



Μεταφραστική Ιατρική: Οι σύγχρονες εφαρμογές της στην κλινική πράξη

Περιεχόμενο κατάρτισης (ενότητες και διάρκεια)

Ενότητα 1 – Εισαγωγή στη μεταφραστική ιατρική (1 ώρα)

Ορισμός της μεταφραστικής ιατρικής (MI) και ανάλυση του φάσματος των Βιοϊατρικών πρακτικών που εμπύπτουν κάτω από αυτό τον όρο. Καταγραφή των στόχων της MI και σφαιρική αναφορά των εργαλείων και τεχνικών που εφαρμόζονται για την επίτευξη αυτών των στόχων. Αναφορά σε παραδείγματα και εν δυνάμει πολύ υποσχόμενα προγράμματα MI που αναδεικνύουν τις σύγχρονες εφαρμογές της MI στην ιατρική και βιοιατρική επιστήμη.

Ενότητα 2 – Η Μοριακή Παθολογία του καρκίνου (1 ώρα)

Είναι γενικά γνωστό ότι ο καρκίνος αποτελεί μια ασθένεια του γονιδιώματος – δηλαδή αναπτύσσεται λόγω μεταλλάξεων που επηρεάζουν τη λειτουργία σημαντικών γονιδίων. Συγκεκριμένα ο καρκίνος αναπτύσσεται ως αποτέλεσμα μεταλλάξεων που επηρεάζουν δυο βασικές κατηγορίες γονιδίων: τα ογκοκατασταλτικά γονίδια, μεταλλάξεις στα οποία τα αδρανοποιούν και τα ογκογονίδια, μεταλλάξεις στα οποία προκαλούν την ενεργοποίησή τους. Θα συζητηθούν οι μοριακοί μηχανισμοί που οδηγούν στην καρκινογένεση σε διάφορους τύπους καρκίνου. Επίσης θα αναπτυχθεί και η χρήση γενετικών μοριακών αναλύσεων για τη διάγνωση προδιάθεσης σε κληρονομικά σύνδρομα που επηρεάζουν οικογένειες με κληρονομικό καρκίνο.

Ενότητα 3 – Η Γενετική στη σύγχρονη ιατρική πράξη και οι εφαρμογές της γονιδιωματικής, πρωτεομικής, και άλλων τεχνολογιών -OMICS (1 ώρα)

Αναθεώρηση των βασικών αρχών της γενετικής με έμφαση στην ιατρική γενετική. Παραδείγματα γενετικών παθήσεων και αναφορά σε πρωτόκολλα διάγνωσης και πρόληψης με έμφαση στη συνδρομή της μοριακής γενετικής στην έγκαιρη διάγνωση και πρόληψη. Περιγραφή των τεχνολογιών γονιδιωματικής, πρωτεομικής και άλλων εφαρμογών αιχμής και συζήτηση της αξίας που προσδίδουν στη μεταφραστική ιατρική.

Ενότητα 4 – Μεταφραστική Ιατρική – και φαρμακογενετική (1 ώρα)

Η μεταφραστική ιατρική αποτελεί ένα από τους πλέον αναπτυσσόμενους κλάδους της σύγχρονης ιατρικής επιστήμης. Βασίζεται στα ευρήματα της μεταφραστικής έρευνας η οποία

Συμμετέχει

στοχεύει στην παραγωγή νέας γνώσης και νέων φαρμάκων με επίκεντρο τον ασθενή. Η διεξαγωγή μεταφραστικής έρευνας οδηγεί στην παραγωγή πολλών δεδομένων ειδικά στο μοριακό επίπεδο, πολλά από τα νέα δεδομένα εφαρμόζονται στην ιατρική πράξη. Θα γίνει επεξήγηση και ενημέρωση στους συμμετέχοντες για τις διάφορες εφαρμογές της μεταφραστικής έρευνας στην κλινική πράξη με ειδική αναφορά στην φαρμακογενετική και τη χρήση στοχευόμενων φαρμάκων.

