



περιεχόμενα

ΜΗΝΥΜΑ ΤΟΥ ΓΕΝΙΚΟΥ  
ΕΚΤΕΛΕΣΤΙΚΟΥ ΙΑΤΡΙΚΟΥ  
ΔΙΕΥΘΥΝΤΗ ΤΟΥ ΙΝΓΚ

**Νέα γρίπη Η1Ν1,  
καλύτερα ασφαλείς  
παρά μετανιωμένοι**  
Σελ. 2

ΙΑΤΡΙΚΕΣ ΥΠΗΡΕΣΙΕΣ

**Ηλεκτρομυογράφημα  
Μονήρους Μυϊκής Ίνας**  
Σελ. 3

ΓΝΩΡΙΣΤΕ ΤΟ ΙΝΓΚ

**Τμήμα Μοριακής  
Γενετικής, Λειτουργίας  
και Θεραπείας**  
Σελ. 4

ΤΕΛΕΘΟΝ

**Κάθε τέλος για μας  
είναι και μια αρχή**  
Σελ. 5

ΣΕΛΙΔΑ ΤΩΝ ΑΣΘΕΝΩΝ

**Κυπριακός Σύνδεσμος  
Ασθένειας Πάρκινσον**  
Σελ. 6

ΕΡΕΥΝΑ

**Νόσος Πάρκινσον**  
Χαρακτηρίζεται από τρόμο,  
δυσκαμψία, βραδυκίνησια και  
διαταραχές βάρδισης.  
Σελ. 7

ΝΕΑ ΤΟΥ ΙΝΓΚ

**Το Σύνδρομο  
«Εύθραυστο Χ»**  
Σελ. 8

ΝΕΑ ΥΠΗΡΕΣΙΑ



Ανίχνευση μεταλλάξεων σε ασθενείς  
με ορθοκολικό καρκίνο

Μια νέα υπηρεσία, η οποία αποσκοπεί στην ανίχνευση μεταλλάξεων στο ογκογονίδιο K-ras σε ασθενείς με διάγνωση ορθοκολικού καρκίνου προσφέρει το τμήμα του Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου/Μοριακής Παθολογίας του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής. Η μοριακή ανάλυση διεξάγεται σε DNA που αφαιρείται από το ήδη υπάρχον βιοψικό υλικό του ασθενούς. Το K-ras αποτελεί ένα σημαντικό βιολογικό δείκτη, ο έλεγχος του οποίου παρέχει

σημαντικές πληροφορίες σχετικά με την ανταπόκριση των ασθενών με ορθοκολικό καρκίνο στη θεραπεία με αντισώματα (όπως το ERBITUX) έναντι του επιδερμικού αυξητικού παράγοντα (EGFR). Τα αποτελέσματα της γενετικής ανάλυσης του K-ras βοηθούν τον θεράποντα ιατρό να γνωρίζει εκ των προτέρων ποι οι ασθενείς με μεταστατικό ορθοκολικό καρκίνο, πιθανόν θα επωφεληθούν από την πιο πάνω στοχευμένη θεραπεία. Σελ. 2

Πιλοτικό Πρόγραμμα Πρόληψης για την Αταξία Φρίττραϊχ

Σε συνεργασία με το Υπουργείο Υγείας, το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου θα προχωρήσει στη διεξαγωγή Πιλοτικού Εθνικού Προγράμματος Πρόληψης για την Αταξία Φρίττραϊχ (Friedreich). Η Αταξία Φρίττραϊχ (Friedreich) είναι μια κληρονομική πάθηση που επηρεάζει κυρίως τον εγκέφαλο, το νωτιαίο μυελό και τα περιφερικά νεύρα. Το πρόγραμμα βασίζεται στον προληπτικό έλεγχο της ασθένειας με τη διεξαγωγή αιματολογικής εξέτασης σε ζευγάρια τα οποία κατάγονται από την επαρχία Πάφου, όπου παρατηρείται το μεγαλύτερο ποσοστό των φορέων. Σελ. 8



## μήνυμα

Από το Γενικό Εκτελεστικό Ιατρικό  
Διευθυντή του INΓΚ  
**Δρ Φίλιππο Πατσαλή,**  
**PhD, HCLD**



