VIRTUAL

ΣΥΝΔΕΣΜΟΣ ΙΑΤΡΙΚΩΝ ΓΕΝΕΤΙΣΤΩΝ ΕΛΛΑΔΑΣ
HELLENIC ASSOCIATION OF MEDICAL GENETICISTS

# 4°

## ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ

# "ΔΙΕΡΕΥΝΩΝΤΑΣ ΤΟ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ, ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΖΟΝΤΑΣ ΤΑ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ"

ΤΕΛΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

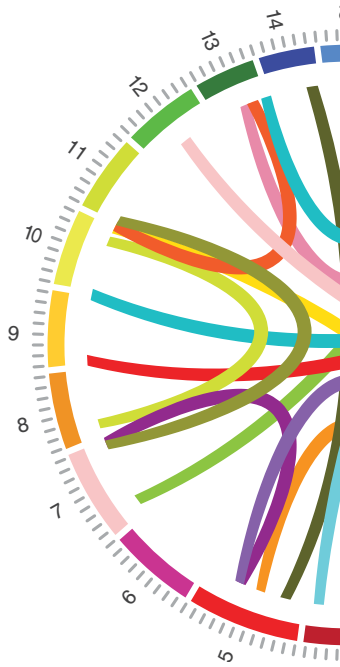
## 20-21 Νοεμβρίου 2021

VIRTUAL

ΣΥΝΔΕΣΜΟΣ ΙΑΤΡΙΚΩΝ ΓΕΝΕΤΙΣΤΩΝ ΕΛΛΑΔΑΣ
HELLENIC ASSOCIATION OF MEDICAL GENETICISTS

# 4°

## ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ
## "ΔΙΕΡΕΥΝΩΝΤΑΣ ΤΟ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ, ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΖΟΝΤΑΣ ΤΑ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ"



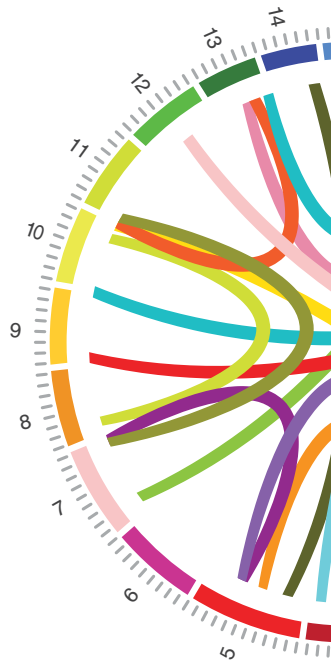

### ΟΡΓΑΝΩΤΙΚΗ & ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΗ ΕΠΙΤΡΟΠΗ

Τσέζου Ασπασία
Traeger-Συνοδινού Joanne
Τζέτη Μαρία
Καραδήμα Γεωργία
Κουβίδη Ελισάβετ
Βελισσαρίου Παρασκευή
Γεωργίου Ιωάννης
Γιαννουκάκος Δρακούλης
Λαμπρόπουλος Αλέξανδρος
Στεφάνου Ευγενία
Σύρρου Μαρίκα
Φλωρεντίν Λίνα
Πάμπανος Ανδρέας

VIRTUAL

ΣΥΝΔΕΣΜΟΣ ΙΑΤΡΙΚΩΝ ΓΕΝΕΤΙΣΤΩΝ ΕΛΛΑΔΑΣ
HELLENIC ASSOCIATION OF MEDICAL GENETICISTS

# 4ο ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ "ΔΙΕΡΕΥΝΩΝΤΑΣ ΤΟ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ, ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΖΟΝΤΑΣ ΤΑ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ"




## Πρόσκληση

Αγαπητοί Συνάδελφοι,

Με χαρά σας προσκαλούμε στο **4ο Πανελλήνιο Συνέδριο του Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (ΣΙΓΕ)** που θα πραγματοποιηθεί, λόγω των ιδιαίτερων συνθηκών, διαδικτυακά στις **20 & 21 Νοεμβρίου 2021.**

Στόχος του 4ου Συνεδρίου του ΣΙΓΕ είναι η ανάδειξη των σύγχρονων δεδομένων που αφορούν σε ζητήματα Βιοϊατρικής έρευνας, εφαρμογών και παρεχόμενων υπηρεσιών της Γενετικής του Ανθρώπου. Το συνέδριο θα αναδείξει τις προσπάθειες νέων επιστημόνων αλλά και θα δώσει την ευκαιρία σε καταξιωμένους Έλληνες, Ευρωπαίους και επιστήμονες από το διεθνή χώρο να αναπτύξουν το ερευνητικό τους έργο σε διάφορους τομείς της Γενετικής του Ανθρώπου.

Στη θεματολογία του Συνεδρίου αναμένεται να περιλαμβάνονται ενότητες όπως: γενωμική αναπαραγωγής, δεδομένα μεγάλης κλίμακας γενετικής και επιγενετικής και εφαρμογές σε εξατομικευμένη ιατρική, γενετικά νοσήματα- γονιδιακή ανάλυση, κυτταρική/γονιδιακή θεραπεία, νέες τεχνολογίες στη γενωμική.

Προσβλέπουμε στην ενεργό συμμετοχή όλων σας για την επιτυχία του Συνεδρίου.

Οι Πρόεδροι
της κοινής Οργανωτικής και Επιστημονικής Επιτροπής

**Ασπασία Τσέζου**
*Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής*

**Joanne Traeger-Συνοδινού**
*Καθηγήτρια Γενετικής*

# ΣΑΒΒΑΤΟ 20/11/2021

| | |
|---|---|
| **10:00 – 10:30** | **Έναρξη Συνεδρίου – Χαιρετισμός Προέδρου**<br>**Ενημέρωση για ερευνητικά προγράμματα του ΕΛ.ΙΔ.Ε.Κ. από τον Αντιπρόεδρο του Επιστημονικού Συμβουλίου Καθηγητή Σαββάκη Χαράλαμπο** |

| | |
|---|---|
| **10:30 – 12:00** | **ΣΥΝΕΔΡΙΑ Ι: Γενωμική Αναπαραγωγής**<br>**Προεδρείο: Πάμπανος Ανδρέας, Φλωρεντίν Λίνα** |
| 10:30 – 10:50 | **Preimplantation genetic testing for mitochondrial disorders and other strategies for avoiding disease transmission**<br>Wells Dagan |
| 10:50 – 11:10 | **Μωσαϊκισμός σε προεμφυτευτικά έμβρυα**<br>Μπούμπα Ιωάννα |
| 11:10 – 11:30 | **Αξιολόγηση γονιδιακών παραλλαγών υποψήφιων μητέρων ως προγνωστικά εργαλεία ποιότητας των ωαρίων και εμβρύων τους**<br>Κάκουρου Γεωργία |
| 11:30 – 11:50 | **Προεμφυτευτικός Γενετικός Έλεγχος για Ανευπλοειδίες (PGT-A) και Ιατρική Βασισμένη στην τεκμηρίωση (Evidence Based Medicine): Που βρισκόμαστε σήμερα;**<br>Σιμοπούλου Μαρία |
| 11:50 – 12:00 | **Συζήτηση** |

| | |
|---|---|
| **12:00 – 13:15** | **ΣΥΝΕΔΡΙΑ ΙΙ: Δεδομένα μεγάλης κλίμακας γενετικής και επιγενετικής – εφαρμογές σε εξατομικευμένη ιατρική**<br>**Προεδρείο: Γιαννουκάκος Δρακούλης, Βελισσαρίου Παρασκευή** |
| 12:00 – 12:20 | **Δικανική επιγενετική: εφαρμογές μεθυλίωσης του DNA στην ανθρώπινη ταυτοποίηση και εξιχνίαση εγκλημάτων**<br>Βιδάκη Αθηνά |
| 12:20 – 12:40 | **Polygenic risk scores: κλινικές εφαρμογές**<br>Μακρυθανάσης Περικλής |
| 12:40 – 13:00 | **Μαζική παράλληλη αλληλούχηση και ανάλυση δεδομένων για την εξατομίκευση της θεραπείας του καρκίνου**<br>Φωστήρα Φλωρεντία |
| 13:00 – 13:15 | **Συζήτηση** |

