



Ελληνική
Εταιρεία
Παθολογικής
Ανατομικής

8

Η ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΑ ΔΗΜΕΡΙΔΑ
ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗΣ ΑΝΑΤΟΜΙΚΗΣ

**ΜΟΡΙΑΚΗ
ΠΑΘΟΛΟΓΙΚΗ
ΑΝΑΤΟΜΙΚΗ
ΚΑΙ ΙΑΤΡΙΚΗ
ΑΚΡΙΒΕΙΑΣ**

18 - 19 ΜΑΡΤΙΟΥ 2022

Αμφιθέατρο Φυσιολογίας «Γ. Κοτζιάς»,
Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα

ΤΕΛΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

Το παθολογοανατομικό εργαστήριο της επόμενης γενιάς



Οι διαγνωστικές λύσεις της Roche Diagnostics για το παθολογοανατομικό εργαστήριο σε πλήρη διαδραστικότητα με το λογισμικό BiopsySoft*.

Το BiopsySoft είναι ένα Πληροφοριακό Σύστημα Εργαστηρίου (Laboratory Information System) και Σύστημα Ιχνηλάτησης (Histology Tracking System), προσαρμοσμένο στις ανάγκες του εκάστοτε παθολογοανατομικού εργαστηρίου.

Αναβαθμίστε το παθολογοανατομικό σας εργαστήριο προσφέροντας διαγνωστική ακρίβεια και επαναληψιμότητα, σε συνδυασμό με τον πλήρη έλεγχο των ροών εργασίας του εργαστηρίου σας.

* Το λογισμικό BiopsySoft δεν είναι προϊόν της Roche Diagnostics. Όλα τα πνευματικά δικαιώματα προστατεύονται.

Roche Diagnostics (Hellas) M.A.E.

Τμήμα Μάρκετινγκ
Λ. Αμαρουσίου-Χαλανδρίου 18-20
151 25 Μαρούσι
Τηλ: 210 8174000
email: athensdia.marketing@roche.com

ΠΕΡΙΕΧΟΜΕΝΑ

Χαιρετισμός	σελ. 4
Οργάνωση	σελ. 5
Επιστημονικό Πρόγραμμα	σελ. 6
Κατάλογος Συμμετεχόντων	σελ. 11
Γενικές Πληροφορίες	σελ. 14
Δορυφορικά Συμπόσια και Διαλέξεις	σελ. 16
Χορηγοί - Ευχαριστίες	σελ. 17
Περιλήψεις	σελ. 18



ΧΑΙΡΕΤΙΣΜΟΣ

Αγαπητοί συνάδελφοι και φίλοι,

Εκ μέρους της Ελληνικής Εταιρείας Παθολογικής Ανατομικής (Ε.Ε.Π.Α), με ιδιαίτερη τιμή και χαρά σας καλωσορίζουμε στην 8^η Πανελλήνια Διημερίδα Παθολογικής Ανατομικής.

Η Διημερίδα αυτή, υπό τον τίτλο: «Μοριακή Παθολογική Ανατομική και Ιατρική Ακριβείας», αποτελεί μια ευκαιρία εμπλουτισμού των γνώσεων, ανταλλαγής εμπειριών και παραγωγικού διαλόγου για τις προκλήσεις στην Ειδικότητά μας, αναφορικά με την προσφορά της Μοριακής Παθολογικής Ανατομικής στην Ιατρική Ακριβείας.

Η ενεργός συμμετοχή σας στις επιστημονικές εκδηλώσεις της Ε.Ε.Π.Α. αποτελούσε ανέκαθεν και συνεχίζει να αποτελεί, την κινητήριο δύναμη, για την προαγωγή και την εξέλιξη της επιστημονικής γνώσης.

Σήμερα πια, μετά από ένα μεγάλο διάστημα κοινωνικής αποστασιοποίησης, λόγω της πανδημίας, που επέβαλλε την πραγματοποίηση επιστημονικών εκδηλώσεων αποκλειστικά με διαδικτυακό τρόπο, επιστρέφουμε στις δια ζώσης εργασίες της επιστημονικής μας εκδήλωσης, με δυνατότητα διαδικτυακής παρακολούθησης.

Θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τους διακεκριμένους συμμετέχοντες στο επιστημονικό πρόγραμμα, για την αμέριστη συνεισφορά τους στην επιτυχία της Διημερίδας, καθώς και τους χορηγούς μας, οι οποίοι για άλλη μια φορά, δείχνουν έμπρακτα τη στήριξη τους στη διάδοση της επιστημονικής γνώσης.

Ελπίζουμε, η 8^η Πανελλήνια Διημερίδα Παθολογικής Ανατομικής να ανταποκριθεί στις προσδοκίες σας.

Εκ μέρους της Οργανωτικής Επιτροπής

Η Πρόεδρος

Αφροδίτη Νόννη

Αναπληρώτρια Καθηγήτρια
Παθολογικής Ανατομικής,
Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ

Η Γεν. Γραμματέας

Ελπίδα Γιαννικάκη

Συντονίστρια Διευθύντρια ΕΣΥ,
Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής,
Γ.Ν. Ηρακλείου «Βενιζέλειο - Πανάκειο»

ΟΡΓΑΝΩΣΗ



Ελληνική Εταιρεία Παθολογικής Ανατομικής

Λεωφ. Δημοκρατίας 67
Νέο Ψυχικό, Αθήνα Τ.Κ. 15451
Τηλ.: +30 210 6725532
Email: helpath@otenet.gr

Διοικητικό Συμβούλιο Ε.Ε.Π.Α.

Πρόεδρος:	Αφροδίτη Νόννη
Αντιπρόεδρος:	Βασιλική Ζολώτα
Γενική Γραμματέας:	Ελπίδα Γιαννικάκη
Υπεύθ. Οικονομικών:	Ελευθέριος Ελευθεριάδης
Ειδικός Γραμματέας:	Περικλής Φούκας
Μέλη:	Αδαμαντία Ζήζη Τριανταφυλλία Κολέτσα

ΑΙΓΙΔΕΣ

Η 8^η Πανελλήνια Διημερίδα Παθολογικής Ανατομικής «Μοριακή Παθολογική Ανατομική και Ιατρική Ακριβείας» τελεί υπό την αιγίδα των:





ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

ΠΑΡΑΣΚΕΥΗ, 18 ΜΑΡΤΙΟΥ 2022

12.15 - 13.00 **Δορυφορική Διάλεξη** (βλ. σελ. 16)

ΔΙΑΛΕΞΕΙΣ

Προεδρείο: **Ν. Καβαντζάς, Ι. Παναγιωτίδης**

13.00 - 13.30 Εισαγωγή στην Ιατρική Ακριβείας
Β. Ζολώτα

13.30 - 14.00 Νομικοί Προβληματισμοί στο Πλαίσιο Διαγνωστικών Εφαρμογών
της Παθολογοανατομίας, με Έμφαση στην Επεξεργασία
Προσωπικών Δεδομένων Υγείας
Μ. Γερασπούλου

14.00 - 15.00 Ιατρική Ακριβείας στην Ογκολογία: Ο Ρόλος του Παθολογοανατόμου
Π. Κορκολοπούλου

15.00 - 15.30 **Δορυφορική Διάλεξη** (βλ. σελ. 16)

15.30 - 16.30 **Δορυφορικό Συμπόσιο** (βλ. σελ. 16)

16.30 - 17.00 *Διάλειμμα*

17.00 - 18.00

ΔΙΑΛΕΞΗ

Προεδρείο: **Τ. Κολέτσα, Ε. Κουρέα**

Applications of Cancer Genomics to Clinical Practice
D. Gonzalez De Castro

18.00 - 18.30

ΔΙΑΛΕΞΗ

Προεδρείο: **Π. Αραπαντώνη-Δαδιώτη, Α. Καραμέρης**

Προαναλυτικές Παράμετροι στην Ιατρική Ακριβείας
Γ. Κουκούλης, Μ. Ιωάννου

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

ΠΑΡΑΣΚΕΥΗ, 18 ΜΑΡΤΙΟΥ 2022

- 18.30 - 19.30 **ΣΤΡΟΓΓΥΛΗ ΤΡΑΠΕΖΑ: Τεχνολογία NGS**
Προεδρείο: **Α. Παπαναστασίου, Α. Σαέττα**
-
- 18.30 - 18.50 Μεθοδολογίες NGS
Α. Σαέττα
-
- 18.50 - 19.10 Τεχνικές RNA/DNA NGS
Η. Χατζηανδρέου
-
- 19.10 - 19.30 Panels NGS
Χ. Βαλαβάνης
-
- 19.30 - 20.15 **ΔΙΑΛΕΞΗ**
Προεδρείο: **Α. Παπαναστασίου, Α. Σαέττα**

Βιοπληροφορική και Βάσεις Δεδομένων
Γ. Παυλόπουλος
-
- 20.15 - 20.20 *Διάλειμμα*
-
- Προεδρείο: **Β. Ζολώτα, Α. Νόννη**
- 20.20 - 20.45 Χαιρετισμοί
-
- 20.45 - 21.15 **ΔΙΑΛΕΞΗ**
Ιατρική της Ακριβείας από τον Ιπποκράτη στην Covid 19
Χ. Γώγος
-



ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

ΣΑΒΒΑΤΟ, 19 ΜΑΡΤΙΟΥ 2022

- 09.00 - 11.00 **ΣΤΡΟΓΓΥΛΗ ΤΡΑΠΕΖΑ: Τεχνολογίες Omics και Ιατρική Ακριβείας**
Προεδρείο: **Χ. Βαλαβάνης, Σ. Μπαρμπάνης**
-
- 09.00 - 09.30 Transcriptomics
Π. Χατζής
-
- 09.30 - 10.00 Proteomics
Ι. Ζωϊδάκης
-
- 10.00 - 10.30 Genomics
Δ. Σανούδου
-
- 10.30 - 11.00 Epigenomics
Α. Παπαναστασίου
-
- 11.00 - 11.30 **ΔΙΑΛΕΞΗ**
Προεδρείο: **Χ. Βαλαβάνης, Σ. Μπαρμπάνης**

Μικροβίωμα και Ιατρική Ακριβείας
Μ. Γαζούλη
-
- 11.30 - 12.00 *Διάλειμμα*
-
- ΔΙΑΛΕΞΕΙΣ**
Προεδρείο: **Ε. Γιαννικάκη, Ε. Ελευθεριάδης**
-
- 12.00 - 12.30 Έκθεση Μοριακής Διαγνωστικής - Συμβουλευτική Γενετική
Φ. Φωστήρα
-
- 12.30 - 13.00 Κλινική Διαχείριση της NGS στις Διαγνώσεις Ρουτίνας
Ε. Σαλούστρος