Ο νέος ιός της γρίπης H1N1 είναι σίγουρα το σχετικό με την επιστήμη μας θέμα το οποίο κυριαρχεί στην επικαιρότητα τους τελευταίους μήνες. Ο ιός H1N1 είναι ένα νέο στέλεχος του ιού της γρίπης, το οποίο περιέχει γενετικό υλικό από τους ιούς της γρίπης των χοίρων, των πτηνών και των ανθρώπων και μεταδίδεται από άνθρωπο σε άνθρωπο. Οι ιοί της γρίπης μεταλλάσσονται και εξελίσσονται πολύ γρήγορα. Συνήθως μεταλλάσσουν τις πρωτεΐνες του καψιδίου τους για να μπορούν να διεισδύουν μέσα στα κύτταρα των ξενιστών που μολύνουν. Επίσης έχουν την ικανότητα να ανασυνδυάζουν το γενετικό τους υλικό, όταν στελέχη διαφορετικών υπότυπων (π.χ H1N1, H3N2) ή ξενιστών (π.χ ανθρώπου, χοίρου, πτηνών) βρεθούν στον ίδιο οργανισμό. Οι συνεχείς μεταλλαγές και η εξέλιξη των ιών της γρίπης κάθε χρόνο προκαλεί, και θα συνεχίσει να προκαλεί, νέα κρούσματα ιογενών λοιμώξεων.

Οι νέοι μεταλλαγμένοι ιοί κάθε χρόνο προκαλούν την εποχική γρίπη η οποία προκαλεί το θάνατο χιλιάδων ανθρώπων. Η εξέλιξη των ιών της γρίπης, κατά καιρούς προκαλεί επίσης πανδημίες, όπως αυτή του 1918, η οποία προκάλεσε τον θάνατο 50-100 εκατομμυρίων ανθρώπων. Κάθε χρόνο εξετάζονται οι μεταλλαγές των ιών και παρασκευάζονται νέα εμβόλια. Με αυτά εμβολιάζονται νέοι, γέροι και ευπαθείς ομάδες. Η εξέλιξη των ιών με μεταλλαγές που προκαλούνται από τον ανασυνδυασμό του γενετικού υλικού διαφορετικών στελεχών θεωρούνται ιδιαίτερα απρόβλεπτες και δυναμικά πιο επικίνδυνες. Γι' αυτό λαμβάνονται δραστικά μέτρα για να μην δημιουργηθεί πανδημία. Όταν το 1976 ο ιός μεταλλάχθηκε και μεταδόθηκε από χοίρους σε ανθρώπους, ο Πρόεδρος των ΗΠΑ εισηγήθηκε τον εμβολιασμό όλου του πληθυσμού. Η πανδημία αποφεύχθηκε. Το 1997 πολλοί άνθρωποι πέθαναν στο Hong Kong λόγω της γρίπης των πτηνών (κοτόπουλα). Όλα τα κοτόπουλα στην Νότια Κίνα και το Hong Kong θανατώθηκαν για να αποτραπεί η μόλυνση του ανθρώπινου πληθυσμού. Και πάλι η πανδημία αποφεύχθηκε. Ήταν ο μαζικός ο εμβολιασμός ή η θανάτωση όλων των ζώων, που απέτρεψε τις πανδημίες ή ήταν ένας λάθος συναγεραμμός; Για την αντιμετώπιση των ιογενών λοιμώξεων και της εξέλιξης τους σε πανδημία, καλύτερη πιστεύω είναι η προσέγγιση με πολλά προληπτικά μέτρα, πάρα ο εφησυχασμός και τα ημίμετρα. Καλύτερα ασφαλείς παρά μετανιωμένοι.