| | |
|---|---|
| **13:15 – 13:30** | **Διάλειμμα** |

# ΣΑΒΒΑΤΟ 20/11/2021

| | |
|---|---|
| **13:30 – 15:00** | **ΣΥΝΕΔΡΙΑ III: Γενετικά νοσήματα – γονιδιακή ανάλυση**<br>**Προεδρείο: Τζέτη Μαρία, Καραδήμα Γεωργία** |
| 13:30 – 13:50 | **Genome sequencing in inherited neurological disorders**<br>Houlden Henry |
| 13:50 – 14:10 | **Mutant CFTR Protein: a Good Candidate for Theranostics and Personalized Medicine**<br>Amaral Margarida |
| 14:10 – 14:30 | **Κληρονομικές Αταξίες-Νέα δεδομένα για το Κυπριακό πληθυσμό**<br>Χριστοδούλου Κυπρούλα |
| 14:30 – 14:50 | **Μυοτονική δυστροφία τύπου 1: Διάγνωση και θεραπεία**<br>Παπαδήμας Γεώργιος |
| 14:50 – 15:00 | **Συζήτηση** |

| | |
|---|---|
| **15:00 – 16:00** | **ΣΥΝΕΔΡΙΑ IV: Παρουσίαση νέων τεχνολογιών από εταιρείες I**<br>**Προεδρείο: Κουβίδη Ελισάβετ, Βρεττού Χριστίνα** |
| 15:00 – 15:15 | **AI for Automated Cytogenetics (MENARINI DIAGNOSTICS)**<br>Nir Katzir |
| 15:15 – 15:30 | **Large Field of View-Spatially Resolved Transcriptomics at Nanoscale Resolution (VARELAS)**<br>Zhouchun (Shane) Shang |
| 15:30 – 15:45 | **Value of Genomics in Genetic Disease with Illumina (SAFEBLOOD)**<br>Emmanuel Terrasson |
| 15:45 – 16:00 | **Συζήτηση** |

# ΚΥΡΙΑΚΗ 21/11/2021

| | |
|---|---|
| **10:00 – 11:30** | **ΣΥΝΕΔΡΙΑ V: Κυτταρική/γονιδιακή θεραπεία**<br>**Προεδρείο: Αθανασιάδου Αγλαΐα** |
| 10:00 – 10:20 | **Towards the translation of gene therapies for demyelinating neuropathies**<br>Κλεόπα Κλεόπας |
| 10:20 – 10:40 | **Πειραματική κυτταρική θεραπεία για υδροκεφαλία**<br>Ταραβήρας Σταύρος |
| 10:40 – 11:00 | **Η χρήση οργανοειδών για εξατομικευμένη μοντελοποίηση γενετικών νοσημάτων**<br>Κυρούση Χριστίνα |
| 11:00 – 11:20 | **Διερεύνηση του θεραπευτικού ρόλου του εκκριτώματος και των εξωσωματίων προερχόμενων από μεσεγχυματικά στρωματικά κύτταρα στην οξεία ηπατική ανεπάρκεια**<br>Ρουμπελάκη Μαρία |
| 11:20 – 11:30 | **Συζήτηση** |

| | |
|---|---|
| **11:30 – 12:45** | **ΣΥΝΕΔΡΙΑ VI: Ερευνητικές εργασίες νέων επιστημόνων**<br>**Προεδρείο: Κωνσταντοπούλου Ειρήνη, Πούλου Μυρτώ** |
| 11:30 – 11:40 | **ΕΑ-01. Ο γενετικός τόπος της αγκρίνης (AGRN), πρωτεΐνης της νευρομυϊκής σύναψης, συσχετίζεται με αυξημένο γενετικό κίνδυνο για την εκδήλωση μυασθένειας**<br>Τοπαλούδη Α., Ζαγορίτη Ζ., Flint A.C., Martinez M.B., Yang Z., Τσέτσος Φ., Χρήστου Γ.-Π., Λαγουμιντζής Γ., Γιαννάκη Ε., Ζάμπα-Παπανικολάου Ε., Τζάρτος Ι., Τσεκμεκίδου Ξ., Κώτσα Κ., Μαλτέζος Ε., Παπάνας Ν., Παπάζογλου Δ., Πασαδάκης Π., Ρουμελιώτης Α., Ρουμελιώτης Σ., Θεοδωρίδης Μ., Θώδης Η., Παναγούτσος Σ., Γιώβος Ι., Stamatoyannopoulos J., Πουλάς Κ., Κλέοπα Κ., Τζάρτος Σ., Γεωργίτση Μ., Πάσχου Π. |
| 11:40 – 11:50 | **ΕΑ-02. Χαρτογραφώντας την Ελλάδα μέσα από την ταυτοποίηση αλληλόμορφων που προδιαθέτουν στον καρκίνο μαστού/ωοθηκών**<br>Αποστόλου Π., Καλφακάκου Δ., Δελλατόλα Β., Παπαθανασίου Α., Γιαννουκάκος Δ., Κωνσταντοπούλου Ε., Φωστήρα Φ. |
| 11:50 – 12:00 | **ΕΑ-03. Μελέτη της προμετάλλαξης του γονιδίου FMR1 σε Έλληνες ασθενείς με παρεγκεφαλιδική αταξία όψιμης έναρξης**<br>Σεφεριάδη Μ., Καρτάνου Χ., Σοφοκλέους Χ., Traeger-Συνοδινού Ι., Κούτσης Γ., Καραδήμα Γ. |
| 12:00 – 12:10 | **ΕΑ-04. Συσχετίσεις γονότυπου και φαινοτύπου στη νευροϊνωμάτωση τύπου 1**<br>Γεωργαντά Ε.-Μ., Σκουλάκης Ε. |
| 12:10 – 12:20 | **ΕΑ-05. Η μεθυλίωση της SIRT1 σε οστεοαρθριτικά χονδροκύτταρα**<br>Παπαγεωργίου Α.-Α., Παπαθανασίου Ι., Τσέζου Α. |
| 12:20 – 12:30 | **ΕΑ-06. Νέα μοριακή κυτταρογενετική μέθοδος βιολογικής δοσιμετρίας ιοντιζουσών ακτινοβολιών και χημικών μεταλλαξιγόνων**<br>Δραγώνα Ε., Τσερντίντσεβα Β., Παπαλουκά Χ., Κυριακάκη Μ., Γκάγκος Σ. |
| 12:30 – 12:45 | **Συζήτηση** |