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

ΣΑΒΒΑΤΟ, 19 ΜΑΡΤΙΟΥ 2022

ΔΙΑΛΕΞΕΙΣ

Προεδρείο: **Α. Γούσια, Ο. Τζαΐδα**

- 13.00 - 13.30 Pitfalls στη Μοριακή Διαγνωστική
Β. Κωτούλα
- 13.30 - 14.00 Εξωτερικός Ποιοτικός Έλεγχος στη Μοριακή Διαγνωστική
Κ. Χατζόπουλος
- 14.00 - 15.00 *Διάλειμμα*
- 15.00 - 16.00 **Δορυφορικό Συμπόσιο** (βλ. σελ. 16)
- 16.00 - 17.00 **ΔΙΑΛΕΞΗ**
Προεδρείο: **Α. Ζήζη, Χ. Μάγκου**

Σύγκριση NGS με FISH/RT-PCR (Πλεονεκτήματα - Μειονεκτήματα)
Β. Παντελαίων, Α. Σπάθης
- 17.00 - 19.00 **ΣΤΡΟΓΓΥΛΗ ΤΡΑΠΕΖΑ: Εφαρμογές Μεθοδολογίας NGS
στη Διάγνωση / Πρόγνωση των Όγκων**
Προεδρείο: **Π. Κορκολοπούλου, Π. Φούκας**
- 17.00 - 17.30 Σαρκώματα
Π. Κορκολοπούλου
- 17.30 - 18.00 Όγκοι Εγκεφάλου
Α. Γούσια
- 18.00 - 18.30 Συμπαγείς Όγκοι
Σ. Σακελλαρίου
- 18.30 - 19.00 Νεοπλάσματα Λεμφικού Ιστού
L. de Leval

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΟ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑ

ΣΑΒΒΑΤΟ, 19 ΜΑΡΤΙΟΥ 2022

19.00 - 19.15 *Διάλειμμα*

19.15 - 21.15 **Η Μοριακή Παθολογική Ανατομική στην Ελλάδα -
Το Παρόν και το Μέλλον**

Προεδρείο: **Α. Μπατιστάτου, Α. Νόννη**

Panel Συμμετεχόντων:

Α' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής Ε.Κ.Π.Α.

Β' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής Ε.Κ.Π.Α.

Π.Γ.Ν. «Αττικόν»

Αριστοτέλειο Πανεπιστήμιο Θεσσαλονίκης

Πανεπιστήμιο Πατρών

Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων

Πανεπιστήμιο Κρήτης

Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας

Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο Θράκης

ΓΑΟΝΑ «Ο Άγιος Σάββας»

ΓΝΑ «Ιπποκράτειο»

ΕΑΝΠ «Μεταξά»

Α.Ν.Θ. «Θεαγένειο»

Ιστοδιερευνητική

Δίκτυο Ακριβείας

Ν. Καβαντζάς

Ι. Παναγιωτίδης

Π. Χυτίρογλου

Β. Ζολώτα

Α. Μπατιστάτου

Μ. Τζαρδή

Μ. Ιωάννου

Α. Γιατρομανωλάκη

Ν. Αρνογιαννάκη

Γ. Καφίρη

Ο. Τζαΐδα

Π. Ξηρού

Ε. Ελευθεριάδης

Κ. Σταματόπουλος

21.15 **Συμπεράσματα - Λήξη Διημερίδας**

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΣΥΜΜΕΤΕΧΟΝΤΩΝ

- Gonzalez De Castro D.** PhD FRCPath, Professor of Genomic Medicine, Consultant Clinical Scientist Queen's University Belfast
- Laurence de Leval** MD, PhD, Professor of Pathology, Director of the Institute of Pathology, Lausanne University Hospital, Lausanne, Switzerland
- Αραπαντώνη - Δαδιώτη Π.** MD, PhD, Παθολογοανατόμος, Διευθύντρια Εργαστηρίου Παθολογικής Ανατομικής, Νοσοκομείο Αθηνών «Ερρίκος Ντυνάν», Αθήνα
- Αρνογιαννάκη Ν.** MD, PhD, Επιστημονικά Υπεύθυνη Διευθύντρια Παθολογοανατομικού Εργαστηρίου «ΠΑΟΝΑ» «Ο Άγιος Σάββας», Αθήνα
- Βαλαβάνης Χ.** Παθολογοανατόμος, Διευθυντής Ε.Σ.Υ., τ.Ass. Prof. University of Massachussets, USA, Επιστ. Υπεύθυνος Μονάδας Μοριακής Ιστοπαθολογίας, Γ.Α.Ν.Π. «Μεταξά», Αθήνα
- Γαζούλη Μ.** Καθηγήτρια Βιολογίας- Νανοϊατρικής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ, Αθήνα
- Γερασπούλου Μ. - Ε.** Δ.Ν. Δικηγόρος, επ. Λέκτορας Νομικής Σχολής Πανεπιστημίου Νεάπολης Πάφου, Κύπρος
- Γιαννικάκη Ε.** Συντονίστρια Διευθύντρια Παθολογοανατομικού Τμήματος Γενικού Νοσοκομείου Ηρακλείου «Βενιζέλιο - Πανάειο», Ηράκλειο
- Γιατρομανωλάκη Α.** Καθηγήτρια Παθολογικής Ανατομικής, Ιατρικό Τμήμα ΔΠΘ, Διευθύντρια Εργαστηρίου Παθολογικής Ανατομίας ΔΠΘ/ΠΓΝΑ, Αλεξανδρούπολη
- Γούσια Α.** Καθηγήτρια Παθολογικής Ανατομικής, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων, Ιωάννινα
- Γώγος Χ.** Καθηγητής Παθολογίας Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Πατρών, Πάτρα
- Ελευθεριάδης Ε.** Παθολογοανατόμος, MD, PhD, MBA, IFCAP, Διευθύνων Σύμβουλος «ΙΣΤΟΔΙΕΡΕΥΝΗΤΙΚΗ Α.Ε.»
- Ζήζη Α.** Παθολογοανατόμος, MD, PhD Επιστημονικά Υπεύθυνη Διευθύντρια, Παθολογοανατομικό Εργαστήριο Γ.Ν.Π «Τζάνειο», Αθήνα
- Ζολώτα Β.** Καθηγήτρια Παθολογικής Ανατομικής, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Πατρών, Διευθύντρια Εργαστηρίου Παθολογικής Ανατομικής και Κυτταρολογίας ΠΓΝΠ, Πάτρα
- Ζωϊδάκης Ι.** PhD, Ερευνητής, Εργαστήριο Πρωτεομικής, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών (ΙΙΒΕΑΑ), Αθήνα
- Ιωάννου Μ.** Καθηγήτρια Παθολογικής Ανατομικής, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας, Διευθύντρια Εργαστηρίου Παθολογικής Ανατομικής Π.Γ.Ν.Λ., Λάρισα

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΣΥΜΜΕΤΕΧΟΝΤΩΝ

- Καβαντζάς Ν.** Καθηγητής Παθολογικής Ανατομικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Διευθυντής Α' Εργαστηρίου Παθολογικής Ανατομικής, Γ.Ν.Α. «Λαϊκό», Αθήνα
- Κακλαμάνης Λ.** Παθολογοανατόμος, Διευθυντής, Παθολογοανατομικό Εργαστήριο, Ωνάσειο Καρδιοχειρουργικό Κέντρο, Αθήνα
- Καραμέρης Α.** Παθολογοανατόμος, MD, PhD, Διευθυντής Παθολογοανατομικού Εργαστηρίου Ομίλου Ιατρόπολης, Αθήνα
- Καφίρη Γ.** Παθολογοανατόμος, Συντονίστρια Διευθύντρια, Παθολογοανατομικό Τμήμα, Γ.Ν.Α. «Ιπποκράτειο», Αθήνα
- Κολέτσα Τ.** Αναπληρώτρια Καθηγήτρια, Εργαστήριο Γενικής Παθολογίας και Παθολογικής Ανατομικής, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, ΑΠΘ, Θεσσαλονίκη
- Κορκολοπούλου Π.** Καθηγήτρια Παθολογικής Ανατομικής Α' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής, ΕΚΠΑ, Αθήνα
- Κουκούλης Γ.** Καθηγητής Παθολογικής Ανατομικής, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας, Λάρισα
- Κουρέα Ε.** Καθηγήτρια Παθολογικής Ανατομικής, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Πατρών, Πάτρα
- Κωτούλα Β.** Καθηγήτρια, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, ΑΠΘ, Θεσσαλονίκη
- Μάγκου Χρ.** MD, PhD, Παθολογοανατόμος, Επιμελήτρια Α', Παθολογοανατομικό Εργαστήριο ΓΝΑ «Ο Ευαγγελισμός», Αθήνα
- Μπαρμπάνης Σ.** Παθολογοανατόμος, Διευθυντής ΕΣΥ, Παθολογοανατομικό Τμήμα, Α.Ν.Θ. «Θεαγένειο», Θεσσαλονίκη
- Μπατιστάτου Ά.** Καθηγήτρια Παθολογικής Ανατομικής, Διευθύντρια Εργαστηρίου Παθολογικής Ανατομικής, Πρόεδρος Τμήματος Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων, Ιωάννινα
- Νόννη Α.** Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Παθολογικής Ανατομικής, Α' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ, Πρόεδρος Δ.Σ. Ελληνικής Εταιρείας Παθολογικής Ανατομικής, Αθήνα
- Ξηρού Π.** Παθολογοανατόμος, Διευθύντρια ΕΣΥ, Παθολογοανατομικό Τμήμα, Α.Ν.Θ. «Θεαγένειο», Θεσσαλονίκη
- Παναγιωτίδης Ι.** Καθηγητής Παθολογικής Ανατομικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Διευθυντής, Β' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής ΕΚΠΑ, Π.Γ.Ν.«Αττικόν», Αθήνα
- Παντελαίων Β.** Βιολόγος, Τμήμα Παθολογικής Ανατομικής, Γ.Ν.Α. «Ο Ευαγγελισμός», Αθήνα
- Παπαναστασίου Α.** MD, PhD, PharmD, MSc Ιατρός Παθολογοανατόμος, Επίκουρος Καθηγητής, Τμήμα Βιοϊατρικών Επιστημών, Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής, Αθήνα