## Νέα υπηρεσία από το Τμήμα Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου/ Μοριακής Παθολογίας

### Ογκογονίδιο K-ras και ορθοκολικός καρκίνος

Το τμήμα του Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου/Μοριακής Παθολογίας, προσφέρει μια καινούργια υπηρεσία η οποία αποσκοπεί στην ανίχνευση μεταλλάξεων στο ογκογονίδιο K-ras σε ασθενείς με διάγνωση ορθοκολικού καρκίνου. Η μοριακή ανάλυση διεξάγεται σε DNA που αφαιρείται από το ήδη υπάρχον βιοψικό υλικό του ασθενούς. Το K-ras αποτελεί ένα σημαντικό βιολογικό δείκτη, ο έλεγχος του οποίου παρέχει σημαντικές πληροφορίες σχετικά με την ανταπόκριση των ασθενών με ορθοκολικό καρκίνο στη θεραπεία με αντισώματα (όπως το ERBITUX) έναντι του επιδερμικού αυξητικού παράγοντα (EGFR). Τα αποτελέσματα της γενετικής ανάλυσης του K-ras βοηθούν τον θεράποντα ιατρό να γνωρίζει εκ των προτέρων ποιοι ασθενείς με μεταστατικό ορθοκολικό καρκίνο, πιθανόν θα επωφεληθούν από την πιο πάνω στοχευμένη θεραπεία. Έτσι περιορίζεται η έκθεση των ασθενών σε μη κατάλληλες για αυτούς θεραπείες και παράλληλα εξοικονομούνται μεγάλα ποσά που θα ξοδεύονταν για αυτές τις θεραπείες. Πιο συγκεκριμένα ελέγχονται συγκεκριμένες περιοχές του γονιδίου K-ras για την ύπαρξη σωματικών μεταλλάξεων. Αν ο ασθενής δεν φέρει τις πιο πάνω μεταλλάξεις, τότε ενδείκνυται η χορήγηση θεραπείας με αντισώματα έναντι του EGFR, ενώ σε αντίθετη περίπτωση η χρήση της θεραπείας αυτής αποφεύγεται μια και δεν υπάρχει ιδιαίτερο όφελος.

Σημειώνεται ότι ένας από τους κύριους στόχους του τμήματος είναι η προσφορά υψηλού επιπέδου υπηρεσιών μοριακής παθολογίας προς όφελος του Κύπριου πολίτη. Στα πλαίσια αυτά το τμήμα θα συνεχίσει την προσπάθεια εισαγωγής υπηρεσιών που συμβάλλουν στην επιλογή εξατομικευμένων θεραπειών προς όφελος των καρκινοπαθών.

*Για περισσότερες πληροφορίες σχετικά με τη νέα υπηρεσία παρακαλώ επικοινωνήστε με τον Δρ. Κ. Κυριάκου, Τμήμα Ηλεκτρονικού Μικροσκοπίου/Μοριακής Παθολογίας, τηλ. 22392631.*

## επικοινωνία

### Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου

T.K. 23462, 1683 Λευκωσία, Κύπρος  
Τηλ. +357 22 392600, Φαξ +357 22 358237 - Website. www.cing.ac.cy

Υπεύθυνος έκδοσης: **Δρ. Φίλιππος Πατσαλής**  
Συντακτική επιτροπή: **Δρ. Μάριος Φυλακτίδης, Δρ. Ελευθέριος Παπαθανασίου, Έλενα Παναγιώτου, Γιώργος Βατυλιώτης, Κύπρος Καρανίκης, Μαρία Λοΐζου**

Επιμέλεια - Παραγωγή: **άλφα δημιουργική λτδ**, Τηλ. 22 515195, info@alfa.com.cy  
Εκτύπωση: **Τεπογραφεία Lithofit**, Τηλ. 22 350589, Φαξ. 22 775607



# Ηλεκτρομυογράφημα Μονήρους Μυϊκής Ύνας (HMMI)

Το Ηλεκτρομυογράφημα Μονήρους Μυϊκής Ύνας (HMMI) ή αλλιώς Single Fiber Electromyography, είναι μια πολύ εξειδικευμένη μέθοδος σε σχέση με το ήδη εξειδικευμένο ηλεκτρομυογράφημα.

Το ηλεκτρομυογράφημα ανιχνεύει κινητικές μονάδες μέσα στο μυ με τη χρήση ειδικής βελόνας.

Το HMMI ανιχνεύει το πιο μικρό στοιχείο της κινητικής μονάδας, την κινητική ίνα. (Εικόνα 1)

Μια κινητική μονάδα αποτελείται από ένα νεύρο (άξονας του νεύρου ο οποίος μεταφέρει τα μηνύματα από τον εγκέφαλο και το νωτιαίο μυελό) και τις κινητικές μυϊκές ίνες, στις οποίες καταλήγει. Στο HMMI βλέπουμε την επικοινωνία μεταξύ του νεύρου και της κινητικής ίνας πάνω στο οποίο εφάπτεται. (Εικόνα 2)

Η εξέταση αυτή χρησιμοποιείται από το Εργαστήριο Ηλεκτρομυογραφήματος για τον αποκλεισμό της Μυασθέ-



**Δρ Ελευθέριος Σ. Παπαθανασίου, PhD**

Νευροφυσιολόγος

νειας, αιτία της οποίας είναι η μη-επικοινωνία στο σημείο της νευρομυϊκής σύναψης (όπου το νεύρο αγγίζει την κινητική μυϊκή ίνα).