Ενότητα 5 – Εφαρμογές της μεταφραστικής ιατρικής - Εργαστήριο (2 ώρες)

Καρκίνος. Διαγνωστικές και ερευνητικές εφαρμογές (1 ώρα, Ανδρέας Χατζησάββας/Κυριάκος Κυριάκου)

Ο καρκίνος είναι μια πολύ παραγοντική ασθένεια η οποία αναπτύσσεται λόγω αλληλοεπιδράσεων μεταξύ γονιδίων και περιβαλλοντικών παραγόντων. Παρά την πολυπλοκότητα και τους πολλαπλούς μηχανισμούς που εμπλέκονται στην παθογένεια του καρκίνου η μοριακή βιολογία και η γενετική έχουν ανακαλύψει σημαντικά γονίδια και μηχανισμούς που εμπλέκονται στην ανάπτυξη του. Αυτές οι νέες γνώσεις εφαρμόζονται στην κλινική πράξη και σε αυτή την ενότητα θα αναπτυχθούν δύο βασικές εργαστηριακές τεχνικές που εφαρμόζονται στη διάγνωση και θεραπεία καρκινοπαθών, όπως αναλύεται πιο κάτω:

(α) Εφαρμογές μοριακών γενετικών αναλύσεων για τη διάγνωση προδιάθεσης σε οικογενή/κληρονομικό καρκίνο

Θα γίνει παρουσίαση μοριακών αναλύσεων όπου εμπλέκονται τεχνικές όπως την απομόνωση DNA από αίμα, διεξαγωγή PCR για πολλαπλασιασμό του DNA, αλληλούχιση του DNA και εντόπιση μεταλλάξεων. Ερμηνεία της σημασίας των μεταλλάξεων στην κάθε περίπτωση, ετοιμασία και ερμηνεία της έκθεσης. Εκπαίδευση των ιατρών και συμμετεχόντων στην ερμηνεία των αποτελεσμάτων μοριακών αναλύσεων.

(β) Εφαρμογές μοριακών γενετικών αναλύσεων στην φαρμακογενετική

Ένας τομέας σημαντικής ανάπτυξης είναι το “personalized medicine” το οποίο εφαρμόζεται ειδικά για την εξεύρεση της καταλληλότερης θεραπείας στον κάθε ασθενή.

Όπως αναφέρθηκε πιο πάνω ο καρκίνος είναι στην ουσία η κατ’ εξοχήν ασθένεια που αναπτύσσεται λόγω μεταλλάξεων στα γονίδια. Επομένως ο στόχος της θεραπείας για τον κάθε καρκινοπαθή, απαιτεί τη διεξαγωγή μοριακής ανάλυσης για να εξευρεθεί το γονίδιο το οποίο είναι μεταλλαγμένο και προκαλεί την ασθένεια. Σε αυτές τις περιπτώσεις θα γίνει παρουσίαση αφαίρεσης DNA από τον όγκο, πολλαπλασιασμός του DNA και αλληλούχιση για να εντοπισθεί το μεταλλαγμένο γονίδιο που αποτελεί το στόχο θεραπείας.

Συμμετέχει

Οι ιατροί, συμμετέχοντες θα εκπαιδευτούν επίσης στην ερμηνεία των αποτελεσμάτων και στο τι σημαίνει η επιλογή του κατάλληλου στοχευόμενου φαρμάκου στον κάθε ασθενή.

Νευρολογικά νοσήματα. Διαγνωστικές και ερευνητικές εφαρμογές (1 ώρα, Πασχάλης Νικολάου/Χριστίνα Βότση)

(α) Διαγνωστικές εφαρμογές για τη νόσο Huntington, τη νωτιαία μυϊκή ατροφία, τις νευροπάθειες Charcot-Marie-Tooth και τις κληρονομικές αταξίες. Περιγραφή του Εθνικού Προγράμματος Πρόληψης της αταξίας Friedreich. Αναφορά στη δυνατότητα που δίνει η τεχνολογία NGS για την γρήγορη και έγκαιρη διάγνωση των σπανίων νευρογενετικών νόσων. (Πασχάλης Νικολάου/Χριστίνα Βότση)

(β) Περιγραφή ερευνητικών προγραμμάτων που στοχεύουν στη χαρτογράφηση νέων γονιδίων και μεταλλάξεων που προκαλούν νευροπάθειες, αταξίες, και άλλες σπάνιες νευρογενετικές νόσους, καθώς και στις μελέτες της έκφρασης των φυσιολογικών και μεταλλαγμένων γονιδίων. Ανάλυση της συμβολής αυτών των μελετών για την κατανόηση των παθογενετικών μηχανισμών με στόχο την ανάπτυξη πιθανών θεραπευτικών προσεγγίσεων. (Πασχάλης Νικολάου/Χριστίνα Βότση)