ΚΑΤΑΛΟΓΟΣ ΣΥΜΜΕΤΕΧΟΝΤΩΝ

- Παυλόπουλος Γ.** Δρ. Ερευνητής Β', Ερευνητικό Κέντρο Βιοϊατρικών Επιστημών «Αλέξανδρος Φλέμινγκ», Αθήνα
- Πατσέα Ε.** Παθολογοανατόμος, Διευθύντρια, Παθολογοανατομικό Εργαστήριο, Metropolitan General, Αθήνα
- Πατσούρης Ε.** Ομότιμος Καθηγητής Παθολογικής Ανατομικής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ, Αθήνα
- Σαέττα Α.** Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Α' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής, Λαϊκό Νοσοκομείο, Αθήνα
- Σακελλαρίου Σ.** Επίκουρη Καθηγήτρια Παθολογικής Ανατομικής, Α' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα
- Σαλούστρος Ε.** Επίκουρος Καθηγητής Ογκολογίας, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας, Λάρισα
- Σανούδου Δ.** Αναπληρώτρια Καθηγήτρια Φαρμακογονιδιωματικής, Δ' Παθολογική Κλινική Νοσοκομείο «Αττικών», Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, και Συνεργαζόμενο Μέλος ΔΕΠ του ΙΙΒΕΑΑ, Αθήνα
- Σπάθης Α.** PhD, SCYM(ASCP)CM Βιολόγος, Επιστημονικός Συνεργάτης, Β' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «Αττικών», Αθήνα
- Σταματόπουλος Κ.** Αιματολόγος, Διευθυντής, Ινστιτούτο Εφαρμοσμένων Βιοεπιστημών, Εθνικό Κέντρο Έρευνας και Τεχνολογικής Ανάπτυξης, Θεσσαλονίκη
- Τζαΐδα Ο.** Παθολογοανατόμος MD, PhD, Δ/ντρια ΕΣΥ, Προϊστάμενος Παθ/ανατομικού Εργαστηρίου Γ.Α.Ν.Π. «Μεταξά», Αθήνα
- Τζαρδή Μ.** Καθηγήτρια Παθολογικής Ανατομικής, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Κρήτης, Κρήτη
- Φούκας Π.** Αναπληρωτής Καθηγητής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ, Β' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής, Π.Γ.Ν. «Αττικών», Αθήνα
- Φωστήρα Φ.** PhD, Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια, ΕrCLG, Ερευνήτρια Γ', Εργαστήριο Μοριακής Διαγνωστικής, ΕΚΕΦΕ «Δημόκριτος», Αθήνα
- Χατζηανδρέου Η.** PhD, Ακαδ. Υπότροφος Α' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής ΕΚΠΑ, Αθήνα
- Χατζής Π.** Ερευνητής Β', Ερευνητικό Κέντρο Βιοϊατρικών Επιστημών «Αλέξανδρος Φλέμινγκ», Αθήνα
- Χατζόπουλος Κ.** Ιατρός - Παθολογοανατόμος, Διδάκτωρ Ιατρικής Σχολής ΑΠΘ, Επιστημονικός Συνεργάτης Εργαστηρίου Γενικής Παθολογίας και Παθολογικής Ανατομικής ΑΠΘ, Research Collaborator, Department of Laboratory Medicine and Pathology, Mayo Clinic, USA
- Χυτίρογλου Π.** Καθηγητής Παθολογικής Ανατομικής, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, ΑΠΘ, Θεσσαλονίκη



ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

ΤΟΠΟΣ ΚΑΙ ΧΡΟΝΟΣ ΔΙΕΞΑΓΩΓΗΣ

Η 8^η Πανελλήνια Διημερίδα Παθολογικής Ανατομικής «Μοριακή Παθολογική Ανατομική και Ιατρική Ακριβείας» θα πραγματοποιηθεί στο Αμφιθέατρο Φυσιολογίας «Γ. Κοτζιάς» της Ιατρικής Σχολής του ΕΚΠΑ, Αθήνα σε **υβριδική μορφή**.

Οι εργασίες της 8ης Πανελληνίας Διημερίδας Παθολογικής Ανατομικής «Μοριακή Παθολογική Ανατομική και Ιατρική Ακριβείας» θα διεξαχθούν σύμφωνα με τα ισχύοντα μέτρα για τον περιορισμό της εξάπλωσης της νόσου Covid - 19.

Για την είσοδο στο χώρο του Συνεδρίου, απαιτείται η επίδειξη έγκυρου πιστοποιητικού εμβολιασμού ή πιστοποιητικού νόσησης.

Η χρήση μάσκας προσώπου είναι υποχρεωτική.

ΕΓΓΡΑΦΗ

Πραγματοποιήστε την εγγραφή σας εδώ: <https://econference24.gr/myrtaly>

ΚΟΣΤΟΣ ΕΓΓΡΑΦΗΣ (δια ζώσης)

ΚΑΤΗΓΟΡΙΑ ΕΓΓΡΑΦΗΣ	ΚΟΣΤΟΣ*
Ειδικευμένοι Ιατροί	€ 50,00
Ειδικευόμενοι Ιατροί	€ 30,00
Φοιτητές	Δωρεάν

*Μετά το πέρας της Διημερίδας θα λάβετε Απόδειξη Παροχής Υπηρεσιών από την ΕΕΠΑ

Η δια ζώσης εγγραφή περιλαμβάνει:

- Παρακολούθηση του επιστημονικού προγράμματος
- Επίσκεψη στον Εκθεσιακό Χώρο
- Πιστοποιητικό παρακολούθησης

Σημείωση: οι φοιτητές οφείλουν να προσκομίσουν την φοιτητική τους ταυτότητα στη Γραμματεία της Διημερίδας κατά την άφιξή τους.

ΚΟΣΤΟΣ ΕΓΓΡΑΦΗΣ (Διαδικτυακά)

Το κόστος της διαδικτυακής εγγραφής είναι Δωρεάν.

Η διαδικτυακή εγγραφή περιλαμβάνει:

- Διαδικτυακή παρακολούθηση του επιστημονικού προγράμματος
- Πιστοποιητικό παρακολούθησης

ΓΕΝΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ

ΜΟΡΙΟΔΟΤΗΣΗ

Χορηγούνται 14 Μόρια Συνεχιζόμενης Ιατρικής Εκπαίδευσης (CMECPD credits) από τον Πανελλήνιο Ιατρικό Σύλλογο.

Στην καταμέτρηση των ωρών δεν προσμετρούνται τα Δορυφορικά Συμπόσια και τα διαλείμματα.

ΠΙΣΤΟΠΟΙΗΤΙΚΟ ΠΑΡΑΚΟΛΟΥΘΗΣΗΣ

Όλοι οι εγγεγραμμένοι σύνεδροι δικαιούνται σύμφωνα με τη διάταξη του ΕΟΦ (81867/19- 11-2012) Πιστοποιητικό Παρακολούθησης, εφ' όσον έχουν συμπληρώσει το 60% των συνολικών ωρών παρακολούθησης του Συνεδρίου και έχουν συμπληρώσει το αντίστοιχο ερωτηματολόγιο αξιολόγησης.

Το Πιστοποιητικό Παρακολούθησης θα δοθεί ηλεκτρονικά μετά το πέρας των εργασιών της Επιστημονικής Εκδήλωσης.

ΕΠΙΣΗΜΗ ΓΛΩΣΣΑ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ

Η επίσημη γλώσσα του Συνεδρίου είναι η Ελληνική.

ΓΡΑΜΜΑΤΕΙΑ ΣΥΝΕΔΡΙΟΥ



ΟΡΓΑΝΩΤΙΚΟ ΣΥΝΤΟΝΙΣΤΙΚΟ ΓΡΑΦΕΙΟ (PCO): MYRTALY CONGRESS IKE

Πλ. Νεομάρτυρος Ιωάννου 2,
Ιωάννινα, ΤΚ: 452 21

T: 26510 73519, 6948 649559

E: info@myrtalycongress.gr

W: <https://myrtalycongress.gr>



ΔΟΥΡΥΦΟΡΙΚΑ ΣΥΜΠΟΣΙΑ ΚΑΙ ΔΙΑΛΕΞΕΙΣ

Δορυφορική Διάλεξη
της εταιρείας



Παρασκευή, 18 Μαρτίου 2022

12.15 - 13.00

Προεδρείο: **Ε. Πατσέα, Ε. Πατσούρης**

A Next Generation Sequencing Workflow
for Comprehensive Genomic Profiling: From Sample
to Result

Carlo Messina, Senior Director Med. Affairs Oncology
Adeline Pek, Manager Med. Affairs Oncology

Δορυφορική Διάλεξη
της εταιρείας



Παρασκευή, 18 Μαρτίου 2022

15.00 - 15.30

Προεδρείο: **Α. Κακλαμάνης**

Accurate Digital Pathology in brightfield and
fluorescence

Nir Katzir, Chief Technology Officer, Applied Spectral
Imaging (ASI)

Δορυφορικό Συμπόσιο
της εταιρείας



Παρασκευή, 18 Μαρτίου 2022

15.30 - 16.30

Προεδρείο: **Π. Φούκας**

Power of Next Generation Sequencing to battle cancer

Agnieszka Grybos-Gajniak, Senior Clinical Sales
Specialist, illumina

Δορυφορικό Συμπόσιο
της εταιρείας



Σάββατο, 19 Μαρτίου 2022

15.00 - 16.00

Προεδρείο: **Ε. Ελευθεριάδης**

Αυτόματος Διαγνωστικός Αναλυτής NGS?

GENEXUS SYSTEM - Το μέλλον του διαγνωστικού NGS
είναι εδώ

Κωνσταντίνος Λιλάκος, Εμπορική Διεύθυνση, Antisel

ΧΟΡΗΓΟΙ - ΕΥΧΑΡΙΣΤΙΕΣ

Η Οργανωτική Επιτροπή της 8^{ης} Πανελληνίας Διημερίδας Παθολογικής Ανατομικής ευχαριστεί θερμά τις παρακάτω εταιρείες για την υποστήριξή τους:





ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

Εισαγωγή στην Ιατρική Ακριβείας

Βασική Ζολώτα

Καθηγήτρια Παθολογικής Ανατομικής, Τμήμα Ιατρικής, Σχολή Επιστημών Υγείας, Πανεπιστήμιο Πατρών, Διευθύντρια Εργαστηρίου Παθολογικής Ανατομικής και Κυτταρολογίας ΠΓΝΠ, Πάτρα

Ως «ιατρική ακριβείας» ορίζεται μια νέα προσέγγιση της ιατρικής που προσαρμόζει τη θεραπεία ανάλογα με την ευαισθησία του ασθενούς να αναπτύξει μια συγκεκριμένη νόσο ή την ανταπόκριση σε ένα συγκεκριμένο φάρμακο. Οι προληπτικές ή θεραπευτικές παρεμβάσεις στη συνέχεια επικεντρώνονται σε εκείνους που θα ωφεληθούν, εξοικονομώντας δαπάνες και μειώνοντας τις θεραπευτικές παρενέργειες. Έχει αντικαταστήσει τον όρο «εξατομικευμένη ιατρική», γιατί εκτιμάται ότι αντικατοπτρίζει καλύτερα την εξαιρετικά ακριβή φύση των νέων τεχνολογιών (που επιτρέπουν λεπτομερή αποτύπωση του γονιδιώματος και άλλων βιολογικών μορίων). Η έννοια της «ιατρικής ακριβείας» έχει γίνει πολύ δημοφιλής τα τελευταία χρόνια, ιδιαίτερα μετά το 2015, όταν ο τότε Πρόεδρος των ΗΠΑ Μπαράκ Ομπάμα, εγκαινίασε την πρωτοβουλία "Precision Medicine Initiative". Από την ολοκλήρωση του έργου του ανθρωπίνου γονιδιώματος (HGP) στις αρχές της χιλιετίας, οι τεχνολογίες υψηλής απόδοσης έχουν φέρει επανάσταση στην ιατρική έρευνα. Αυτές οι τεχνολογίες βοηθούν στην αποτύπωση ενός στιγμιότυπου οποιουδήποτε βιολογικού συστήματος σε μια μόνο εξέταση, γεγονός που δεν ήταν δυνατό στο παρελθόν. Τα αποτελέσματα υψηλής ανάλυσης και απόδοσης αποτελούν τις τεχνολογίες των "-omics", ορολογία που εφαρμόζεται ευρέως στις συλλογικές μελέτες μοριακής ανάλυσης και ποσοτικοποίησης βιολογικών μορίων (π.χ. γονιδιωματική, πρωτεωμική, μεταγραφωμική, επιγενωμική, μεταβολομική) και αποτελούν τη Βιολογία Συστημάτων (ΒΣ)