Ειδική βελόνα τοποθετείται, στις πλείστες περιπτώσεις, κοντά στο προσωπικό νεύρο, η οποία ερεθίζει αυτό το νεύρο. Μια άλλη βελόνα τοποθετείται μέσα στο μυ γύρω



**Εικόνα 1: Διάγραμμα που δείχνει τι είναι η μυϊκή ίνα, σε σχέση με όλο το μυ.**

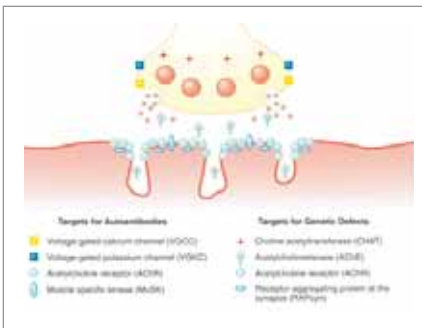
από το μάτι (σφικτήρας του βλεφάρου) η οποία καταγράφει τη δραστηριότητα από το μυ που προκαλείται από τον ερεθισμό. (Εικόνα 3) Αυτό που καταγράφεται είναι η σταθερότητα των απαντήσεων από το μυ. Όταν η καταγραφή δεν είναι σταθερή σημαίνει ότι δεν περνάνε σωστά τα μηνύματα από το νεύρο στο μυ. (Εικόνα 4)

Η εξέταση αυτή είναι πολύ ευαίσθητη και χρησιμοποιείται και για άλλες παθήσεις πέραν της Μυασθένειας. Μάλιστα, μια μελέτη που έχουμε κάνει στο Εργαστήριο και η οποία έχει φέτος δημοσιευτεί σε διεθνή επιστημονικό περιοδικό (Journal of

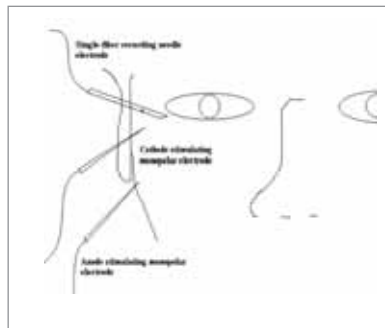
Clinical Neurophysiology), δείχνει ότι το μεγαλύτερο ποσοστό των θετικών αποτελεσμάτων οφείλονται σε Μυασθένεια, όμως και άλλες παθήσεις μπορούν να δείχνουν τα ίδια αποτελέσματα (όπως π.χ. Νόσος Κινητικού Νευρώνα και Μιτοχονδριακή Μυοπάθεια).

Για το λόγο αυτό, τα αποτελέσματα πάντα χρειάζονται κλινική συσχέτιση.

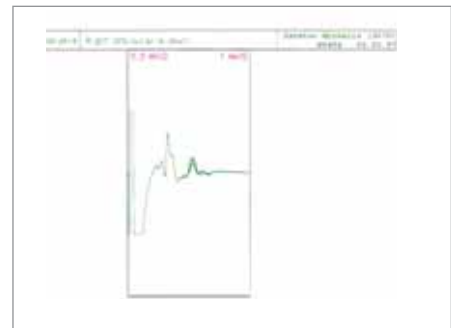
Επίσης, στη μελέτη αυτή είχαμε βρει ότι, η καταγραφή από το κάτω μέρος του βλεφάρου κάνει την εξέταση πιο ευαίσθητη, σε σχέση με την καταγραφή μόνο από το άνω βλέφαρο, κάτι που δεν έχει δημοσιευτεί προηγουμένως.



**Εικόνα 2: Το τελικό σημείο του νεύρου και η μυϊκή ίνα πάνω στο οποίο καταλήγει.**



**Εικόνα 3: Διάγραμμα που δείχνει τη μεθοδολογία του HMMI.**



**Εικόνα 4: Ένα παράδειγμα από αποτέλεσμα HMMI, που δείχνει την αντίδραση μιας παθολογικής νευρομυϊκής σύναψης.**





Διευθυντής Τμήματος: Λεωνίδας Α. Φυλακτού, PhD

laphylac@cing.ac.cy

## Στοχεύοντας στην αποσαφήνιση της βάσης ασθενειών, τη διάγνωση και τη θεραπεία τους

Το τμήμα Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας και Θεραπείας διεξάγει ερευνητικά προγράμματα και εξειδικευμένες διαγνωστικές υπηρεσίες σε συγκεκριμένα πεδία της βιοϊατρικής επιστήμης. Μέσα στα ερευνητικά ενδιαφέροντα του τμήματος είναι ο εντοπισμός των μοριακών αιτιών που προκαλούν ασθένειες, η μελέτη της λειτουργίας γονιδίων και πρωτεϊνών που εμπλέκονται σε ασθένειες και η ανάπτυξη καινούργιων γενετικών προσεγγίσεων που μπορούν να διαμορφώσουν τη βάση για τη θεραπεία ασθενειών.