# ΚΥΡΙΑΚΗ 21/11/2021

| | |
|---|---|
| **12:45 – 13:45** | **ΣΥΝΕΔΡΙΑ VII: Παρουσίαση νέων τεχνολογιών από εταιρείες ΙΙ**<br>**Προεδρείο: Σύρρου Μαρίκα, Κέκου Κυριακή** |
| 12:45 – 13:00 | **Variant annotation using VarSome (SAPHETOR)**<br>Charles Chapple |
| 13:00 – 13:15 | **High-plex Crystal Digital PCR for genetic diseases by Stilla Technologies (BIODYNAMICS)**<br>Stevens James |
| 13:15 – 13:30 | **Expanded Carrier Screening with the Ion Torrent™ CarrierSeq™ ECS Kit (ANTISEL)**<br>Melanie Haessler |
| 13:30 – 13:45 | **Συζήτηση** |

| | |
|---|---|
| **13:45 – 14:05** | **Διάλειμμα** |

| | |
|---|---|
| **14:05 – 15:30** | **ΣΥΝΕΔΡΙΑ VIII: Νέες τεχνολογίες στη γενωμική**<br>**Προεδρείο: Traeger- Συνοδινού Ιωάννα, Τσέζου Ασπασία** |
| 14:05 – 14:25 | **Mapping the genomic landscape of preimplantation embryos using single-cell haplotyping**<br>Vermeesch Joris |
| 14:25 – 14:45 | **Αποκρυπτογραφώντας την ετερογένεια του καρκίνου με τεχνολογίες ανάλυσης μεμονωμένου κυττάρου**<br>Ραψομανίκη Μαριάννα |
| 14:45 – 15:05 | **Integration of single cell and spatial transcriptomics in the study of mammalian development**<br>Ραγκούσης Ιωάννης |
| 15:05 – 15:30 | **Συζήτηση** |

| | |
|---|---|
| 15:30 – 16:00 | **ΔΙΑΛΕΞΗ**<br>**Προεδρείο: Τσέζου Ασπασία** |
| | **Another winter (2021) with coronavirus pandemic. How to live with coronavirus**<br>Παυλάκης Γεώργιος |

| | |
|---|---|
| **16:00** | **Κλείσιμο Συνεδρίου – βράβευση εργασιών** |

# ΠΡΟΕΔΡΟΙ-ΟΜΙΛΗΤΕΣ

| | |
|---|---|
| **AMARAL MARGARIDA** | *Professor of Molecular Biology at the Faculty of Sciences, University of Lisboa (Portugal) and Director of BioISI - Biosystems & Integrative Sciences Institute (FCUL, Portugal)* |
| **CHAPPLE CHARLES** | *Head of Bioinformatics "Saphetor"* |
| **HAESSLER MELANIE** | *Scientist - Reproductive Health, ThermoFisher Scientific* |
| **HOULDEN HENRY** | *Professor of Neurolgy and Neurogenetics UK* |
| **KATZIR NIR** | *Chief Technology Officer of Applied Spectral Imaging (ASI)* |
| **PAVLAKIS GEORGE** | *M.D., Ph.D., Chief, Human Retrovirus Section, Vaccine Branch, Center for Cancer Research, National Cancer Institute* |
| **STEVENS JAMES** | *Senior Application Specialist, Stilla Technologies* |
| **TERRASSON EMMANUEL** | *PhD, Clinical Sales Specialist – Illumina* |
| **TRAEGER-ΣΥΝΟΔΙΝΟΥ ΙΩΑΝΝΑ** | *Καθηγήτρια Γενετικής, Διευθύντρια Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παίδων "Η Αγία Σοφία"* |
| **VERMEESCH JORIS** | *Ph.D. Ir, Professor Molecular Cytogenetics and genome research, Staff member of the Center of Human Genetics Leuven and Director of the KU Leuven genomic core* |
| **WELLS DAGAN** | *Professor, PhD, FRCPath, FRCOG, FRSB, FIBMS, University of Oxford, Nuffield Department of Women's and Reproductive Health, United Kingdom* |
| **ZHOUCHUN (SHANE) SHANG** | *PhD (Biomedical Engineering), Director, Product and Marketing, MGI Europe and Africa* |
| **ΑΘΑΝΑΣΙΑΔΟΥ ΑΓΛΑΪΑ** | *Professor Emeritus, Dept of General Biology, Faculty of Medicine, University of Patras, Greece* |
| **ΒΕΛΙΣΣΑΡΙΟΥ ΠΑΡΑΣΚΕΥΗ** | *PhD, Επιστημονική Διευθύντρια Γενετικής και Μοριακής Βιολογίας ΒΙΟΙΑΤΡΙΚΗ* |
| **ΒΙΔΑΚΗ ΑΘΗΝΑ** | *Επίκουρη Καθηγήτρια Εφαρμοσμένης Επιγενετικής, Τμήμα Γενετικής Ταυτοποίησης, Ιατρικό Κέντρο Erasmus Ρόττερνταμ* |
| **ΒΡΕΤΤΟΥ ΧΡΙΣΤΙΝΑ** | *Ε.ΔΙ.Π., PhD Μοριακή Γενετική, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παίδων "Η Αγία Σοφία"* |
| **ΓΙΑΝΝΟΥΚΑΚΟΣ ΔΡΑΚΟΥΛΗΣ** | *Διευθυντής Ερευνών, Εργαστήριο Μοριακής Διαγνωστικής, Εθνικό Κέντρο Έρευνας Φυσικών Επιστημών "Δημόκριτος"* |
| **ΚΑΚΟΥΡΟΥ ΓΕΩΡΓΙΑ** | *Επιστημονική Συνεργάτιδα, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παίδων "Η Αγία Σοφία"* |
| **ΚΑΡΑΔΗΜΑ ΓΕΩΡΓΙΑ** | *Επίκουρη Καθηγήτρια Βιολογίας –Νευρογενετικής, Συν-υπεύθυνη Μονάδας Νευρογενετικής, Α' Νευρολογική Κλινική, Αιγινήτειο Νοσοκομείο, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ* |
| **ΚΕΚΟΥ ΚΥΡΙΑΚΗ** | *Βιολόγος, Μέλος ΕΔΙΠ, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ* |
| **ΚΛΕΟΠΑ ΚΛΕΟΠΑΣ** | *Ανώτερος Νευρολόγος, Διευθυντής Τμήματος Νευροεπιστημών και Συντονιστής Κέντρου Νευρομυϊκών Παθήσεων, Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου* |