Η «ιατρική ακριβείας» είναι ένας από τους πιο μεγαλεπίβλους στόχους εφαρμογής της ΒΣ και των τεχνολογιών omics. Αφορά στη συλλογή πληροφοριών και δεδομένων "omics" για καθένα άνθρωπο καθώς και κλινικών και περιβαλλοντικών δεδομένων, τα οποία στην συνέχεια θα αναλύονται και με τον τρόπο αυτό θα εξάγεται η βέλτιστη θεραπευτική απόφαση, φαρμακευτική αγωγή και δοσολογία. Η πλήρης επεξεργασία αυτών των πολυδιάστατων ροών δεδομένων απαιτεί την ανάπτυξη τυποποιημένων μεθόδων συγκέντρωσης και ανάλυσης δεδομένων και με τη χρήση νέων τεχνικών πληροφορικής, όπως η μηχανική μάθηση, η επεξεργασία φυσικής γλώσσας και η τεχνητή νοημοσύνη. Η εφαρμογή αυτών των νέων αναλυτικών μεθόδων στην υγειονομική περίθαλψη μπορεί να μας επιτρέψει να καθορίσουμε τα δυναμικά πρότυπα υγείας και ασθένειας και να δημιουργήσουμε πιο αποτελεσματικά και βιώσιμα μοντέλα περίθαλψης που καθοδηγούνται από δεδομένα και τεχνολογία.

ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

Νομικοί Προβληματισμοί στο Πλαίσιο Διαγνωστικών Εφαρμογών της Παθολογοανατομίας, με Έμφαση στην Επεξεργασία Προσωπικών Δεδομένων Υγείας

Μαρία-Ευφραιμία Γερασπούλου

Δ.Ν. Δικηγόρος, επ.Λέκτορας Νομικής Σχολής Πανεπιστημίου Νεάπολης Πάφου

Οι σύγχρονες ιατρικές πράξεις αποτελούν πεδίο ανάδειξης σύνθετων και πολυεπίπεδων νομικών προκλήσεων. Υπό το δεδομένο αυτό, το ενδιαφέρον θα επικεντρωθεί στις διαγνωστικές εφαρμογές της παθολογοανατομίας, με έμφαση στην επεξεργασία δεδομένων υγείας. Ειδικότερα, αντικείμενο της εισήγησης θα αποτελέσουν τα ακόλουθα νομικά ζητήματα:

Αρχικά, θα προταχθεί η εννοιολογική αποσαφήνιση κρίσιμων όρων, όπως αυτοί του «δεδομένου προσωπικού χαρακτήρα», της «επεξεργασίας δεδομένων» και του «ιατρικού αρχείου». Στο ίδιο πλαίσιο θα συζητηθεί ο προβληματισμός της νομικής μεταχείρισης ανθρωπίνων ιστών και οργάνων. Οι αναγκαίες αυτές εννοιολογικές οριοθετήσεις θα επιτρέψουν στη συνέχεια την εξέταση των δύο κύριων θεματικών κύκλων.

Ο πρώτος κύκλος αποβλέπει στην ανάλυση των σχέσεων μεταξύ συναδέλφων ιατρών ή και άλλων επιστημόνων υγείας ως ιατρικής ομάδας, καθώς και των σχέσεων μεταξύ ιατρού και ασθενούς και ειδικότερα του παθολογοανατόμου με τον ασθενή.

Οι σχετικές αναπτύξεις θα ανοίξουν τον δεύτερο θεματικό κύκλο, ο οποίος θα αφιερωθεί στην εμβάθυνση στις υποχρεώσεις των ιατρών-παθολογοανατόμων κατά την παροχή διαγνωστικών ιατρικών υπηρεσιών που αφορούν ειδικότερα στην προστασία της πληροφοριακής αυτοδιάθεσης των ασθενών. Θα εξειδικευθούν οι υποχρεώσεις τήρησης ιατρικού αρχείου και της νομότυπης επεξεργασίας προσωπικών δεδομένων των ασθενών.

Η εισήγηση θα ολοκληρωθεί με την αντιμετώπιση ζητημάτων αστικής ευθύνης και συγκεκριμένα της υποχρέωσης προς αποζημίωση που ενδέχεται να βαρύνει τον ιατρό.

ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

Ιατρική Ακριβείας στην Ογκολογία: Ο ρόλος του Παθολογοανατόμου

Πνελόπη Κορκολοπούλου

Καθηγήτρια Παθολογικής Ανατομικής Α' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής, ΕΚΠΑ, Αθήνα

Η ιατρική ακριβείας στην ογκολογία είναι μια πολλά υποσχόμενη μορφή ιατρικής, αναφορικά με τη θεραπεία πολλών μορφών καρκίνου, την αύξηση της επιβίωσης και τη βελτίωση της ποιότητας ζωής των ογκολογικών ασθενών. Ο όρος "Ιατρική ακριβείας" σε σχέση με την ογκολογία σημαίνει την ανάπτυξη ορθής διαγνωστικής προσέγγισης και την ορθή θεραπευτική επιλογή που χορηγείται, στον κατάλληλο ασθενή, την κατάλληλη χρονική στιγμή. Αρχικά, είχε χρησιμοποιηθεί ο όρος "προσωποποιημένη ιατρική" ο οποίος, ωστόσο, αντικαταστάθηκε από τον όρο "ιατρική ακριβείας" με στόχο την πρόληψη και θεραπεία του καρκίνου. Ο όρος σηματοδοτεί μία μεταβολή στη ιατρική αντίληψη από τις στοχεύουσες θεραπείες σε θεραπευτικές επιλογές που βασίζονται σε βιοδείκτες, όπως προκύπτουν από την χρήση αλληλουχισής επόμενης γενιάς (NGS). Η ογκολογία ακριβείας (precision medicine) χαρακτηρίζεται από την ανάπτυξη θεραπευτικών επιλογών ανεξαρτήτως του είδους του καρκίνου (όπως καθορίζεται από την εντόπιση, το στάδιο και την ιστολογία) οι οποίες υπαγορεύονται από το μοριακό προφίλ. Σύμφωνα με το National Cancer Institute, η ιατρική ακριβείας στην ογκολογία χρησιμοποιεί πληροφορίες αναφορικά με τα γονίδια, τις πρωτεΐνες και το περιβάλλον του όγκου, για να βοηθήσει στη διάγνωση, στον σχεδιασμό της θεραπείας και της αποδοτικότητας της θεραπείας καθώς και στην πρόβλεψη της βιολογικής συμπεριφοράς του όγκου. Με τον τρόπο αυτό, αποφεύγονται θεραπευτικές επιλογές εάν το μοριακό προφίλ του όγκου δεν ταιριάζει με την συγκεκριμένη θεραπεία. Ο μοριακός έλεγχος των όγκων με υψηλής απόδοσης τεχνολογίες (NGS, ωμικές τεχνολογίες) στα πλαίσια διαφόρων Εθνικών πρωτοβουλιών Ογκολογίας ακριβείας έχει σημαντικά προσφέρει στην ακριβέστερη διάγνωση και ταξινόμηση των όγκων. Η αποτελεσματικότητα της ιατρικής ακριβείας στην ογκολογία προϋποθέτει συνεργασία πολλών ειδικοτήτων, στα πλαίσια ενός μοριακού ογκολογικού συμβουλίου (Molecular Tumor Board). Στο κέντρο του συμβουλίου αυτού ευρίσκεται ο παθολογοανατόμος, ο οποίος χειρίζεται τον ιστό, αξιολογεί την επάρκεια - ποσοτική και ποιοτική - του ιστικού δείγματος που αποστέλλεται για μοριακό έλεγχο, επιλέγει τις κατάλληλες μοριακές μεθόδους και ερμηνεύει τα μοριακά ευρήματα στα κατάλληλα ιστολογικά πλαίσια.

Βιβλιογραφία

1. Dietel M. Oncol Res Treat 2016;39:804-810
2. Brant, Clin J Oncol Nurse 2017
3. Wang, Clin Genetics 2021

ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

Applications of Cancer Genomics to Clinical Practice

David Gonzalez de Castro

PhD FRCPath, Professor of Genomic Medicine, Consultant Clinical Scientist Queen's University Belfast

The lecture will provide an overview of how cancer genomics can be applied in clinical practice to improve diagnosis, prognosis and treatment stratification in solid tumours and haematological malignancies. We will review some specific areas where precision medicine has been incorporated as standard clinical care over the last 2 decades and potential new applications in the next few years.

Τεχνολογία NGS - Τεχνικές RNA/DNA

Ηλένια Χατζηανδρέου

PhD, Ακαδ. Υπότροφος, Α' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής ΕΚΠΑ, Αθήνα

Εισαγωγή στις μοριακές διαγνωστικές εξετάσεις συμπαγών όγκων σε επίπεδο DNA και RNA με την τεχνολογία NGS. Διαδικασίες και ποιοτικά κριτήρια από την παραλαβή του δείγματος μέχρι την αξιολόγηση του αποτελέσματος. Προτερήματα και Μειονεκτήματα του NGS μέσα από την καθημερινή κλινική πραγματικότητα.

ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

Panels NGS

Χρήστος Βαλαβάνης

Παθολογοανατόμος, Διευθυντής Ε.Σ.Υ., τ.Ass. Prof. University of Massachusetts, USA,
Επιστ. Υπεύθυνος Μονάδας Μοριακής Ιστοπαθολογίας, Γ.Α.Ν.Π. «Μεταξά», Αθήνα

Η Αλληλούχηση Νέας Γενιάς (Next Generation Sequencing - NGS) αποτελεί ένα σημαντικό εργαλείο ανάλυσης των δομικών αλλαγών / μεταλλάξεων τόσο του γονιδιώματος εν συνόλω (whole genome sequencing) όσο και επιμέρους περιοχών του, όπως εξωνίων (exome sequencing) και στοχευμένων γονιδίων με χρήση ειδικών panels (targeted genomic sequencing - gene panels sequencing). Οι συγκεκριμένες τεχνικές έχουν ευρεία εφαρμογή στην βιοϊατρική έρευνα, αλλά και στην κλινική πράξη παρέχοντας σημαντικές πληροφορίες στα πλαίσια της ιατρικής ακριβείας με σκοπό την πρόγνωση και θεραπευτική στόχευση βιοδεικτών / βιομορίων που σχετίζονται παθογενετικά με πληθώρα παθολογικών οντοτήτων. Παρέχουν επίσης πληροφορίες σχετικές με αλλαγές στην δομή γονιδίων που αποτελούν προδιαθετικούς βιοδείκτες για γενετικές παθήσεις και οικογενή σύνδρομα.