Το τμήμα Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας και Θεραπείας αναπτύσσει και διεξάγει επίσης, εξειδικευμένες υπηρεσίες, κυρίως γενετικές, για τη διάγνωση διαφόρων ασθενειών. Οι υπηρεσίες αυτές είναι μοναδικές για την Κύπρο.

Η μελέτη των μυϊκών κυττάρων και τα προβλήματα που παρουσιάζονται σε μυϊκές ασθένειες είναι ένας από τους κύριους τομείς έρευνας που διεξάγεται στο τμήμα. Μια από τις ασθένειες που επηρεάζεται από τη δυσλειτουργία των σκελετικών μυών είναι η Μυοτονική Δυστροφία, μια συχνή κληρονομική νευρομυϊκή ασθένεια. Στο τμήμα Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας και Θεραπείας διεξάγεται μια σειρά από ερευνητικά προγράμματα για τη Μυοτονική Δυστροφία και πρόσφατα, οι επιστήμονες του τμήματος δημιούργησαν ένα καινούργιο μοντέλο όπου η ασθένεια μπορεί να μελετηθεί από διαφορετική βάση. Η επαναδραστηριοποίηση των μυϊκών κυττάρων είναι ακόμη ένας τομέας που ασχολείται το τμήμα Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας και Θεραπείας. Σε αυτό το πρόγραμμα, η προσπάθεια επικεντρώνεται στη μεταφορά γενετικού υλικού στα ώριμα μυϊκά κύτταρα για να επιφέρει την



Όρθιοι από αριστερά: Δρ Βάσσος Νεοκλέους, Δρ Χρίστος Σιαμμάς, Mustafa Anayasa, Δρ Λεωνίδας Φυλακτού, Δρ Νικόλας Μαστρογιαννόπουλος. Καθήμενες από αριστερά, Κωνσταντίνα Κκώστη και Άντρη Κουτσουλίδου.

επαναδραστηριοποίησή τους. Τα μέχρι στιγμής αποτελέσματα καταδεικνύουν ότι είναι εφικτή η επαναφορά των ώριμων μυϊκών κυττάρων στον κυτταρικό κύκλο και μελλοντικά πειράματα θα διερευνήσουν κατά πόσο τα κύτταρα έχουν τη δυναμική να πολλαπλασιαστούν.

Μέσα στα ερευνητικά ενδιαφέροντα του τμήματος Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας και Θεραπείας είναι και η μελέτη και η εξεύρεση αποτελεσματικών τρόπων για τη μεταφορά γενετικού υλικού στα μυϊκά κύτταρα. Για αυτό το σκοπό, αναπτύσσονται, σε συνεργασία με το Πανεπιστήμιο Κύπρου, πολυμερή υλικά όπως και απενεργοποιημένοι ιοί, απολαμβάνοντας έτσι τις ψηλές μεταφορικές ικανότητες τους να μεταφέρουν γενετικό υλικό.

Τέλος, στο τμήμα Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας και Θεραπείας αναπτύσσονται καινούργιες διαγνωστικές υπηρεσίες

που παρέχονται στους ασθενείς της Κύπρου και της ευρύτερης περιοχής. Οι περισσότερες από αυτές τις υπηρεσίες είναι για την ανίχνευση γενετικών λαθών που προκαλούν κληρονομικές ασθένειες.

Πρόσφατα έχουν εντοπιστεί για πρώτη φορά στον Κυπριακό πληθυσμό τα γενετικά λάθη που προκαλούν την κληρονομική κώφωση και τη συγγενή υπερπλασία των επινεφριδίων.

Στις δραστηριότητες του τμήματος Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας και Θεραπείας συμμετέχουν οι επιστήμονες, Δρ. Βάσσος Νεοκλέους, Δρ. Νικόλας Μαστρογιαννόπουλος, Δρ. Χρίστος Σιαμμάς, Κωνσταντίνα Κκώστη, Mustafa Anayasa και οι διδακτορικοί φοιτητές Άντρη Κουτσουλίδου, Αντώνης Αντωνίου και Κυριακή Παφίτη. Το τμήμα Μοριακής Γενετικής, Λειτουργίας και Θεραπείας διευθύνει ο Δρ. Λεωνίδας Α. Φυλακτού.