# ΠΡΟΕΔΡΟΙ-ΟΜΙΛΗΤΕΣ

| | |
|---|---|
| **ΚΟΥΒΙΔΗ ΕΛΙΣΑΒΕΤ** | *Βιολόγος – Κυτταρογενετίστρια, MSc, PhD, Genesis Genoma Lab, Αθήνα* |
| **ΚΥΡΟΥΣΗ ΧΡΙΣΤΙΝΑ** | *Επίκουρη Καθηγήτρια, Α' Ψυχιατρική Κλινική, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ* |
| **ΚΩΝΣΤΑΝΤΟΠΟΥΛΟΥ ΕΙΡΗΝΗ** | *PhD, ErCLG, Ερευνήτρια Β, Εργαστήριο Μοριακής Διαγνωστικής, Ινστιτούτο Πυρηνικών & Ραδιολογικών Επιστημών & Τεχνολογίας, Ενέργειας & Ασφάλειας (ΙΠΡΕΤΕΑ), Εθνικό Κέντρο Έρευνας Φυσικών Επιστημών ΔΗΜΟΚΡΙΤΟΣ* |
| **ΜΑΚΡΥΘΑΝΑΣΗΣ ΠΕΡΙΚΛΗΣ** | *MD, PhD, PD, Επίκουρος Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παίδων "Η Αγία Σοφία"* |
| **ΜΠΟΥΜΠΑ ΙΩΑΝΝΑ** | *ΕΔΙΠ Εργαστηρίου Γενετικής στην Κλινική Πράξη, Τμήμα Ιατρικής* |
| **ΠΑΜΠΑΝΟΣ ΑΝΔΡΕΑΣ** | *MD, PhD, Κυτταρολόγος - Εργαστηριακός Γενετιστής, Διευθυντής Τμήματος Γενετικής Γ.Ν.Α."Έλενα Βενιζέλου-Αλεξάνδρα"* |
| **ΠΑΠΑΔΗΜΑΣ ΓΕΩΡΓΙΟΣ** | *Νευρολόγος, ΕΔΙΠ Α', Αιγινήτειο Νοσοκομείο, ΕΚΠΑ* |
| **ΠΟΥΛΟΥ ΜΥΡΤΩ** | *PhD, Επιστημονικός Συνεργάτης, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Νοσοκομείο Παίδων "Η Αγία Σοφία"* |
| **ΡΑΓΚΟΥΣΗΣ ΙΩΑΝΝΗΣ** | *Professor in Human Genetics and Head of Genome Sciences at the McGill Genome Center, Canada* |
| **ΡΑΨΟΜΑΝΙΚΗ ΜΑΡΙΑΝΝΑ** | *Dr., Researcher, IBM Research lab, Zurich* |
| **ΡΟΥΜΠΕΛΑΚΗ ΜΑΡΙΑ** | *Αν. Καθηγήτρια Βιολογίας και Εφαρμογών Αναγεννητικής Ιατρικής ΕΚΠΑ* |
| **ΣΑΒΒΑΚΗΣ ΧΑΡΑΛΑΜΠΟΣ** | *Καθηγητής, Αντιπρόεδρος Επιστημονικού Συμβουλίου Ελληνικό Ίδρυμα Έρευνας & Καινοτομίας (ΕΛ.ΙΔ.Ε.Κ.)* |
| **ΣΙΜΟΠΟΥΛΟΥ ΜΑΡΑ** | *Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Φυσιολογίας-Εμβρυολογίας, Sr. Κλινικός Εμβρυολόγος/Γενετίστρια ΕΚΠΑ* |
| **ΣΥΡΡΟΥ ΜΑΡΙΚΑ** | *Καθηγήτρια Γενικής Βιολογίας, Ιατρικής Γενετικής Πανεπιστήμιου Ιωαννίνων* |
| **ΤΑΡΑΒΗΡΑΣ ΣΤΑΥΡΟΣ** | *Καθηγητής Φυσιολογίας, Ιατρική Σχολή Πανεπιστημίου Πατρών* |
| **ΤΖΕΤΗ ΜΑΡΙΑ** | *Καθηγήτρια Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ* |
| **ΤΣΕΖΟΥ ΑΣΠΑΣΙΑ** | *Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής, Τμήμα Ιατρικής Πανεπιστημίου Θεσσαλίας, Διευθύντρια Εργαστηρίου Κυτταρογενετικής και Μοριακής Γενετικής ΠΓΝΛ* |
| **ΦΛΩΡΕΝΤΙΝ ΛΙΝΑ** | *B.Sc., Ph.D., ErCLG, Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια, Διευθύντρια Γενετικής A-Lab Κέντρο Γενετικής και Γενωμικής* |
| **ΦΩΣΤΗΡΑ ΦΛΩΡΕΝΤΙΑ** | *Δρ., Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια, Ινστιτούτο Πυρηνικών & Ραδιολογικών Ερευνών & Τεχνολογίας Ενέργειας & Ασφάλειας (ΙΠΡΕΤΕΑ), ΕΚΕΦΕ «Δημόκριτος»* |
| **ΧΡΙΣΤΟΔΟΥΛΟΥ ΚΥΠΡΟΥΛΑ** | *Καθηγήτρια Ιατρικής Γενετικής ΣΜΙΚ (Σχολή Μοριακής Ιατρικής Κύπρου)* |

# E-POSTERS

**EP01. ΑΝΔΡΑΣ ΜΕ ΥΠΟΓΟΝΙΜΟΤΗΤΑ ΚΑΙ ΣΥΝΔΡΟΜΟ ΑΝΑΣΤΡΟΦΗΣ ΦΥΛΟΥ (46,XX APPEN)**
Ζαχάκη Σ., Κουβίδη Ε., Τσιμέλα Χ., Λάζαρος Λ., Μανωλά Κ., Dobrescu R., Τσώνη Θ., Καρανδρέα Ε., Καναβάκης Ε., Μαύρου Α.

**EP02. ΓΟΝΙΔΙΟ ANO5: ΣΥΜΠΛΗΡΩΝΟΝΤΑΣ ΤΟ ΠΑΖΛ ΤΩΝ ΖΩΝΙΑΙΩΝ ΜΥΪΚΩΝ ΔΥΣΤΡΟΦΙΩΝ (LIMB-GIRDLE MUSCULAR DYSTROPHIES, LGMDS)**
Σβίγγου Μ., Παπαδήμας Γ., Παπαδόπουλος Κ., Μαρινάκης Ν., Σοφοκλέους Χ., Traeger-Συνοδινού J., Κέκου Κ.

**EP03. ΙΣΟΔΙΚΕΝΤΡΙΚΟ Y (idic Y) ΚΑΙ ΔΙΑΤΑΡΑΧΕΣ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ ΤΟΥ ΦΥΛΟΥ (DISORDERS OF SEX DEVELOPMENT/DSD)**
Σελέντη Ν., Τσαρουχά Χ., Βελτρά Δ., Σοφοκλέους Χ., Κολιαλέξη Α., Traeger-Συνοδινού J.

**EP04. ΔΥΟ ΕΝΔΙΑΦΕΡΟΝΤΑ ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΑ ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΚΑΡΚΙΝΟ ΜΑΣΤΟΥ: ΝΕΑ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ XRCC2 ΚΑΙ ΔΙΠΛΟΣ ΕΤΕΡΟΖΥΓΩΤΗΣ ΣΤΑ ΓΟΝΙΔΙΑ BRCA1 ΚΑΙ ATM**
Κοντελές Β., Τζέτη Μ., Μουρμούρα Ε., Μητράκος Α., Παπαθανασίου Ι., Πουλτσίδου Α., Τσέζου Α.

**EP05. ΟΙΚΟΓΕΝΗΣ ΥΠΕΡΧΟΛΗΣΤΕΡΟΛΑΙΜΙΑ ΚΑΙ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΙΣ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ LDLR ΣΤΗ Β.Δ ΕΛΛΑΔΑ**
Κωστούλας Χ., Μπούμπα Ι., Σακάλογλου Π., Λαδιάς Π., Χατζή Ε., Λυμπερόπουλος Ε., Μηλιώνης Χ., Γεωργίου Ι.

**EP06. ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΘΗΛΕΟΣ ΑΤΟΜΟΥ ΜΕ ΚΑΡΥΟΤΥΠΟ 46,XX,t(X;20)(p21;p12) ΚΑΙ ΥΠΕΡΣΚΑΙΜΙΑ**
Τσαρουχά Χ., Σβίγγου Μ., Κοσμά Κ., Βελτρά Δ., Σελέντη Ν., Κέκου Κ., Σοφοκλέους Κ., Συνοδινού-Traeger Ι.

**EP07. ΚΥΤΤΑΡΟΓΕΝΕΤΙΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ ΣΕ ΑΠΟΒΛΗΘΕΝΤΑ ΕΜΒΡΥΪΚΟ ΙΣΤΟ ΑΠΟ ΔΙΔΥΜΗ ΚΥΗΣΗ**
Τσαρουχά Χ., Κουβίδη Ε., Πάντου Α., Σφακιανούδης Κ., Καναβάκης Ε. , Μαύρου Α.

**EP08. Ο ΝΕΟΣ ΛΕΝΤΙΪΚΟΣ ΦΟΡΕΑΣ γ-ΣΦΑΙΡΙΝΗΣ ΜΕ ΤΟΝ ΕΝΑΛΛΑΚΤΙΚΟ ΦΑΚΕΛΟ HF ΑΠΟΚΑΘΙΣΤΑ ΤΗΝ ΘΑΛΑΣΣΑΙΜΙΚΗ ΕΡΥΘΡΟΠΟΙΗΣΗ ΚΑΙ ΕΜΦΑΝΙΖΕΙ ΕΝΑ ΑΣΦΑΛΕΣ ΠΡΟΤΥΠΟ ΕΝΣΩΜΑΤΩΣΗΣ**
Τσεμπερά Ε., Δρακοπούλου Ε., Lederer C. W. , Καλαφάτη Ε., Schmidt M., Βαλάκος Δ., Βατσέλλας Γ. , Verhoeyen E., Ανάγνου Ν.Π.