Στην κλινική πράξη χρησιμοποιούνται διάφορες πλατφόρμες που διαφέρουν ως προς την εφαρμοζόμενη τεχνολογία και την διαδικασία εμπλουτισμού και βάθους αλληλούχησης [enrichment approach (hybrid capture or amplicon based) - sequencing depth (median depth of coverage 500X)] με χρήση διαφορετικών panels γονιδίων τόσο ποσοτικά (αριθμός εξεταζόμενων γονιδίων / 23 - 468 γονίδια) όσο και ποιοτικά (είδος γονιδίων). Οι τεχνικές αυτές έχουν την δυνατότητα να αναλύσουν DNA προερχόμενο από δείγματα με χαμηλό φορτίο υπό εξέταση κυττάρων (ιστοί/βιοψίες FFPE ή FNA) ή από ctDNA με ευαισθησία ανίχνευσης παραλλαγών /μεταλλάξεων αλληλόμορφων γονιδίων (variant allele frequency) έως 0.1-0.2 %.

Αρκετές από αυτές τις πλατφόρμες και τα γονιδιακά panels έχουν εγκριθεί από τους αρμόδιους ρυθμιστικούς οργανισμούς (FDA, EMA) με την προοπτική συνεχούς βελτίωσης των διαδικασιών εφαρμογής τους στην κλινική πράξη. Το κόστος τους κυμαίνεται μεταξύ 300-1000 \$ και ο χρόνος που απαιτείται για την πραγματοποίηση μιας ανάλογης εξέτασης δεν υπερβαίνει τις 2-3 εβδομάδες.

Βιβλιογραφία

1. Shen T, Pajaro-Van de Stadt SH, Yeat NC, Lin JC. Clinical applications of next generation sequencing in cancer: from panels, to exomes, to genomes. *Front Genet.* 2015;6:215.
2. Bewicke-Copley F, Arjun Kumar E, Palladino G, Korfi K, Wang J. Applications and analysis of targeted genomic sequencing in cancer studies. *Comput Struct Biotechnol J.* 2019;17:1348-1359.

ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

3. Nagahashi M, Shimada Y, Ichikawa H, et al. Next generation sequencing-based gene panel tests for the management of solid tumors. *Cancer Sci.* 2019;110(1):6-15.
4. Surrey LF, MacFarland SP, Chang F, et al. Clinical utility of custom-designed NGS panel testing in pediatric tumors. *Genome Med.* 2019;11(1):32.
5. Zhong Y, Xu F, Wu J, Schubert J, Li MM. Application of Next Generation Sequencing in Laboratory Medicine. *Ann Lab Med.* 2021;41(1):25-43.
6. Hynst J, Navrkalova V, Pal K, Pospisilova S. Bioinformatic strategies for the analysis of genomic aberrations detected by targeted NGS panels with clinical application. *PeerJ.* 2021;9:e10897.
7. Maani N, Panabaker K, McCuaig JM, et al. Incidental findings from cancer next generation sequencing panels. *NPJ Genom Med.* 2021;6(1):63.
8. Colomer R, Mondejar R, Romero-Laorden N, Alfranca A, Sanchez-Madrid F, Quintela-Fandino M. When should we order a next generation sequencing test in a patient with cancer?. *EClinicalMedicine.* 2020;25:100487.
9. Allegretti M, Fabi A, Buglioni S, et al. Tearing down the walls: FDA approves next generation sequencing (NGS) assays for actionable cancer genomic aberrations. *J Exp Clin Cancer Res.* 2018;37(1):47.



ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

Βιοπληροφορική και Βάσεις Δεδομένων

Γεώργιος Παυλόπουλος

MSc, MBA, PhD, Director of Bioinformatics (Research Associate Professor)

Bioinformatics and Integrative Biology Laboratory

Institute for Fundamental Biomedical Research, BSRC «Alexander Fleming», Athens (Vari), Greece

Medical School, University of Athens, Center of new Biotechnologies & Precision Medicine (pMedGR)

Affiliated with Lawrence Berkeley National Lab, CA, USA

Functional enrichment is a widely used method for interpreting experimental results by identifying classes of proteins/genes associated with certain biological functions, pathways, diseases, or phenotypes. Moreover, extracting and processing information from documents is of great importance as lots of experimental results and findings are stored in local files. Therefore, extracting and analyzing biomedical terms from such files in an automated way is absolutely necessary. In this talk we will present two relevant tools for automated information extraction.

FLAME: A Web Tool for Functional and Literature Enrichment Analysis of Multiple Gene Lists. FLAME can combine multiple lists prior to enrichment analysis. Users can upload several lists and use interactive UpSet plots, as an alternative to Venn diagrams, to handle unions or intersections among the given input files. Functional and literature enrichment is offered for 197 organisms. FLAME can analyze genes/proteins for related articles, Gene Ontologies, pathways, annotations, regulatory motifs, domains, diseases, and phenotypes, and can also generate protein-protein interactions derived from STRING. FLAME comes with an interactive user-friendly interface for easy list manipulation and exploration, while results can be visualized as interactive and parameterizable heatmaps, barcharts, Manhattan plots, networks, and tables.

OnTheFly is a text-mining web application for automated biomedical entity recognition, document annotation, network and functional enrichment analysis. OnTheFly can automate the extraction of biomedical entities from individual files such as plain texts, office documents, PDF files or images. It can generate informative summaries in popup windows containing knowledge related to the identified terms along with links to various databases. It uses the EXTRACT tagging service to perform named entity recognition (NER) for genes/proteins, chemical compounds, organisms, tissues, environments, diseases, phenotypes and gene ontology terms. Multiple files can be analyzed, whereas identified terms such as proteins or genes can be explored through functional enrichment analysis or be associated with diseases and PubMed entries. Finally, protein-protein and protein-chemical networks can be generated with the use of STRING and STITCH services.

ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

Πρωτεομική

Ιερώνυμος Ζωιδάκης

PhD, Ερευνητής, Εργαστήριο Πρωτεομικής, Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών (ΙΙΒΕΑΑ), Αθήνα

Η πρωτεομική επικεντρώνεται στην ταυτοποίηση και ποσοτικοποίηση πρωτεϊνών σε μεγάλη κλίμακα. Οι πρώτες απόπειρες χαρακτηρισμού του πρωτεώματος έγιναν με τη χρήση δισδιάστατης ηλεκτροφόρησης σε συνδυασμό με φασματομετρία μάζας στα τέλη του 20ου αιώνα με πενιχρά αποτελέσματα. Ο δρόμος για την ενδελεχή μελέτη του συνόλου των πρωτεϊνών ενός βιολογικού δείγματος άνοιξε με την σύζευξη υγρής χρωματογραφίας υψηλής απόδοσης με φασματομετρία μάζας υψηλής ευαισθησίας.

Η συγκριτική ανάλυση παθολογικών και φυσιολογικών κλινικών δειγμάτων επιτρέπει την ανακάλυψη νέων βιοδεικτών και θεραπευτικών στόχων. Πρόσφατα κατέστη δυνατή η μέτρηση της συγκέντρωσης πρωτεϊνών σε βιολογικά υγρά με στοχευμένη πρωτεομική ανάλυση και η αναγνώριση πρωτεϊνών σε τομές ιστών με απεικονιστική φασματομετρία μάζας. Νέες εφαρμογές πρωτεομικής επιτρέπουν την κατανόηση του τρόπου δράσης και πιθανών παρενεργειών ενός φαρμάκου μέσω της ταυτοποίησης των πρωτεϊνών στις οποίες προσδένεται.

Επιπλέον είναι δυνατή η μελέτη μετα-μεταφραστικών τροποποιήσεων των πρωτεϊνών όπως η φωσφορυλίωση και η γλυκοζυλίωση. Ο συνδυασμός δεδομένων πρωτεομικής, γενωμικής, μεταγραφομικής και μεταβολομικής ανάλυσης επιτρέπει την λεπτομερή περιγραφή και κατανόηση βιολογικών συστημάτων και προσφέρει δυνατότητες εφαρμογών εξατομικευμένης ιατρικής.



ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

Epigenomics

Αναστάσιος Παπαναστασίου

MD, PhD, PharmD, MSc, Ιατρός Παθολογοανατόμος, Επίκουρος Καθηγητής,
Τμήμα Βιοϊατρικών Επιστημών, Πανεπιστήμιο Δυτικής Αττικής

Epigenomics is the field that incorporates and analyzes large, high-throughput epigenetic data. In other words, “epigenomics” is the study of all the epigenetic changes in a cell and/or in a biological sample that includes DNA. Epigenetic changes can be identified and studied at multiple biological levels such as DNA methylation status and chemical histone modifications and eventually lead to gene up- or down-regulation without affecting the nucleotide sequence.

The epigenome is affected by environmental factors (e.g diet, exercise, drugs, chemicals) and can alter a person’s risk of disease. In that way, molecular pathology through the relevant molecular biology techniques can study the epigenome in human tissues in multiple disease settings. The identification and characterization of the epigenetic landscape in human pathology may provide novel prognostic and predictive biomarkers for better disease understanding and patient treatment.

ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

Μικροβίωμα και Ιατρική Ακριβείας

Μαρία Γαζούλη

Καθηγήτρια Βιολογίας - Ναυοϊατρικής Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ, Αθήνα

Η ιατρική ακριβείας είναι μια νέα προσέγγιση στις ιατρικές επιστήμες που στοχεύει στην εξατομίκευση της θεραπείας, στη μείωση των ανεπιθύμητων ενεργειών στα φάρμακα, και στη μείωση του κόστους υγειονομικής περίθαλψης. Η ιατρική ακριβείας τελευταία εκτός από τη γενετική εμπλέκει και επιγενωμική και μεταγενωμική, όπου το μικροβίωμα παίζει σημαντικό ρόλο.

Ως μικροβίωμα χαρακτηρίζουμε τη μικροβιακή σύσταση σε διάφορα όργανα του ανθρώπινου σώματος και το σύνολο των γονιδίων τους, και αυτό που παίζει τον κυριότερο ρόλο είναι το εντερικό μικροβίωμα. Η σύνθεση του μικροβιώματος είναι μοναδική σε κάθε άτομο και συνδέεται άμεσα με γενετικούς και περιβαλλοντικούς παράγοντες, συμπεριλαμβανομένου του τρόπου ζωής.