# Η λήξη κάθε Τέλεθον είναι η αρχή του επόμενου!

Από το φθινόπωρο και μέχρι το τέλος του 2009, διοργανώθηκαν για το TELETHON μια σειρά από εκδηλώσεις με διαφορετικό χαρακτήρα και διαφορετικό κοινό προσέλευσης για τη κάθε μια. Αξίζει να αναφερθούμε σε αυτές, εκφράζοντας συγχρόνως την ικανοποίησή μας για την επιτυχία που είχαν οικονομικά, αλλά και για την ικανοποίηση που πρόσφεραν προς τους φίλους που τις είχαν στηρίξει.

Με τον ερχομό του 2010, το TELETHON προετοιμάζεται ήδη για την καινούργια χρονιά. Νέες ιδέες, όμως και καθιερωμένες εκδηλώσεις, οι οποίες έχουν καταστεί θεσμός και κάθε χρόνο το ενδιαφερόμενο κοινό τις αναμένει για να λάβει μέρος σε αυτές. Μια από τις πρώτες εκδηλώσεις του TELETHON είναι το «Ταξίδι με τα Φτερά της Ελπίδας» το οποίο θα πραγματοποιηθεί για έβδομη συνεχή χρονιά, και αυτό χάρη στον κύριο χορηγό της εκδήλωσης που δεν είναι άλλος από τις Κυπριακές Αερογραμμές, και τους χορηγούς μας που είναι η εταιρία πετρελαιοειδών BP, το Skevi Travel και η Hermes Airports.

Κλείνοντας το χρόνο αυτό, το TELETHON θα ήθελε να ευχαριστήσει όλους όσους συνέβαλαν στις προσπάθειες του ώστε να είναι ικανό για ακόμα μια χρονιά να προσφέρει βοήθεια σε συνανθρώπους μας που την έχουν άμεση ανάγκη. Ιδιαίτερα θα θέλαμε να ευχαριστήσουμε τον κύριο χορηγό του TELETHON 2009, τη εταιρία Touch Blue Development, καθώς επίσης το Ραδιοφωνικό Ίδρυμα Κύπρου και την Russian Commercial Bank.



## Χριστουγεννιάτικο Παιδικό Πάρτι

Όπως κάθε χρόνο έτσι και φέτος το Χριστουγεννιάτικο παιδικό πάρτι του TELETHON πραγματοποιήθηκε με επιτυχία χαρίζοντας χαρά σε πολλά παιδιά αφού διασκέδασαν με την Παιδική Σκηνή Δώρου Κυριακίδη η οποία και φέτος στήριξε το TELETHON με την ευγενή συμμετοχή της. Το πάρτι πραγματοποιήθηκε το Σάββατο 5 Δεκεμβρίου στο ξενοδοχείο Hilton. Στο πάρτι, ο Άγιος Βασίλης μοίρασε δώρα σε όλα τα παιδιά. Χορηγός της εκδήλωσης ήταν και φέτος η εταιρία Albourne. Η εκδήλωση απέφερε στο TELETHON πάνω από 10.000 ευρώ.



## “ZUMBA® FOR TELETHON”

Μια διαφορετική εκδήλωση διοργανώθηκε το Σάββατο 12 Δεκεμβρίου στο Αθλητικό κέντρο του Ευρωπαϊκού Πανεπιστημίου Κύπρου, αφιερωμένη στο TELETHON. Δύο επίσημοι ZUMBA® εκπαιδευτές, Κολομβιανής καταγωγής, μύησαν τους “fans” της αερόβιας αυτής γυμναστικής αφήνοντας τους όλους ικανοποιημένους. Το “Zumba for Telethon” ήταν μια ακόμα επιτυχημένη εκδήλωση, στην οποία οι συμμετέχοντες διασκέδασαν στηρίζοντας συγχρόνως τον φιλανθρωπικό θεσμό. Διοργανωτής της εκδήλωσης ήταν το Studio Pilates bodyharmony με επικεφαλής τον εκπαιδευτή Ricardo Barrios.