**EP09. ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΤΗΣ ΠΑΡΑΛΛΑΓΗΣ rs7020782 ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ ΤΗΣ PREGNANCY ASSOCIATED PLASMA PROTEIN-A (PAPP-A) ΜΕ ΤΑ ΕΠΙΠΕΔΑ ΕΚΦΡΑΣΗΣ ΤΗΣ ΣΕ ΩΟΘΥΛΑΚΙΚΟ ΥΓΡΟ ΓΥΝΑΙΚΩΝ ΤΗΣ IVF**
Γκέλης Κ., Κωστούλας Χ., Μπούμπα Ι., Σακάλογλου Π., Λάζαρος Λ., Χατζή Ε., Γεωργίου Ι.

**EP10. ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΤΗΣ ΕΚΦΡΑΣΗΣ ΓΟΝΙΔΙΩΝ ΚΑΛΙΟΥ ΚΑΤΑ ΤΗΝ ΕΠΙΛΗΠΤΟΓΕΝΕΣΗ**
Γκιάκα Κ., Μαλταμπέ Β., Μπούμπα Ι., Γεωργίου Ι., Μαρκούλα Σ.

**EP11. ΣΥΓΓΕΝΗΣ ΥΠΕΡΠΛΑΣΙΑ ΕΠΙΝΕΦΡΙΔΙΩΝ ΛΟΓΩ ΑΝΕΠΑΡΚΕΙΑΣ 21-ΥΔΡΟΞΥΛΑΣΗΣ: ΜΟΡΙΑΚΗ ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ CYP21A2**
Φυλακτού Ε., Μερτζανιάν Α., Χαρμανδάρη Ε., Κανακά-Gantenbein Χρ., Σερτεδάκη Α.

**EP12. ΔΙΑΦΟΡΟΠΟΙΗΣΕΙΣ ΣΤΗ ΓΟΝΙΔΙΑΚΗ ΕΚΦΡΑΣΗ ΠΑΡΑΓΟΝΤΩΝ ΤΟΥ ΣΥΜΠΛΗΡΩΜΑΤΟΣ C4A, CSMD1 ΣΤΗ ΣΧΙΖΟΦΡΕΝΕΙΑ**
Χατζημανώλης Α., Στεφανής Ν., Γαζούλη Μ.

**EP13. FIRST CASE OF LOXHD1-ASSOCIATED NON-SYNDROMIC HEARING LOSS REVEALED IN A GREEK FAMILY BY CLINICAL EXOME SEQUENCING**
Vasiageorgi A., Dounavi N., Yfanti C., Iliopoulou P., Louizou E.

**EP14. ΤΟ ΦΑΣΜΑ ΤΩΝ ΜΕΤΑΛΛΑΞΕΩΝ ΤΗΣ ΙΝΟΚΥΣΤΙΚΗΣ ΝΟΣΟΥ ΜΕ ΤΗ ΧΡΗΣΗ ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΣΗΣ ΝΕΑΣ ΓΕΝΙΑΣ: ΑΝΑΛΥΣΗ 2.172 ΠΕΡΙΣΤΑΤΙΚΩΝ**
Ηλιοπούλου Π., Βασιαγεώργη Α. Υφαντή Χ.,Τσιρτσάκη Α., Λουίζου Ε.

# E-POSTERS

**EP15. PRECISE BREAKPOINT DETERMINATION ON THE CDKL5 GENE BY OPTICAL GENOME MAPPING IN A GIRL WITH EARLY-ONSET EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY**
Anagnostopoulou K., Spanou M., Giorgi M., Kontos H., Rapti S.M., Tsitsopoulos S., Dinopoulos A.

**EP16. Η ΝΕΑ ΜΕΤΑΛΛΑΓΗ A30G ΤΟΥ ΓΟΝΙΔΙΟΥ SNCA ΣΕ ΕΛΛΗΝΕΣ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΝΟΣΟ PARKINSON**
Αλεφάντη Ι., Κορός Χ., Καρτάνου Χ., Μανιάτη Μ., Σιμιτσή Α., Μπουγέα Α., Πόταγας Κ., Παπαγεωργίου Σ., Μπόζη Μ., Πάνας Μ., Βουμβουράκης Κ., Στεφανής Λ., Καραδήμα Γ., Κούτσης Γ.

**EP17. ΑΝΑΣΤΡΟΦΗ ΦΥΛΟΥ ΚΑΙ ΔΥΣΤΡΟΦΙΝΟΠΑΘΕΙΑ ΣΕ ΑΤΟΜΟ ΜΕ ΚΑΡΥΟΤΥΠΟ 46,XY**
Βελτρά Δ., Σβίγγου Μ., Μαρινάκης Ν., Κοσμά Κ., Σοφοκλέους Χ., Κέκου Κ., Traeger-Συνοδινού J.

**EP18. Η ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ CNVs ΜΕΣΩ ΤΗΣ ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗΣ ΕΠΟΜΕΝΗΣ ΓΕΝΙΑΣ ΣΥΜΒΑΛΕΙ ΣΤΗΝ ΑΠΟΣΑΦΗΝΙΣΗ ΣΠΑΝΙΩΝ ΓΕΝΕΤΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ**
Τηλέμης Φ.Ν., Μαρινάκης Ν., Κοσμά Κ., Traeger-Συνοδινού J.

**EP19. Η ΣΥΜΒΟΛΗ ΤΗΣ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΗΣ ΑΝΑΛΥΣΗΣ ΜΕ ΜΙΚΡΟΣΥΣΤΟΙΧΙΕΣ ΥΨΗΛΗΣ ΔΙΑΚΡΙΤΙΚΗΣ ΙΚΑΝΟΤΗΤΑΣ ΣΤΗΝ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ**
Μητράκος Α., Πούλου Μ., Κοσμά Κ., Τζέτη Μ.

**EP20. Ο ΡΟΛΟΣ ΤΗΣ SIRT1 ΣΤΗ ΡΥΘΜΙΣΗ ΤΟΥ ΜΕΤΑΒΟΛΙΣΜΟΥ ΤΩΝ ΛΙΠΙΔΙΩΝ ΚΑΙ ΤΗΣ ΑΥΤΟΦΑΓΙΑΣ ΣΤΗΝ ΟΣΤΕΟΑΡΘΡΙΤΙΔΑ**
Παπαγεωργίου Α-Α., Γούτας Α., Τραχανά Β., Τσέζου Α.

**EP21. ΜΗ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΗ ΠΡΟΕΜΦΥΤΕΥΤΙΚΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΑΝΑΛΥΣΗ ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ ΤΟΥ ΕΛΕΥΘΕΡΟΥ ΕΜΒΡΥΪΚΟΥ DNA ΠΟΥ ΠΕΡΙΕΧΕΤΑΙ ΣΤΟ ΚΑΛΛΙΕΡΓΗΤΙΚΟ ΜΕΣΟ ΕΜΒΡΥΩΝ ΣΤΗΝ ΕΞΩΣΩΜΑΤΙΚΗ ΓΟΝΙΜΟΠΟΙΗΣΗ, ΜΕ ΑΛΛΗΛΟΥΧΙΣΗ ΕΠΟΜΕΝΗΣ ΓΕΝΙΑΣ (NGS)**
Χριστοπίκου Δ.

**EP22. ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΜΙΚΡΟΔΙΠΛΑΣΙΑΣΜΟΥ ΜΕ ΜΗ ΕΠΕΜΒΑΤΙΚΟ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟ ΕΛΕΓΧΟ**
Ιερεμιάδου Φ., Βλάχου Μ., Δαράκη Α., Catic A., Διβανέ Α.

