

## Μονάδα Γενετικής Ανάλυσης

### Γενικά

Στη Μονάδα Γενετικής Ανάλυσης πραγματοποιείται ανάλυση και μελέτη σειρών γονιδιακών πολυμορφισμών και μεταλλάξεων που έχουν σχέση με την κλινική γενετική μελέτη μονογονιδιακών και πολυπαραγοντικών νοσημάτων και με την Γενετική της Ανθρώπινης Αναπαραγωγής.

Η παρούσα υποδομή αποτελεί μια τεχνολογικά προηγμένη υποδομή που συντελεί στη βελτίωση της υπάρχουσας ερευνητικής δραστηριότητας στη γονιδιωματική έρευνα και στις μελέτες συσχέτισης γονιδίων με νοσήματα. Οι γονιδιακές αυτές μελέτες συσχέτισης γίνονται ολοένα και περισσότερο πολύπλοκες και απαιτητικές σε ταχύτητα και αριθμό δειγμάτων. Η συγκεκριμένη υποδομή αφ' ενός βρίσκεται στην αιχμή της μετα-γονιδιωματικής έρευνας με την αξιοποίηση των μεγάλων βάσεων δεδομένων που αφορούν το γένωμα και αφ' ετέρου συνδυάζει το λογικό κόστος και την υψηλή απόδοση αποτελεσμάτων.

Η εξέλιξη της μοριακής βιολογίας και γενετικής τα τελευταία χρόνια έχει οδηγήσει στην ανάπτυξη των δυνατοτήτων διάγνωσης των γενετικών νοσημάτων και στην εισαγωγή νέων προσυμπτωματικών εξετάσεων φορέων και νέων προγεννητικών αναλύσεων και προεμφυτευτικών γενετικών αναλύσεων. Παράλληλα παρατηρείται γενικότερη αύξηση της ζήτησης ιατρικών εξετάσεων με βάση το DNA, RNA και των χρωμοσωμάτων. Η γενετική/γονιδιωματική βάση των νοσημάτων ενδιαφέρει πολύπλευρα όλη την ιατρική κοινότητα σε ό,τι αφορά την πρόγνωση, την πρόληψη, τη διαφοροδιάγνωση, τη θεραπεία και την ανάπτυξη φαρμάκων.

Η ερευνητική ομάδα της Μονάδας Γενετικής Ανάλυσης λειτουργεί σε μορφή διαδραστικού επιστημονικού δικτύου συνεργασίας εντός του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων όπως επίσης και σε μορφή συνεργατικού δικτύου με επιστημονικές ομάδες του εξωτερικού. Σε συνεργασία με κλινικές που αντιμετωπίζουν στην καθημερινότητά τους συχνά πολυπαραγοντικά νοσήματα όπως: το μεταβολικό σύνδρομο, το σύνδρομο πολυκυστικών ωοθηκών, τις νεφροπάθειες, τις συγγενείς ανωμαλίες του ουροποιητικού συστήματος, τα αυτοάνοσα νοσήματα κλπ αναλύει και μελετά σειρές γονιδιακών πολυμορφισμών που έχουν αιτιολογική σχέση με τα νοσήματα.

Από τις δραστηριότητες αυτές έχουν προκύψει πρωτότυπες και πρωτοποριακές ιατρικές διαγνωστικές εφαρμογές όπως για παράδειγμα: μέθοδος ανάλυσης μεταλλάξεων

Μεσογειακής Αναιμίας με μικροσυστοιχίες, πολλαπλή γονιδιακή ανάλυση της Γενετικής βάσης του συνδρόμου των πολυκυστικών ωοθηκών και λειτουργικά πειράματα έκφρασης γονιδίων με μειονεκτικούς πολυμορφισμούς. Επίσης αναπτύσσονται και σχεδιάζονται διαγνωστικές μέθοδοι μοριακής και κυτταρογεννητικής ανάλυσης για τη διάγνωση των συχνότερων γενετικών νοσημάτων. Στη Μονάδα Γενετικής Ανάλυσης γίνεται επίσης προσπάθεια για τον σχεδιασμό γενετικών ανιχνευτικών διαδικασιών, με σκοπό την πρόιμη διάγνωση και παρέμβαση, την πρόιμη προγεννητική διάγνωση, προεμφυτευτική γενετική διάγνωση και μη-επεμβατική προγεννητική διάγνωση πρώτου τριμήνου της κύησης.