## Πινελιές ομορφιάς και αγάπης

Μια εκδήλωση άκρως ενδιαφέρουσα για τις γυναίκες. Ο γνωστός μακιγιέρ Μιχάλης Ορφανίδης πραγματοποίησε μια επίδειξη επαγγελματικού μακιγιάζ, ξετυλίγοντας πολλά από τα μυστικά της τέχνης του. Πάνω από 200 γυναίκες παρακολούθησαν με ενδιαφέρον την επίδειξη και απόλαυσαν το κοκτέιλ που πρόσφερε το TELETHON σε μια ειδικά διαρρυθμισμένη αίθουσα του Eleon Leisure Park. Η εκδήλωση πραγματοποιήθηκε στις 5 Νοεμβρίου με κύριο χορηγό την Beautyline.



## άρθρο



κ. **Μάριος Ταννούσης**  
Πρόεδρος Κυπριακού  
Συνδέσμου Ασθένειας  
Πάρκινσον

# Στήριγμα των ασθενών με νόσο Πάρκινσον από το 2000

Ο Κυπριακός Σύνδεσμος Ασθένειας Πάρκινσον είναι μια μη θρησκευτική, μη πολιτική, και μη κερδοσκοπική οργάνωση που ενδιαφέρεται για την υγεία και την ευημερία των ανθρώπων με τη νόσο του Πάρκινσον, τόσο των οικογενειών όσων και των φροντιστών τους. Ιδρύθηκε το 2000 και υποστηρίζει κάθε προσπάθεια για πρόληψη, θεραπεία και παρεμπόδιση της νόσου του Πάρκινσον. Πλήρες μέλος του Ευρωπαϊκού Συνδέσμου Πάρκινσον και πλήρες μέλος του Παγκόσμιου Συνδέσμου Πάρκινσον. Παρακολουθεί τις εξελίξεις της νόσου Πάρκινσον τοπικά, εθνικά, περιφερειακά καθώς επίσης και διεθνώς.

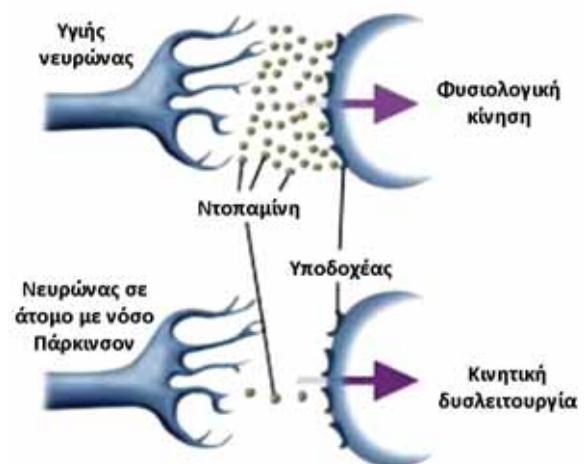
### Σκοποί του Συνδέσμου είναι:

- Η παροχή κατάλληλης ιατρικής φροντίδας σε όλους τους ασθενείς με τη νόσο του Πάρκινσον.
- Ο συντονισμός της επικοινωνίας μεταξύ των ασθενών και των οικογενειών τους, καθώς επίσης με τους γιατρούς και το Υπουργείο Υγείας και άλλα κέντρα που αφορούν την ασθένεια Πάρκινσον.
- Η παροχή πληροφοριών στα μέλη του που αφορούν τους ΕΡΔΑ και WPDA καθώς επίσης και άλλες αξιόπιστες οργανώσεις.
- Η ευαισθητοποίηση του κοινού η οποία θα οδηγήσει στην πρόσθετη υποστήριξη προς τους ασθενείς με τη νόσο του Πάρκινσον.
- Η παροχή υποστήριξης προς όλους τους ασθενείς με τη νόσο του Πάρκινσον και τις οικογένειές τους. Η διοργάνωση διασκέψεων και άλλων κοινωνικών εκδηλώσεων.
- Η προώθηση της έρευνας για τη νόσο του Πάρκινσον.

Το Ινστιτούτο Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου είναι πρωτοστάτης στο θέμα παροχής ιατροφαρμακευτικής περίθαλψης όσο αφορά τη νόσο του Πάρκινσον με ειδικευμένους επιστήμονες και πολυθεματικής ομάδας θεραπείας, όπου με σύγχρονους τρόπους αντιμετώπισης της ασθένειας όπως το Deep Brain Stimulation, έδωσαν σίγουρα μια καλύτερη ποιότητα ζωής στους ασθενείς μας αλλά και παράλληλα σε όλα τα μέλη των οικογενειών των ατόμων αυτών αλλά και στους φροντιστές τους.