**EP23. Η ΣΥΝΕΙΣΦΟΡΑ ΤΗΣ ΑΛΛΗΛΟΥΧΗΣΗΣ ΕΠΟΜΕΝΗΣ ΓΕΝΙΑΣ ΣΤΟΝ ΤΕΡΜΑΤΙΣΜΟ 20 ΕΤΩΝ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΗΣ ΟΔΥΣΣΕΙΑΣ**
Μαρινάκης Ν., Βελτρά Δ., Σβίγγου Μ., Τηλέμης Φ., Σοφοκλέους Χ., Κέκου Κ., Traeger-Συνοδινού J.

**EP24. ΒΙΟΗΘΙΚΑ ΔΙΛΛΗΜΑΤΑ ΣΤΗ ΔΙΑΧΕΙΡΙΣΗ ΖΗΤΗΜΑΤΩΝ ΠΡΟΓΕΝΝΗΤΙΚΟΥ ΕΛΕΓΧΟΥ**
Γλυνού Α., Σαρέλλα Α., Κουκάκη Μ., Χασαλεύρη Ε., Γιαλελής Β., Φρυσίρα – Κανιούρα Ε., Χριστακάκου-Φωτιάδη Κ., Σαλάκος Ν.

**EP25. ΠΡΟΚΛΗΣΕΙΣ ΣΤΗΝ ΕΡΜΗΝΕΙΑ ΠΟΛΛΑΠΛΩΝ ΓΟΝΙΔΙΑΚΩΝ ΠΑΡΑΛΛΑΓΩΝ ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΠΟΛΛΑΠΛΑ ΝΕΟΠΛΑΣΜΑΤΑ.**
Κατάκη Α., Λουκάς Ι., Κόνιαρης Ε., Πανοπούλου Ε., Ζωγράφος Γ.

**EP26. ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΚΑΙ ΕΦΑΡΜΟΓΗ ΣΤΟΧΕΥΜΕΝΟΥ NGS ΓΟΝΙΔΙΑΚΟΥ ΠΑΝΕΛ ΓΙΑ ΤΗΝ ΑΝΑΛΥΣΗ ctDNA ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΜΕΤΑΣΤΑΤΙΚΟ ΚΑΡΚΙΝΟ ΠΑΧΕΟΣ ΕΝΤΕΡΟΥ**
Σακάλογλου Π., Κουγιουμτζή Α., Καστρισίου Μ., Ζαρκαβέλης Γ., Γεωργίου Ι., Μπατιστάτου Α., Πενθερουδάκης Γ., Μαγκλάρα Α.

**EP27. ΑΝΑΠΤΥΞΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗΣ ΠΛΑΤΦΟΡΜΑΣ ΓΙΑ ΤΗΝ ΜΕΛΕΤΗ ΤΟΥ ΣΧΗΜΑΤΙΣΜΟΥ ΔΟΜΙΚΩΝ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑΤΙΚΩΝ ΑΝΩΜΑΛΙΩΝ ΠΟΥ ΣΧΕΤΙΖΟΝΤΑΙ ΜΕ ΣΥΝΔΡΟΜΑ ΜΙΚΡΟΕΛΛΕΙΜΑΤΩΝ ΚΑΙ ΜΙΚΡΟΔΙΠΛΑΣΙΑΣΜΩΝ**
Σακάλογλου Π., Λαδιάς Π., Στεφάνου Κ., Μπέλλος Χ., Κωστούλας Χ., Στέργιος Γ., Φυραρίδης Α., Μπούμπα Ι., Μαρκούλα Σ., Γεωργίου Ι.

# E-POSTERS

**EP28. ΜΕΛΕΤΗ ΤΗΣ ΕΠΙΠΤΩΣΗΣ ΤΗΣ ΡΕΤΡΟΜΕΤΑΘΕΣΗΣ ΤΩΝ ΡΕΤΡΟΤΡΑΝΣΠΟΖΟΝΙΩΝ HERVK-10 ΣΤΗ ΓΕΝΩΜΙΚΗ ΔΟΜΗ ΤΩΝ ΝΕΥΡΟΓΛΟΙΑΚΩΝ ΚΥΤΤΑΡΩΝ**
Σακάλογλου Π., Γκάρτζιου Φ., Λαδιάς Π., Κωστούλας Χ., Μπούμπα Ι., Μαρκούλα Σ., Ζηκόπουλος Κ., Τζέτη Μ., Τζαβάρας Θ., Γεωργίου Ι.

**EP29. ΣΥΝΔΡΟΜΟ 8p ΑΝΑΣΤΡΟΦΟΥ ΔΙΠΛΑΣΙΑΣΜΟΥ ΚΑΙ ΕΛΛΕΙΜΜΑΤΟΣ ΣΕ ΝΗΠΙΟ ΜΕ ΙΔΙΑΖΟΝΤΑ ΦΑΙΝΟΤΥΠΟ, ΣΦΑΙΡΙΚΗ ΑΝΑΠΤΥΞΙΑΞΗ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ ΚΑΙ ΕΠΙΛΗΨΙΑ**
Γωνιωτάκης Ι., Δοξάκη Χ., Νιωτάκης Γ., Βήττας Σ., Παπαδοπούλου Ε.

**EP30. ΚΑΡΚΙΝΟΣ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ ΣΕ 19ΧΡΟΝΟ ΑΝΔΡΑ ΜΕ ΝΟΗΤΙΚΗ ΥΣΤΕΡΗΣΗ ΚΑΙ ΥΠΕΡΠΡΟΛΑΚΤΙΝΑΙΜΙΑ. ΔΙΕΡΕΥΝΗΣΗ ΤΟΥ ΓΕΝΕΤΙΚΟΥ ΥΠΟΒΑΘΡΟΥ**
Πανοπούλου Ε., Κατάκη Α., Θεοδωρόπουλος Χ., Τριανταφύλλου Α., Μπράμης Κ., Ζωγράφος Γ.

**EP31. ΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΗ ΔΥΣΛΕΞΙΑ: ΗΛΕΚΤΡΟΕΓΚΕΦΑΛΟΓΡΑΦΗΜΑ (ΗΕΓ) ΚΑΙ ΜΟΡΙΑΚΑ ΕΥΡΗΜΑΤΑ**
Θεοδωρίδου Ν., Βλάικου Α.Μ., Παπαγεωργίου Κ., Χονδρού Β., Ζακοπούλου Β., Χριστοδουλίδης Π., Τζημούρτα Α., Τζάλλας Α., Τσάμης Κ., Πέσχος Δ., Σγουρού Α., Σύρρου Μ., Μιχαηλίδης Θ.

**EP32. ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΛΕΙΤΟΥΡΓΙΚΩΝ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΩΝ ΤΟΥ ΣΥΣΤΗΜΑΤΟΣ ΡΕΝΙΝΗΣ-ΑΓΓΕΙΟΤΕΝΣΙΝΗΣ ΜΕ ΤΟΝ ΚΙΝΔΥΝΟ ΑΝΑΠΤΥΞΗΣ ΤΟΥ ΒΑΣΙΚΟΚΥΤΤΑΡΙΚΟΥ ΚΑΡΚΙΝΩΜΑΤΟΣ**
Γιαπιτζάκης Χ., Γκιντώνη Ι., Κορονέλλος Ν., Παπαγγελόπουλος Γ., Αγγελοπούλου Α., Αυγουστίδης Δ., Παπακώστα Β., Βασιλείου Σ., Χρούσος Γ.Π.

**EP33. ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΠΕΡΙΠΤΩΣΗΣ ΜΕ ΣΥΓΓΕΝΗ ΑΜΑΥΡΩΣΗ LEBER ΤΥΠΟΥ 1**
Γιαπιτζάκης Χ., Γκιντώνη Ι., Δούκα Α., Χαραλαμπίδου Σ., Seo G.H., Γέροντας Α., Χρούσος Γ.Π.