Τα στοιχεία δείχνουν ότι το εντερικό μικροβίωμα εμπλέκεται σε πολλές ασθένειες (πχ καρκίνος, φλεγμονώδη νοσήματα, διαβήτη, νευροψυχιατρικές ασθένειες, κλπ). Ως εκ τούτου, το μικροβίωμα διαδραματίζει βασικό ρόλο στη διατήρηση της ανθρώπινης υγείας και στη μείωση του κινδύνου ασθενειών σε ασαθή περιβάλλοντα.

Επίσης, ο θεραπευτικός χειρισμός του μικροβιώματος είναι ένας ταχέως εξελισσόμενος τομέας και τα δεδομένα υποδηλώνουν ότι οι θεραπείες ικανές να αναστρέψουν ένα κατεστραμμένο, δυσβιοτικό μικροβίωμα είναι αποτελεσματικές στη διαχείριση ορισμένων ανθρώπινων ασθενειών.

Γενικά, το μικροβίωμα φαίνεται να είναι ένα ζωτικό μέρος της προσέγγισης της ιατρικής ακριβείας, καθώς οδηγεί σε «διαπροσωπική» ποικιλομορφία σε όλες τις πτυχές μιας νόσου και επίσης αντιπροσωπεύει ένα μεταβλητό συστατικό που θα μπορούσε ολοένα και περισσότερο να θεωρείται ως θεραπευτικός στόχος και να βελτιώσει την ανοχή και τις αντιδράσεις στα φάρμακα.



ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

Έκθεση Μοριακής Διαγνωστικής - Γενετική Συμβουλευτική

Φλωρεντία Φωστήρα

PhD, Κλινική Εργαστηριακή Γενετίστρια, ErCLG.

Ερευνήτρια Γ', Εργαστήριο Μοριακής Διαγνωστικής, ΕΚΕΦΕ «Δημόκριτος», Αθήνα

Οι γονιδιακοί και μοριακοί έλεγχοι έχουν γίνει αναπόσπαστο κομμάτι της κλινικής πρακτικής, ενώ βρίσκουν ιδιαίτερη εφαρμογή στην ογκολογία. Ο γονιδιακός έλεγχος, ο οποίος διενεργείται σε γονιδιωματικό DNA και έχει ως στόχο την ταυτοποίηση γενετικών παραλλαγών που προδιαθέτουν σε γενετικές ασθένειες, πραγματοποιείται συνήθως μια φορά στη ζωή ενός ατόμου. Επομένως, με βάση το αποτέλεσμα αυτό οι εξεταζόμενοι και οι συγγενείς τους, σε συνεργασία με τους επιστήμονες υγείας και τους κλινικούς γιατρούς, καλούνται να λάβουν σημαντικές αποφάσεις, οι οποίες αφορούν στη διάγνωση, θεραπεία, πρόληψη, καθώς και τον οικογενειακό προγραμματισμό.

Μια ολοκληρωμένη και έγκυρη έκθεση προϋποθέτει τη διενέργεια των εργαστηριακών δοκιμών καθώς και την αξιολόγηση και ερμηνεία των εργαστηριακών αποτελεσμάτων, βάσει προτύπων, τα οποία διασφαλίζονται μέσα από εσωτερικούς και εξωτερικούς ποιοτικούς ελέγχους. Ο κύριος στόχος μιας έκθεσης μοριακού ή γονιδιακού ελέγχου είναι να παρέχει μια σαφή, συνοπτική, ακριβή, πλήρως ερμηνευτική και έγκυρη απάντηση σε μια κλινική ερώτηση. Με γνώμονα τα παραπάνω, κρίνεται απαραίτητη η διάθεση ενός ελάχιστου συνόλου κλινικών πληροφοριών από τον παραπέμποντα ιατρό κατά την παραγγελία μιας εξέτασης. Τα στοιχεία αυτά είναι σημαντικά τόσο για την ερμηνεία των αποτελεσμάτων, όσο και τη λήψη κλινικών αποφάσεων. Στα στοιχεία, αυτά ανήκουν και εκείνα που ταυτοποιούν το εξεταζόμενο άτομο.

Στην έκθεση επομένως, οφείλουν να αναφέρονται τα στοιχεία ταυτοποίησης του εξεταζόμενου ατόμου, καθώς και το υλικό στο οποίο θα πραγματοποιηθεί η ανάλυση. Επιπρόσθετα, καταγράφονται αναλυτικά οι πληροφορίες του ελέγχου που διενεργήθηκε, καθώς και οι περιορισμοί της κάθε μεθόδου, οι οποίοι μπορούν να αναγράφονται σε παράρτημα, στο τέλος της έκθεσης. Το αποτέλεσμα του ελέγχου είναι σημαντικό να αναγράφεται ξεκάθαρα και σε ξεχωριστό πλαίσιο της έκθεσης, χρησιμοποιώντας τους όρους: ΑΡΝΗΤΙΚΟ, ΘΕΤΙΚΟ ή ΑΓΝΩΣΤΗΣ ΚΛΙΝΙΚΗΣ ΣΗΜΑΣΙΑΣ.

Παρά τις δυσκολίες που αφορούν στην έλλειψη σχετικού θεσμικού πλαισίου και της αναγνώρισης των διακριτών ειδικοτήτων της γενετικής και γενετικής συμβουλευτικής στη χώρα μας, η δυνατότητα παροχής γενετικής συμβουλευτικής, έστω και μέσω διεπιστημονικών ομάδων, συμβάλει σημαντικά στην κατανόηση των αποτελεσμάτων των ελέγχων από τους εξεταζόμενους, καθώς και τη λήψη ενημερωμένων αποφάσεων.

ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

Εξωτερικός Ποιοτικός Έλεγχος στη Μοριακή Διαγνωστική

Κυριάκος Χατζόπουλος

Ιατρός - Παθολογοανατόμος, Διδάκτωρ Ιατρικής Σχολής ΑΠΘ

Επιστημονικός Συνεργάτης Εργαστηρίου Γενικής Παθολογίας και Παθολογικής Ανατομικής ΑΠΘ

Research Collaborator, Department of Laboratory Medicine and Pathology, Mayo Clinic, USA

Η εφαρμογή μεθόδων μοριακής διαγνωστικής στην παθολογική ανατομική είναι σύμφυτη με πολλαπλές προκλήσεις, με σημαντικότερες το υψηλό κόστος και την απαιτούμενη τεχνογνωσία για την εγκατάσταση και λειτουργία του εργαστηρίου, την επιλογή του βέλτιστου υλικού προς εξέταση, την ορθή ερμηνεία των αποτελεσμάτων και την επίλυση των πρακτικών ζητημάτων που προκύπτουν στην καθημερινή πράξη (troubleshooting).

Ο παθολογοανατόμος πράττοντας με γνώμονα το Ιπποκρατικό «ωφελείν, μη βλάπτειν» θα πρέπει να εξασφαλίζει την αξιοπιστία των αποτελεσμάτων ώστε αυτά να οδηγούν σε ορθές διαγνωστικές και θεραπευτικές παρεμβάσεις, διασφαλίζοντας έτσι την ασφάλεια των ασθενών. Επιπλέον, ο εξωτερικός ποιοτικός έλεγχος των τμημάτων μοριακής διαγνωστικής είναι απαραίτητη προϋπόθεση για τη διαπίστευση από διεθνή πρότυπα και φορείς (ISO15189, CAP, κλπ). Αν και τα προγράμματα διαπίστευσης διαφέρουν μεταξύ τους, οι βασικές αρχές εξωτερικού ποιοτικού ελέγχου είναι κοινές και βασίζονται κυρίως στις δοκιμασίες επάρκειας (proficiency testing) και την επί τόπου επιθεώρηση των εγκαταστάσεων και διαδικασιών (on site inspection), καθώς και την επανεξέταση δειγμάτων από εργαστήριο αναφοράς και την ανταλλαγή δειγμάτων μεταξύ διαφορετικών εργαστηρίων προς σύγκριση των αποτελεσμάτων.

Στις δοκιμασίες επάρκειας, ο φορέας διαπίστευσης αποστέλλει άγνωστα δείγματα προς εξέταση στα συμμετέχοντα εργαστήρια. Στην επί τόπου επιθεώρηση, ένα κλιμάκιο κατάλληλα εκπαιδευμένων επιθεωρητών μεταβαίνει αυτοπροσώπως και επιθεωρεί τον εξοπλισμό και τις διαδικασίες του εργαστηρίου, με βάση λίστες προτυποποιημένων προδιαγραφών. Αυτό μπορεί να συμβεί απροειδοποίητα, μετά από βραχύχρονη προειδοποίηση ή ανά τακτά χρονικά διαστήματα, στα πλαίσια κάποιου προγράμματος διαπίστευσης.

Ο σκοπός του εξωτερικού ποιοτικού ελέγχου είναι να διασφαλίσει την ποιότητα των πραγματοποιούμενων εξετάσεων, να ανιχνεύσει τυχόν ανεπάρκειες και να προτείνει λύσεις σε αυτές, να αναγνωρίσει ύπαρξη τυχόν συστηματικών σφαλμάτων και να υποδείξει τις εκπαιδευτικές ανάγκες του προσωπικού.

ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

Σύγκριση NGS με FISH/RT-PCR (Πλεονεκτήματα - Μειονεκτήματα)

Βαββάρα Παντελαΐων

Βιολόγος, Τμήμα Παθολογικής Ανατομικής, Γ.Ν.Α. «Ο Ευαγγελισμός», Αθήνα

Άρης Σπάθης

PhD, SCYM(ASCP)^{CM} Βιολόγος, Επιστημονικός Συνεργάτης,

Β' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ, ΠΓΝ «ΑΤΤΙΚΟΝ», Αθήνα

Οι χρωμοσωμικές ανωμαλίες αποτελούν ένα σημαντικό γεγονός για την κλωνική εξαγωγή και εξέλιξη της κακοήθειας, καθώς διαταράσσουν ογκοκατασταλτικά γονίδια ή επάγουν την έκφραση πρωτο-ογκογονιδίων. Η ανίχνευση αυτών αποτελεί τμήμα της διαγνωστικής πρακτικής του Παθολογοανατομικού Εργαστηρίου, καθώς συνεισφέρουν στη διάγνωση, τη σταδιοποίηση και την επιλογή στοχευμένης θεραπείας.

Η τεχνική του φθορίζοντος in situ υβριδισμού (FISH) είναι μία τεχνική μοριακής κυτταρογενετικής, που επιτρέπει τη μελέτη γενετικών ανωμαλιών, οι οποίες είναι πολύ μικρές για να παρατηρηθούν με τις κλασικές κυτταρογενετικές τεχνικές και πολύ μεγάλες για να ανιχνευθούν με την τεχνική της DNA αλληλούχισης. Χρησιμοποιεί ικνηθέτες, κατάλληλα σχεδιασμένους για την ανίχνευση συγκεκριμένων στόχων (γονιδίων ή χρωμοσωμικών περιοχών), οι οποίοι συνιστούν μοριακούς δείκτες. Οι FISH ικνηθέτες χρησιμοποιούνται κυρίως για την ανίχνευση διαμεταθέσεων, ελλείψεων, ενίσχυσης, ανευπλοειδίας και πολυσωμίας. Η εξέταση FISH ζητείται από τον Παθολογοανατόμο ως επικουρικό εργαλείο για την επιβεβαίωση της διάγνωσης ή τη διαφορική διάγνωση. Τα αποτελέσματα της εξέτασης FISH χρησιμοποιούνται από τον Ογκολόγο για τον πληρέστερο καθορισμό της βιολογικής συμπεριφοράς του νεοπλάσματος ως προς το δυναμικό ανάπτυξης ή/και μετάστασης (πρόγνωση) και την επιλογή του κατάλληλου θεραπευτικού σχήματος.

