιστον τρία εξάμηνα και η μέγιστη οκτώ.

Τίτλος Διδακτορικού (PhD)

Για την απόκτηση μεταπτυχιακού τίτλου Διδακτορικού απαιτείται παρακολούθηση πέντε υποχρεωτικών μαθημάτων, τριών μαθημάτων περιορισμένης επιλογής και παρακολούθηση μιας σειράς σεμιναρίων. Οι φοιτητές θα υποβάλλονται σε περιεκτική εξέταση, η οποία αφορά παρουσίαση ερευνητικής πρότασης, διαφορετικής από της διδακτορικής διατριβής τους. Έπειτα, οι φοιτητές θα καθίστανται επίσημα υποψήφιοι για την απόκτηση Διδακτορικού τίτλου, εφόσον υποβάλουν και παρουσιάσουν επιτυχώς ερευνητική πρόταση της διδακτορικής τους διατριβής. Σημειώνουμε ότι, οι φοιτητές θα πρέπει να εγγράφονται κάθε εξάμηνο στο αντίστοιχο ερευνητικό στάδιο και προς το τέλος της ερευνητικής τους εργασίας και κατά τη συγγραφή της διατριβής τους, θα εγγράφονται στο Συγγραφικό Στάδιο.

Ακαδημαϊκά νέα



Απόκτηση Διδακτορικού PhD

- Η Δρ Βιολέττα Χριστοφίδου-Αναστασιάδου, (φωτογραφία αριστερά), Υπεύθυνη Ιατρός της Κλινικής Γενετικής του Ινστιτούτου και του Νοσοκομείου Μακάριος III, έχει διεκπεραιώσει επιτυχώς τη διδακτορική της διατριβή με τίτλο "Καταγραφή των Γενετικών Νοσημάτων στον Ελληνοκυπριακό Πληθυσμό". Η Δρ Αναστασιάδου διεκπεραίωσε την ερευνητική της εργασία στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής της Ιατρικής Σχολής του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών.

- Η Μαρία Λοϊζίδου, LSO του Τμήματος Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου/Μοριακής Παθολογίας, έχει διεκπεραιώσει επιτυχώς τη διδακτορική της διατριβή με τίτλο "Genetic Epidemiology of Breast Cancer in Cyprus: A case-control study of DNA repair genes". Η κα Λοϊζίδου πήρε το διδακτορικό της από το University of Brunel, του Λονδίνου.

ΧΟΡΗΓΟΣ
ΕΚΔΟΣΗΣ