### Υποδομή-Εξοπλισμός

Ο εξοπλισμός της Μονάδας Γενετικής Ανάλυσης απαρτίζεται από:

- Αναλυτή αλληλουχίας και τμημάτων DNA (ABI 3130 – Genetic Analyzer)
- Συσκευές PCR (3 απλές και 1 Real time PCR Corbett Rotor-Gene 3000)
- Μικροσκόπια (φθορίζον, φωτονικό, ανάστροφο, στερεοσκόπιο),
- Μικροσκόπιο με μικροχειριστήρια (Intra Cytoplasmic Injection)
- Θαλάμους νηματικής ροής βιολογικής ασφάλειας
- Επωαστικός κλίβανος
- Ψυγεία βαθείας κατάψυξης
- Συστήματα ηλεκτροφορήσεων, τροφοδοτικά, υδατόλουτρα
- KODAK camera EDAS 290 UV table

Ο παραπάνω εξοπλισμός βρίσκεται στο χώρο του Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής και Ανθρώπινης Αναπαραγωγής της Ιατρικής Σχολής του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων.

Η συγκεκριμένη υποδομή βρίσκεται στην αιχμή της μετα-γονιδιωματικής έρευνας, με την αξιοποίηση των μεγάλων βάσεων δεδομένων που αφορούν το γένωμα και συνδυάζει επίσης το λογικό κόστος και την υψηλή απόδοση αποτελεσμάτων.

### Προσφορά Υπηρεσιών

Οι υποδομές και η εξειδίκευση και επιστημονική κατάρτιση του προσωπικού είναι διαθέσιμες για την αλληλεπίδραση και την υποστήριξη

ερευνητικών έργων φορέων εσωτερικού και εξωτερικού που επιθυμούν είτε τη συνεργασία με το κέντρο είτε την υποστήριξή τους. Στη Μονάδα Γενετικής Ανάλυσης έχουν αναπτυχθεί αξιόλογες διαγνωστικές και ερευνητικές δραστηριότητες στο χώρο της Γενετικής και της Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής. Οι δραστηριότητες της μονάδας καλύπτουν ποικίλα θέματα και κατηγοριοποιούνται στους εξής τομείς:

- Μοριακός Έλεγχος Γενετικών Νοσημάτων
  - Μεσογεικακή Αναιμία
  - Δρεπανοκυτταρική αναιμία
  - Ινοκυστική Νόσος
  - Έλεγχος Μικροελλειμμάτων
  - Έλεγχος γονιδίων που σχετίζονται με ανδρική υπογονιμότητα
  - Έλεγχος γονιδίων που σχετίζονται με γυναικεία υπογονιμότητα
  - Νευρολογικά νοσήματα
- Έλεγχος Χρωμοσωμικών Ανωμαλιών  
Προγεννητικός έλεγχος χρωμοσωματικών ανωμαλιών
  - Π.χ. σύνδρομο Down, Τρισωμίες (13, 18, 21, X, Y), εύθραυστο X χρωμόσωμα, Μυϊκές δυστροφίες
  - Μοριακή Κυτταρογενετική
- Διερεύνηση Γενετικών νοσημάτων
- Γενετική Συμβουλευτική στην Ανθρώπινη Αναπαραγωγή

### Προσωπικό της Μονάδας

Το προσωπικό της Μονάδας αποτελείται από τον Επιστημονικό Υπεύθυνο Ιωάννη Γεωργίου που είναι υπεύθυνος για την εύρυθμη λειτουργία, την οργανολογική βελτίωση και την βελτίωση της παροχής υπηρεσιών της Μονάδας.

Υπεύθυνη για την εύρυθμη λειτουργία της υλικοτεχνικής υποδομής της Μονάδας έχει οριστεί η Ιωάννα Μπούμπα, μέλος ΕΤΕΠ ΠΕ, οι μεταδιδακτορικοί ερευνητές Πρόδρομος Σακάλογλου και Άρτεμις Μητσιώνη και οι υποψήφιοι διδάκτορες Χαρίλαος Κωστούλας και Χρυσούλα Κίτσου.