Πιο πρόσφατα έχουν αναπτυχθεί μοριακές τεχνικές ανίχνευσης των γενετικών ανωμαλιών. Η αλυσιδωτή αντίδραση της πολυμεράσης μετά από αντίστροφη μεταγραφή (RT-PCR) αποτελεί ένα εξαιρετικό εργαλείο για ταχεία ανίχνευση των γνωστών μόνο χρωμοσωμικών μεταβολών με σημαντικά αυξημένη ειδικότητα και ευαισθησία. Η αλληλούχιση επόμενης γενιάς (NGS) αποτελεί η κορωνίδα των τεχνικών μοριακής βιολογίας των τελευταίων ετών και μπορεί να παρέχει ανίχνευση με υψηλή ειδικότητα και ευαισθησία γνωστών και νέων μεταθέσεων, ελλείψεων και ενίσχυσης γονιδίων, μέσω της διακύμανσης του αριθμού αντιγράφων (CNV). Ταυτόχρονα όμως μπορεί από τι ίδιο υλικό να ανιχνευτούν μεταλλαγές σχετιζόμενες με στοχευμένες θεραπείες και νέες παραλλαγές, η κλινική σημασία των οποίων δεν έχει διευκρινιστεί ακόμα.

Στην επιλογή της κατάλληλης τεχνικής ανά περιστατικό θα πρέπει να συυπολογιστούν οι παράμετροι κόστους, χρόνου εκτέλεσης, ευαισθησίας και ειδικότητας της κάθε μιας.

ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

Εφαρμογές Μεθοδολογίας NGS στη Διάγνωση / Πρόγνωση των Όγκων: Σαρκώματα

Πνεελόπη Κορκολοπούλου

Καθηγήτρια Παθολογικής Ανατομικής Α' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής, ΕΚΠΑ, Αθήνα

Η σπανιότητα, ο ιδιαίτερα μεγάλος αριθμός οντοτήτων και τα επικαλυπτόμενα ανοσομορφολογικά χαρακτηριστικά των σαρκωμάτων ευθύνονται για τις δυσχέρειες στην ιστολογική διάγνωση και την ασυμφωνία ακόμη και μεταξύ εξειδικευμένων στο αντικείμενο αυτό παθολογοανατόμων. Τα σαρκώματα διακρίνονται σε 2 κύριες μοριακές κατηγορίες: α) εκείνα με ειδικές γενετικές ανωμαλίες (συντήξεις γονιδίων, μεταλλάξεις, ενίσχυση και απώλεια ογκοκατασταλτικών γονιδίων) και β) εκείνα με σύνθετες καρυοτυπικές ανωμαλίες (π.χ. μυξοϊνοσάρκωμα, λειομυοσάρκωμα, πλειόμορφα σαρκώματα). Η μοριακή διερεύνηση των σαρκωμάτων αποδεικνύεται από πρόσφατες μελέτες ιδιαίτερα σημαντική για τη διάγνωση τη θεραπεία πρώτης γραμμής ή/και την πρόγνωση.

Οι τεχνολογίες NGS με DNA μεθοδολογίες χρησιμοποιούνται κυρίως για ταυτοποίηση μεταλλάξεων ή χρωμοσωμικών ανωμαλιών. Παρά το χαμηλό φορτίο σωματικών μεταλλάξεων, >62% των σαρκωμάτων εμφανίζουν κάποια μετάλλαξη με πιθανή κλινική σημασία για στοχευόμενες θεραπείες. Ο συνήθης τρόπος ταυτοποίησης των γονιδιακών συντήξεων, που αφορούν στο 1/3 των σαρκωμάτων, είναι η μέθοδος FISH, με break-apart κληθέντες. Ωστόσο, η τεχνική FISH υπολείπεται σε σχέση με τις τεχνικές NGS με RNA μεθοδολογία. Υπάρχουν διαθέσιμα στο εμπόριο panels για NGS RNA αναλύσεις στα σαρκώματα, όπου περιλαμβάνονται σχεδόν όλες οι ταυτοποιημένες συντήξεις. Ιδιαίτερη σημασία, ωστόσο, έχει η anchored multiplex PCR τεχνολογία, όπου αναγνωρίζονται και τα 2 γονίδια που εμπλέκονται στη διαμετάθεση, ανεξάρτητα αν μόνο το ένα ή και τα 2 περιλαμβάνονται στο σχεδιασμό του panel. Με τον τρόπο αυτό υπάρχει δυνατότητα να ταυτοποιηθούν νέες διαμεταθέσεις που ενδεχομένως χαρακτηρίζουν νέες οντότητες (π.χ. διφαινοτυπικό σάρκωμα ρινικών κοιλοτήτων ή νεοπλάσματα με αναδιάταξη NTRK). Οι τεχνικές NGS δεν απαιτούν προηγούμενη ανοσομορφολογική διάγνωση και, ως εκ τούτου, είναι δυνατόν να δρομολογηθούν παράλληλα με την ιστολογική διερεύνηση του νεοπλάσματος. Ιδιαίτερη εφαρμογή έχει η NGS RNA ανάλυση στη διάγνωση των μικροστρογγυλοκυτταρικών όγκων.

Βιβλιογραφία

1. Szurian K, Kashofer K, Liegl-Atzwanger B. Role of Next-Generation Sequencing as a Diagnostic Tool for the Evaluation of Bone and Soft-Tissue Tumors. *Pathobiology*. 2017;84(6):323-338. doi: 10.1159/000478662. Epub 2017 Aug 18. PMID: 28817827.



ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

2. McConnell L, Houghton O, Stewart P, Gazdova J, Srivastava S, Kim C, Catherwood M, Strobl A, Flanagan AM, Oniscu A, Kroeze LI, Groenen P, Taniere P, Salto-Tellez M, Gonzalez D. A novel next generation sequencing approach to improve sarcoma diagnosis. *Mod Pathol.* 2020 Jul;33(7):1350-1359. doi: 10.1038/s41379-020-0488-1. Epub 2020 Feb 11. PMID: 32047232.
3. Groisberg R, Roszik J, Conley A, Patel SR, Subbiah V. The Role of Next-Generation Sequencing in Sarcomas: Evolution From Light Microscope to Molecular Microscope. *Curr Oncol Rep.* 2017 Oct 13;19(12):78. doi: 10.1007/s11912-017-0641-2. PMID: 29030741.
4. Celine Jacobs, Lore Lapeire. Translating Molecular Profiling of Soft Tissue Sarcomas into Daily Clinical Practice. *Diagnostics* 2021 Nov doi: 10.3390/diagnostics11030512 PMID: 33799327

ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

Εφαρμογές Μεθοδολογίας NGS στη Διάγνωση/Πρόγνωση - Όγκοι Εγκεφάλου

Άννα Γούσια

Καθηγήτρια, Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής, Τμήμα Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Ιωαννίνων, Ιωάννινα

Ο μοριακός χαρακτηρισμός των όγκων του εγκεφάλου (σύμφωνα και με τις πρόσφατες συστάσεις cIMPACT-NOW) είναι πλέον απαραίτητος για τη διάγνωση, την ορθή ταξινόμηση, τον καθορισμό της πρόγνωσης και τη θεραπευτική αντιμετώπιση. Στην καθημερινή πρακτική, ο προσδιορισμός διαταραχών σημαντικών διαγνωστικών και προγνωστικών μοριακών βιοδεικτών, όπως μεταλλάξεις IDH1, ATRX, p53, TERT, H3F3A, BRAF ή συναπάλειψη 1p/19q μπορεί να επιτευχθεί με την εφαρμογή παραδοσιακών τεχνικών (π.χ. IHC, FISH). Ο ταχέως όμως αυξανόμενος αριθμός βιοδεικτών με παθολογοανατομική και κλινική αξία έχει οδηγήσει στην υιοθέτηση αξιόπιστων τεχνολογιών υψηλής απόδοσης (π.χ. τεχνολογίες NGS), οι οποίες προσφέρουν την ευκαιρία ταυτόχρονης αξιολόγησης ενός μεγάλου συνόλου γονιδιωματικών στόχων ενώ παράλληλα παρέχουν υψηλή ακρίβεια και ευαισθησία λόγω της κάλυψης μεγάλου αριθμού αλληλουχιών.

Οι τεχνικές NGS μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την ανάδειξη σημειακών μεταλλάξεων, μικρών ενθέσεων/απαλειφών, γονιδιακών συντήξεων, αριθμητικών ανωμαλιών. Ενδεικτικά, με τεχνικές NGS, υπάρχει δυνατότητα να ταυτοποιηθούν IDH-μη μεταλλαγμένα διάχυτα αστροκυτταρικά γλοιώματα, WHO grade II ή III, με μοριακά χαρακτηριστικά [EGFR amplification ή combined whole chromosome 7 gain και whole chromosome 10 loss (+7/-10) ή TERT promoter mutation] και βιολογική συμπεριφορά γλοιοβλαστώματος («Διάχυτο αστροκυτταρικό γλοίωμα, IDH-μη μεταλλαγμένο με μοριακά χαρακτηριστικά γλοιοβλαστώματος, WHO grade IV»), να αναδειχθούν IDH-μη μεταλλαγμένα γλοιοβλαστώματα με συγκεκριμένο μοριακό προφίλ (TP53 και PDGFRA mutations, CDK4 και PDGFRA amplification, homozygous deletion of CDKN2A/B, lack of TERTp και PTEN mutations) για προγνωστικούς και θεραπευτικούς λόγους, να ταυτοποιηθούν μοριακές διαταραχές στην ομάδα των παιδιατρικών γλοιωμάτων (διαταραχές των MYB, MYBL1, FGFR1, MAPK σηματοδοτικής οδού ή συντήξεις ALK, ROS1, NTRK1/2/3, or MET) που ενδεχομένως χαρακτηρίζουν διακριτές οντότητες με προγνωστική ή θεραπευτική σημασία.

Βιβλιογραφία

1. De Carvalho Correa DC, Tesser-Gamba F, Dias Oliveira F et al. Gliomas in children and adolescents: investigation of molecular alterations with a potential prognostic and therapeutic impact. Journal of Cancer Research and Clinical Oncology 148: 107-119, 2022.



ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

- Petersen JK, Boldt HB, Sorensen MD et al. Targeted next-generation sequencing of adult gliomas for retrospective prognostic evaluation and up-front diagnostics. *Neuropathology and Applied Neurobiology* 47(1): 108-126. 2021.
- Feldman AZ, Jennings LJ, Wadhvani NR, Brat DJ, Horbinski CM. The essentials of molecular testing in CNS tumors: what to order and how to integrate results. *Current Neurology and Neuroscience Reports* 20: 23. 2020.
- Lorenz J, Rothhammer-Hampl T, Zoubaa S et al. A comprehensive DNA panel next generation sequencing approach supporting diagnostics and therapy prediction in neurooncology. *Acta Neuropathologica Communications* 8: 124. 2020.
- Higa N, Toshiaki Akahane T, Seiya Yokoyama S et al. A tailored next-generation sequencing panel identified distinct subtypes of wildtype IDH and TERT promoter glioblastomas. *Cancer Sci* 111: 3902-3911. 2020.
- Brat DJ, Aldape K, Colman H et al. cIMPACT-NOW Update 3. Recommended diagnostic criteria for «Diffuse astrocytic glioma, IDH-wildtype, with molecular features of glioblastoma, WHO grade IV». *Acta Neuropathol* 136 (5): 805-810. 2018.
- Kay Ka-Wai Li, Ho-Keung Ng. How does one do next-generation sequencing for brain tumors in the clinical laboratories? *Glioma* 1(5): 149. 2018.
- Zacher A, Kaulich K, Stepanow S et al. Molecular diagnostics of gliomas using next generation sequencing of a glioma-tailored gene panel. *Brain Pathol* 27: 146-159. 2017.
- Nikiforova MN, Wald AI, Melan MA et al. Targeted next-generation sequencing panel (GlioSeq) provides comprehensive genetic profiling of central nervous system tumors. *Neuro Oncol* 18: 379-387. 2016.
- Sahm F, Schrimpf D, Jones DT et al. Next-generation sequencing in routine brain tumor diagnostics enables an integrated diagnosis and identifies actionable targets. *Acta Neuropathol* 131: 903-910. 2016.

ΠΕΡΙΛΗΨΕΙΣ

Εφαρμογές Μεθοδολογίας NGS στη Διάγνωση / Πρόγνωση / Πρόβλεψη των Συμπαγών Όγκων

Στρατηγούλα Σακελλαρίου

Επίκουρη Καθηγήτρια Παθολογικής Ανατομικής, Α' Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής, Ιατρική Σχολή ΕΚΠΑ, Αθήνα

Η μέθοδος αλληλούχισης επόμενης γενιάς NGS παρέχει το πλεονέκτημα ταυτόχρονης ανάλυσης πολλών γονιδίων, επιτυγχάνοντας την ανίχνευση οδηγών σωματικών μεταλλάξεων, μηχανισμών αντίστασης σε στοχεύουσες θεραπείες, παραλλαγών αριθμού αντιγράφων, συγχωνεύσεων γονιδίων καθώς και την ποσοτικοποίηση του φορτίου μεταλλάξεων (TMB). Δεδομένων των ραγδαίων εξελίξεων στην ογκολογία συνιστάται πλέον η εφαρμογή της μεθόδου όχι μόνο ερευνητικά αλλά και στην καθημερινή πρακτική, αντικαθιστώντας καθιερωμένες πολλαπλές παράλληλες ή διαδοχικές δοκιμές.

Καθώς το κόστος της μεθόδου είναι πολύ μεγαλύτερο από εκείνο μιας μεμονωμένης μοριακής δοκιμής, οι συστάσεις για τη χρήση NGS σε επίπεδο ρουτίνας λαμβάνουν υπόψη το ποσοστό των ασθενών που παρουσιάζουν μοριακές αλλοιώσεις η στόχευση των οποίων φέρει επιβεβαιωμένο κλινικό όφελος καθώς και τον αριθμό αυτών των αλλοιώσεων για κάθε είδος συμπαγούς όγκου. Με βάση τα παραπάνω, η ανάλυση πάνελ γονιδίων προτείνεται σε περιπτώσεις προχωρημένου μη πλακώδους, μη μικροκυτταρικού καρκίνου πνεύμονα, καρκίνου προστάτη, καρκίνου ωοθηκών και χολαγγειοκαρκινώματος. Στο καρκίνο του παχέος εντέρου, η NGS είναι μια εναλλακτική λύση της καθιερωμένης PCR. Επιπλέον, συνιστάται ο προσδιορισμός TMB σε νευροενδοκρινείς όγκους και καρκίνους τραχήλου της μήτρας, σιελογόνων, θυρεοειδούς και αιδοίου για τον καθορισμό της ανταπόκρισης σε ανοσοθεραπεία.

Επιπρόσθετα, η NGS βρίσκει εφαρμογή σε καρκινώματα αγνώστου πρωτοπαθούς εστίας όπου το προφίλ γονιδιακής έκφρασης μπορεί να προβλέψει τον ιστό προέλευσης, βελτιστοποιώντας τη θεραπεία. Η ανίχνευση βιοδεικτών ανεξαρτήτως ιστών προέλευσης είναι μια άλλη πολλά υποσχόμενη εφαρμογή που προς το παρόν περιλαμβάνει τους MSI, TMB, NTRK. Άλλοι αναδεικνυόμενοι «tumor agnostic» δείκτες είναι οι HRD, FGFR και BRAF.

Οι αναλύσεις NGS πραγματοποιούνται κυρίως σε ιστούς και λιγότερο συχνά σε δείγματα αίματος που περιέχουν κυκλοφορούντα κύτταρα ή απελευθερωμένα θραύσματα DNA από τον πρωτοπαθή όγκο ή τις μεταστάσεις. Η «υγρή βιοψία» υποκαθιστά τον ιστό όταν αυτός δεν είναι διαθέσιμος, ξεπερνώντας παράλληλα προβλήματα χωρικής ή χρονικής ετερογένειας. Στο μέλλον αναμένεται η ανάλυση αίματος με NGS να επιτυγχάνει την πρώιμη ανίχνευση υποτροπής ενώ παραμένει πρόκληση η εφαρμογή της για την έγκαιρη διάγνωση του καρκίνου.



Experience the future of
digital pathology

Digital Slide Scanners

Digital Image Analysis Software

Tissue Microarrays (TMA)



A. ΔΕΡΒΟΣ - Γ. ΔΗΜΗΤΡΑΚΟΠΟΥΛΟΣ & ΣΙΑ Α.Ε.
website: www.de-di.gr
mail: info@de-di.gr

**epredia**

**3DHISTECH**



ΚΑΛΛΙΦΡΟΝΑΣ Α.Ε.
ΕΜΠΟΡΙΟ ΔΙΑΓΝΩΣΤΙΚΩΝ ΑΝΤΙΔΡΑΣΤΗΡΙΩΝ



*Το νέας γενιάς πλήρως αυτοματοποιημένο μηχάνημα ανοσοϊστοχημείας και **in situ** υβριδισμού **Omnis**.*

*Η αυτοματοποίηση ανοσοϊστοχημείας και **in situ** υβριδισμού στην ίδια πλατφόρμα, σε συνδυασμό με πλήρως βελτιστοποιημένα και πιστοποιημένα πρωτόκολλα, καθιστούν δυνατή την ταχεία χρώση των περιπτώσεων ασθενών επιφέροντας αποτελέσματα υψηλής ποιότητας.*



Agilent Technologies

CLINICAL MOLECULAR PATHOLOGY

Genexus System

ThermoFisher
SCIENTIFIC



- ▶ Πλήρως αυτοματοποιημένο συστημα NGS τωρα και για διαγνωστική χρήση (IVDR 2017/746)
- ▶ Αποτελέσματα NGS σε λιγοτερο από μία ημέρα με μονο 20 λεπτά χειρισμού
- ▶ Μεγάλο εύρος εξετάσεων στα πεδία Ογκολογίας , Ανοσοογκολογίας, Αιματολογίας και Υγρής Βιοψίας
- ▶ Πλήρης Βιοπληροφορική Υποστήριξη

Εξετάστε τον ασθενή σας
για PD-L1 στη διάγνωση!



The significant

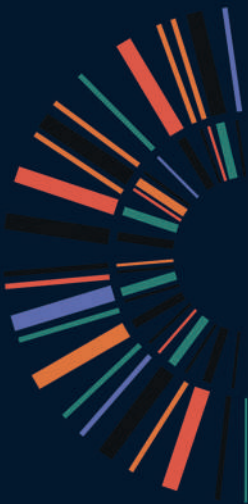


**Έκφραση της πρωτεΐνης PD-L1 \geq 1% των
νεοπλασματικών κυττάρων για τη θεραπεία του τοπικά
προχωρημένου, ανεγχείρητου Σταδίου III
μη μικροκυτταρικού καρκίνου του πνεύμονα (ΜΜΚΠ)¹**

1. J. Remon, J.-C. Soria, S. Peters, ESMO Guidelines Committee. Early and locally advanced non-small-cell lung cancer: an update of the ESMO Clinical Practice Guidelines focusing on diagnosis, staging, systemic and local therapy. *Annals of Oncology*, 2021, Vol 32 (12), 1637-1642

ΜΜΚΠ: Μη Μικροκυτταρικός Καρκίνος του Πνεύμονα.

PD-L1: programmed cell death ligand-1, συνδέτης του υποδοχέα προγραμματισμένου κυτταρικού θανάτου-1.



Η Ευρωπαϊκή Εταιρεία
Παθολογικής Ανατομικής (ESP)
σε συνεργασία με τις εταιρείες
AstraZeneca και **MSD** βρίσκονται
στην ευχάριστη θέση να
ανακοινώσουν την **διαθεσιμότητα**
διαδικτυακών εκπαιδευτικών
σειρών που αφορούν στον **Καρκίνο**
Ωθηκών και Προστάτη.

Μάθετε περισσότερα για την βιολογία των όγκων,
επιδημιολογικά δεδομένα, νεότερες εξελίξεις και
ανάγκες που αφορούν στον έλεγχο βιοδεικτών κ.α.



**Επισκεφθείτε σήμερα τον διαδικτυακό τόπο
της Ευρωπαϊκής Εταιρείας Παθολογικής Ανατομικής (ESP)**



Υπεύθυνος συν-προώθησης:
MSD ΑΦΒΕΕ
Αγίου Δημητρίου 63, Άλιμος
17456, Αττική
Αρ. ΓΕΜΗ 121808101000



Κάτοχος Κυκλοφορίας:
AstraZeneca Α.Ε., Αγησιλάου 6-8,
151 23, Μαρούσι, Αθήνα
Τηλ.: 210 6871500, Fax: 210 6859195
Αρ. Γ.Ε.ΜΗ. 000638901000
www.astrazeneca.gr

Βοηθήστε να γίνουν τα φάρμακα πιο ασφαλή
και **Αναφέρετε ΟΛΕΣ** τις ανεπιθύμητες
ενέργειες για **ΟΛΑ** τα φάρμακα.
Συμπληρώνοντας την «**ΚΙΤΡΙΝΗ ΚΑΡΤΑ**»