**EP34. ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΟΙΚΟΓΕΝΕΙΑΣ ΜΕ ΥΠΟΪΔΡΩΤΙΚΗ ΕΞΩΔΕΡΜΙΚΗ ΔΥΣΠΛΑΣΙΑ**
Γιαπιτζάκης Χ., Μαλιγιάννη Ι., Γκιντώνη Ι., Lee E., Χρούσος Γ.Π.

**EP35. ΧΡΩΜΟΣΩΜΙΚΕΣ ΑΝΩΜΑΛΙΕΣ ΣΕ ΥΠΟΓΟΝΙΜΑ ΖΕΥΓΑΡΙΑ ΠΟΥ ΕΛΕΓΧΟΝΤΑΙ ΣΤΑ ΠΛΑΙΣΙΑ ΕΞΩΣΩΜΑΤΙΚΗΣ ΓΟΝΙΜΟΠΟΙΗΣΗΣ (IVF)**
Κουβίδη Ε., Ζαχάκη Σ., Τσαρουχά Χ., Πάντου Α., Πάντος Κ., Καναβάκης Ε., Μαύρου Α.

**EP36. ΜΙΚΡΟ ΥΠΕΡΑΡΙΘΜΟ ΧΡΩΜΟΣΩΜΑ ΔΕΙΚΤΗΣ ΣΕ ΑΝΔΡΑ ΜΕ ΥΠΟΓΟΝΙΜΟΤΗΤΑ**
Κουβίδη Ε., Ζαχάκη Σ., Μητράκος Α., Μανωλά Κ., Διαμαντοπούλου Π., Κατσίδη Χ., Πάντος Κ., Καναβάκης Ε., Μαύρου Α.

**EP37. ΜΕΓΑΛΕΣ ΓΕΝΩΜΙΚΕΣ ΑΝΑΔΙΑΤΑΞΕΙΣ ΚΑΙ ΚΛΗΡΟΝΟΜΟΥΜΕΝΟΣ ΚΑΡΚΙΝΟΣ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ**
Αγιαννιτόπουλος Κ., Πεπέ Γ., Παπαδοπούλου Ε., Τσαούσης Γ., Αποστολοπούλου Δ., Τσούλος Ν., Πότσκα Β., Βενιζέλος Β., Μαρκόπουλος Χ., Ιωσηφίδου Ρ., Βασιλάκη-Αντωνάτου Μ., Χριστοδούλου Χ., Νατσίοπουλος Ι., Παπαζήσης Κ., Καμπλέτσας Ε., Ψυρρή Α., Καραγεωργοπούλου Σ., Γιασσάς Σ., Ζιώγας Δ., Λάλλα Ε., Κουμαριανού Α., Παπαδημητρίου Χ., Τραφαλής Δ., Τιμοθεάδου Ε., Νασιούλας Γ.

**EP38. APPLYING QUALITY BY DESIGN TO CELL AND GENE THERAPIES**
Skavatsos D., Charalambous D.

**EP39. ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΤΟΥ ΣΥΝΔΡΟΜΟΥ GLASS ΜΕ ΕΦΑΡΜΟΓΗ WHOLE EXOME SEQUENCING**
Παλαιολόγου Δ., Λάζαρος Λ., Τσώνη Θ., Πάντου Α., Κατσαρού-Πεκτασίδη Ε., Καναβάκης Ε.

**EP40. ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΔΙΑΓΝΩΣΗ ΣΕ ΑΣΘΕΝΗ ΜΕ ΣΟΒΑΡΗ ΝΕΥΡΟΑΝΑΠΤΥΞΙΑΚΗ ΔΙΑΤΑΡΑΧΗ ΠΟΥ ΧΑΡΑΚΤΗΡΙΖΕΤΑΙ ΑΠΟ ΥΠΟΤΟΝΙΑ ΚΑΙ ΕΠΙΛΗΠΤΙΚΗ ΕΓΚΕΦΑΛΟΠΑΘΕΙΑ ΜΕΣΩ ΤΟΥ WHOLE EXOME SEQUENCING**
Λάζαρος Λ., Παλαιολόγου Δ., Πάντου Α., Καναβάκης Ε.

# E-POSTERS

**EP41. HINT1: ΑΥΤΟΣΩΜΑΤΙΚΗ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΗ ΑΞΟΝΙΚΗ ΝΕΥΡΟΠΑΘΕΙΑ ΜΕ ΝΕΥΡΟΜΥΟΤΟΝΙΑ ΣΤΟΝ ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ**
Κοντογεωργίου Ζ., Βουδομάτης Χ., Καρτάνου Χ., Πανδής Δ., Μπρέζα Μ., Ζαμπέλης Θ., Στεφανής Λ., Πάνας Μ., Κούτσης Γ., Καραδήμα Γ.

**EP42. ΠΙΛΟΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΣΥΣΧΕΤΙΣΗΣ ΤΟΥ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΟΥ CCND1 rs9344 ΜΕ ΤΗ ΓΕΝΕΤΙΚΗ ΒΑΣΗ ΤΟΥ ΠΡΩΤΟΠΑΘΟΥΣ ΥΠΕΡΠΑΡΑΘΥΡΕΟΕΙΔΙΣΜΟΥ ΚΑΙ ΤΟΥ ΘΗΛΩΔΟΥΣ ΚΑΡΚΙΝΩΜΑΤΟΣ ΤΟΥ ΘΥΡΕΟΕΙΔΗ ΑΔΕΝΑ**
Αχίλλα Χ., Χόρτη Α., Παπαβραμίδης Θ., Λαμπρόπουλος Α., Χατζηκυριακίδου Α.

**EP43. ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΜΕΤΑΛΛΑΓΩΝ ΣΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ BRCA1 ΚΑΙ ΣΥΣΧΕΤΙΣΗ ΜΕ ΤΗΝ ΕΚΦΡΑΣΗ ΤΗΣ PARP ΠΡΩΤΕΪΝΗΣ ΣΤΑ CTCs ΑΣΘΕΝΩΝ ΜΕ ΚΑΡΚΙΝΟ ΤΟΥ ΜΑΣΤΟΥ**
Σκλιάς Θ., Βάρδας Β., Γεωργούλιας Β., Καλλέργη Γ., Βασιλόπουλος Γ.

**EP44. ΑΚΡΟΜΕΣΟΜΕΛΙΚΗ ΔΥΣΠΛΑΣΙΑ ΤΥΠΟΥ MAROTEAUX: ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΑΣΘΕΝΗ**
Δοξάκη Χ., Παπαδοπούλου Ε., Δημητρίου Ρ., Μανιαδάκη Η., Γκουντούλα Θ., Φρυσίρα Ε.

**EP45. ΝΕΟΣ ΥΠΟΛΕΙΠΟΜΕΝΟΣ ΦΑΙΝΟΤΥΠΟΣ ΣΧΕΤΙΖΟΜΕΝΟΣ ΜΕ ΤΟ ΓΟΝΙΔΙΟ DEPDC5, ΠΟΥ ΕΚΔΗΛΩΝΕΤΑΙ ΜΕ ΦΑΡΜΑΚΟΑΝΘΕΚΤΙΚΗ ΕΠΙΛΗΨΙΑ ΚΑΙ ΟΔΗΓΕΙ ΣΕ ΠΡΩΙΜΟ ΘΑΝΑΤΟ ΣΤΗ ΒΡΕΦΙΚΗ ΗΛΙΚΙΑ**
Βέρβερη Α., Zagaglia S., Menzies L., Hurst J., Sisodiya S.

**EP46. ΦΑΡΜΑΚΟΓΕΝΕΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΩΝ ΣΤΟ ΚΑΝΟΝΙΚΟ ΚΑΙ ΕΝΑΛΛΑΚΤΙΚΟ ΜΟΝΟΠΑΤΙ ΤΟΥ NF-KB ΚΑΙ ΑΝΤΑΠΟΚΡΙΣΗΣ ΣΕ ΑΝΤΙ-TNFA ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΝΟΣΟ ΤΟΥ CROHN**
Σταύρου Ε.Φ., Χατζοπούλου Φ., Αντωνάτος Χ., Παππά Π., Μακρίδου Ε., Οικονόμου Κ., Καψωριτάκης Α., Ποταμιάνος Σ., Καρμίρης Κ., Τζάθας Χ., Χατζηδημητρίου Δ., Βιζιριανάκης Ι.Σ., Βασιλόπουλος Γ.