### Στοιχεία επικοινωνίας:

Μονάδα Γενετικής Ανάλυσης  
Ιατρική Σχολή  
Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής και Ανθρώπινης Αναπαραγωγής

*Επ. Υπεύθυνος*

Ιωάννης Γεωργίου, Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής και Υποβοηθούμενης Αναπαραγωγής  
Τηλ. 2651007822, 99783  
Fax. 2651007851  
e-mail: [igeorgio@uoi.gr](mailto:igeorgio@uoi.gr)

*Λειτουργικό προσωπικό*

Ιωάννα Μπούμπα, ΕΤΕΠ ΠΕ  
Τηλ. 2651007633  
Fax. 2651007851  
e-mail: [ibouba@uoi.gr](mailto:ibouba@uoi.gr)

Πρόδρομος Σακάλογλου  
Μεταδιδακτορικός ερευνητής  
e-mail: [pr.sakaloglou@gmail.com](mailto:pr.sakaloglou@gmail.com)

Άρτεμις Μητσιώνη  
Μεταδιδακτορικός ερευνητής  
e-mail: [artemismitsioni@gmail.com](mailto:artemismitsioni@gmail.com)

Χαρίλαος Κωστούλας  
Υποψήφιος διδάκτωρ  
e-mail: [chkostoulas@gmail.com](mailto:chkostoulas@gmail.com)

Χρυσούλα Κίτσου  
Υποψήφια διδάκτωρ  
e-mail: [xkitsou@gmail.com](mailto:xkitsou@gmail.com)

### Αντιπροσωπευτικές Δημοσιεύσεις

1. Koumbaris G, Hatzisevastou-Loukidou H, Alexandrou A, Ioannides M, Christodoulou C, Fitzgerald T, Rajan D, Clayton S, Kitsiou-Tzeli S, Vermeesch JR, Skordis N, Antoniou P, Kurg A, Georgiou I, Carter NP, Patsalis PC. FoSTeS, MMBIR and NAHR at the human proximal Xp region and the mechanisms of human Xq isochromosome formation. *Hum Mol Genet.* 2011;20(10):1925-36.
2. Evangelidou P, Sismani C, Ioannides M, Christodoulou C, Koumbaris G, Kallikas I, Georgiou I, Velissariou V, Patsalis PC. Clinical application of whole-genome array CGH during prenatal diagnosis: Study of 25 selected pregnancies with abnormal ultrasound findings or apparently balanced structural aberrations. *Mol Cytogenet.* 2010;(26)3:24
3. Georgiou I, Noutsopoulos D, Dimitriadou E, Markopoulos G, Apergi A, Lazaros L, Vaxevanoglou T, Pantos K, Syrou M, Tzavaras T. Retrotransposition RNA expression and evidence for retrotransposition events in human oocytes. *Hum Mol Genet* 2009;18(7):1221-8
4. Lazaros L, Hatzi E, Bouba I, Paraskevaidis E, Georgiou I. Non-invasive prenatal detection of paternal origin hb lepore in a male fetus at the 7th week of gestation. *Fetal Diagn Ther.* 2006;21(6):506-9.
5. De Rycke M, Georgiou I, Sermon K, Lissens W, Henderix P, Joris H, Platteau P, Van Steirteghem A, Liebaers I. Preimplantation genetic diagnosis for Autosomal Dominant Polycystic Kidney Disease Type 1. *Mol Hum Repr* 2004 11(1):65-71

6. Van de Velde H, Georgiou I, Rycke M, Schots R, Sermon K, Lissens W, Devroy P, Van Steirteghem A, Liebaers I. Novel universal approach for the preimplantation genetic diagnosis of  $\beta$ -thalassemia in combination with HLA matching of embryos. *Hum Reprod* 2004; 19(3): 700-708.
7. Bouba I, Koptides M, Mean R, Costi C-E, Demetriou K, Georgiou I, Pierides A, Siamopoulos K, Constantinou Deltas C. Novel PKD1 deletions and missense variants in a cohort of Hellenic polycystic kidney disease families. *Eur J Hum Genet* 2001; 9: 677-684.
8. Georgiou I, Sermon K, Lissens W, De Vos A, Plateau P, Lolis D, Van Steirteghem A, Liebaers I. Preimplantation genetic diagnosis for spinal and bulbar muscular atrophy (SBMA). *Hum Genet* 2001; 108 (6): 494-498.
9. Kurg A, Tonisson N, Georgiou I, Shumacher J, Tollet J, Metspalu A. Arrayed primer extension: solid-phase four-color DNA resequencing and mutation detection technology. *Genet Test* 2000; 4: 1-7.
10. Makrydimas G, Georgiou I, Kranas V, Zikopoulos K, Lolis D. Prenatal diagnosis of  $\beta$ -thalassemia from coelomic fluid cells. *Mol Hum Reprod* 1997; 3: 101-103