**EP47. ΦΑΡΜΑΚΟΓΕΝΕΤΙΚΗ ΜΕΛΕΤΗ ΠΟΛΥΜΟΡΦΙΣΜΩΝ ΣΤΟ ΜΟΝΟΠΑΤΙ ΔΡΑΣΗΣ ΤΗΣ ΚΥΚΛΟΣΠΟΡΙΝΗΣ ΚΑΙ ΑΝΤΑΠΟΚΡΙΣΗΣ ΣΕ ΘΕΡΑΠΕΙΑ ΜΕ ΚΥΚΛΟΣΠΟΡΙΝΗ ΣΕ ΑΣΘΕΝΕΙΣ ΜΕ ΨΩΡΙΑΣΗ ΣΤΟΝ ΕΛΛΗΝΙΚΟ ΠΛΗΘΥΣΜΟ**
Σταύρου Ε.Φ., Αντωνάτος Χ., Ευαγγέλου Ε., Λιαρόπουλος Α., Δίγκα Δ., Ζαφειρίου Ε., Ρουσσάκη-Σούλτσε Α., Πατσατσή Α., Σωτηριάδης Δ., Γεωργίου Σ., Μοσχονάς Ν., Βασιλόπουλος Γ.

**EP48. CENTROMERIC POLYMORPHISMS AND COUPLES' INFERTILITY**
Gkika P., Sylaidi Th., Kosmidou E., Lialiaris S., Koutlaki-Kourti N., Lialiaris Th.

**EP49. ΣΥΝΤΕΛΕΣΤΗΣ ΧΡΩΜΑΤΟΣΩΜΑΤΙΚΗΣ ΕΥΘΡΑΥΣΤΟΤΗΤΑΣ (ΣΧΕ): ΕΝΑΣ ΝΕΟΣ ΒΙΟΔΕΙΚΤΗΣ ΚΑΡΚΙΝΟΥ;**
Συλαϊδή Θ., Αθανασίου Δ., Λιαλιάρης Ε., Λιαλιάρης Θ.

# ΧΟΡΗΓΟΙ

ΑΝΤΙΣΕΛ
ΑΦΟΙ Α. ΣΕΛΙΔΗ Α.Ε.

ΒΑΡΕΛΑΣ Α.Ε.
ΧΗΜΙΚΑ ΚΑΙ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΑ

SB BioAnalytica
BIOTECHNOLOGY & ANALYTICAL SYSTEMS

Βιοδυναμική ΑΕ

Lab Supplies Scientific

MENARINI diagnostics

SARSTEDT

varsome

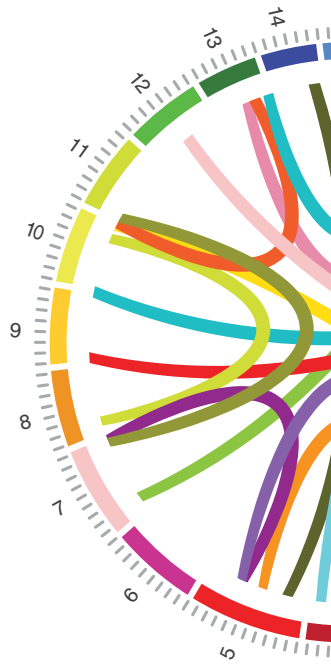
Αιγίδα - Προηγμένες Λύσεις Υγείας

VIRTUAL

ΣΥΝΔΕΣΜΟΣ ΙΑΤΡΙΚΩΝ ΓΕΝΕΤΙΣΤΩΝ ΕΛΛΑΔΑΣ
HELLENIC ASSOCIATION OF MEDICAL GENETICISTS

# 4°

## ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΟ ΣΥΝΕΔΡΙΟ "ΔΙΕΡΕΥΝΩΝΤΑΣ ΤΟ ΓΟΝΙΔΙΩΜΑ ΤΟΥ ΑΝΘΡΩΠΟΥ, ΑΝΤΙΜΕΤΩΠΙΖΟΝΤΑΣ ΤΑ ΓΕΝΕΤΙΚΑ ΝΟΣΗΜΑΤΑ"




## ΕΓΓΡΑΦΕΣ

| **Κατηγορίες συμμετοχής** | **Κόστος** |
|---|---|
| Μέλη ΣΙΓΕ | 40€ |
| Μη μέλη ΣΙΓΕ | 50€ |
| Φοιτητές (Προπτυχιακοί, Μεταπτυχιακοί, Διδάκτορες) * | 20€ |

*Οι παραπάνω τιμές δεν περιλαμβάνουν 24% Φ.Π.Α.*

**Απαιτείται αποστολή αποδεικτικού το οποίο επιβεβαιώνει την ιδιότητα.*

*Το δικαίωμα συμμετοχής, περιλαμβάνει:*
- *Παρακολούθηση διαδικτυακά, μέσω ειδικής πλατφόρμας όλων των εργασιών του Συνεδρίου*
- *Επίσκεψη στην e-έκθεση*
- *Πρόγραμμα του Συνεδρίου / e-Program*
- *Πιστοποιητικό Συμμετοχής / e-Certificate*

**ON-LINE ΕΓΓΡΑΦΕΣ**

# ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

**ΟΡΓΑΝΩΣΗ**

Σύνδεσμος Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (ΣΙΓΕ), https://www.sige.gr/

**ΗΜΕΡΟΜΗΝΙΕΣ ΔΙΕΞΑΓΩΓΗΣ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ**
Σάββατο 20 & Κυριακή 21 Νοεμβρίου 2021

**ΕΛΕΥΘΕΡΕΣ ΑΝΑΚΟΙΝΩΣΕΙΣ (Ε.Α.)**
Οι 6 καλύτερες Ελεύθερες Ανακοινώσεις θα παρουσιαστούν σε ειδική συνεδρία.

**ΗΛΕΚΤΡΟΝΙΚΑ ΑΝΑΡΤΗΜΕΝΕΣ ΑΝΑΚΟΙΝΩΣΕΙΣ (E-POSTERS)**
Σε ειδική ενότητα στην ηλεκτρονική πλατφόρμα, θα είναι αναρτημένες οι ηλεκτρονικές ανακοινώσεις και τις δύο (2) μέρες του Συνεδρίου. Ο Σύνεδρος θα έχει την δυνατότητα καθ' όλη την διάρκεια του Συνεδρίου να ανατρέξει σε οποιαδήποτε ανακοίνωση επιθυμεί.

**ΒΡΑΒΕΙΑ**
Θα απονεμηθεί 1 βραβείο (100 ευρώ) για τη καλύτερη προφορική ανακοίνωση.

**ΠΙΣΤΟΠΟΙΗΤΙΚΟ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗΣ**
Τα πιστοποιητικά παρακολούθησης του, θα αποσταλούν από την Γραμματεία μετά την ολοκλήρωση του Συνεδρίου. Απαιτείται από τους συμμετέχοντες παρακολούθηση, περισσότερο του εξήντα τοις εκατό (60%) του συνολικού χρόνου του Συνεδρίου, βάσει των ρητών οδηγιών του Εθνικού Οργανισμού Φαρμάκων (Ε.Ο.Φ.).

Οργάνωση Συνεδρίου

Αλεξ. Παναγούλη 118, 153 43 Αγ. Παρασκευή, Αθήνα Τηλ.: 210 6074200
e-mail: md@mdcongress.gr , Web site: www.mdcongress.gr