Ο Κυπριακός Σύνδεσμος Ασθένειας Πάρκινσον θα ήθελε να ευχαριστήσει τη διεύθυνση καθώς και το Ιατρικό και Επιστημονικό προσωπικό του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου για την πολύ σημαντική προσφορά του στους ασθενείς με τη νόσο του Πάρκινσον.

### ΕΠΙΠΕΔΑ ΝΤΟΠΑΜΙΝΗΣ ΣΕ ΝΕΥΡΩΝΑ ΥΓΙΟΥΣ ΑΤΟΜΟΥ ΚΑΙ ΣΕ ΝΕΥΡΩΝΑ ΑΤΟΜΟΥ ΜΕ ΝΟΣΟ ΠΑΡΚΙΝΣΟΝ



### Δικαιώματα των ασθενών

Ο Κυπριακός Σύνδεσμος Ασθένειας Πάρκινσον ακολουθεί πιστά τη λίστα δικαιωμάτων των ανθρώπων με την νόσο του Πάρκινσον που πρωτοανακοινώθηκε και υιοθετήθηκε την 11η Απριλίου 1997 στο Λονδίνο και που βασικά αναφέρει ότι οι άνθρωποι με την νόσο του Πάρκινσον έχουν δικαίωμα:

- > Να αποτείνονται σε γιατρό με ειδικότητα για τη νόσο του Πάρκινσον
- > Να λαμβάνουν μια ακριβή διάγνωση
- > Να έχουν πρόσβαση στις υπηρεσίες υποστήριξης
- > Να λαμβάνουν συνεχή περίθαλψη
- > Να συμμετέχουν στο χειρισμό της ασθένειας





## Έρευνα

**Δρ Μάριος Παντζαρίης MD**, Διευθυντής Νευρολογικής Κλινικής Γ  
Τηλ. 22 392 740, 22 358 600, Φαξ. 22 392 786, pantzari@cing.ac.cy

## Η νόσος Πάρκινσον

Ο James Parkinson, άγγλος ιατρός, περιέγραψε για πρώτη φορά τη νόσο του Πάρκινσον το 1817. Χαρακτηρίζεται από τρόμο, δυσκαμψία, βραδυκινήσια και διαταραχές βάδισης. Η αιτία της νόσου εξακολουθεί ακόμα και σήμερα να είναι άγνωστη. Πιθανολογείται γενετική προδιάθεση και επίδραση κάποιου περιβαλλοντικού παράγοντα (τοξίνης;) που επιδρά στα κύτταρα του εγκεφάλου που παράγουν ντοπαμίνη.

Η συχνότητα της νόσου στο δυτικό κοσμο είναι περίπου 200 άτομα σε κάθε 100.000 κατοίκους άρα υπολογίζεται στην Κύπρο να υποφέρουν γύρω στα 1.000-1.500 άτομα με τη νόσο του Πάρκινσον. Εκδηλώνεται κυρίως μετά τα πενήντα χρόνια (περίπου 1% του πληθυσμού ηλικίας > πενήντα χρονών υποφέρει από νόσο του Πάρκινσον). Η κύρια θεραπευτική ουσία που χορηγείται είναι η ουσία λεβοντόπα. Στον οργανισμό μετατρέπεται σε ντοπαμίνη και έτσι ασκεί τη δράση της. Στα αρχικά στάδια της νόσου επιφέρει θεαματική βελτίωση των συμπτωμάτων, αλλά στην πορεία με τα χρόνια η δράση της εξασθενεί και έτσι εμφανίζονται επιπλοκές και επιδείνωση της νόσου (δυσκινησίες και σοβαρές διακυμάνσεις



της κινητικότητας). Αρκετά φάρμακα που μιμούνται τη δράση της ντοπαμίνης, τα ντοπαμινεργικά φάρμακα όπως η βρωμοκρυστίνη, η αμανταδίνη, η πραμιπεξόλη, η ροπινιρόλη, η ρασαγλίλη κλπ, βοηθούν στα αρχικά στάδια της νόσου κυρίως ώστε να επιτευχθεί η μείωση της συνολικής ημερήσιας δόσης της ντοπαμίνης. Σε προχωρημένες μορφές της νόσου

του Parkinson όπου παρατηρούνται σοβαρές δυσκινησίες και σοβαρές διακυμάνσεις στην κινητικότητα των ασθενών μπορούν να εφαρμοστούν πιο επιθετικές μέθοδοι, όπως η τοποθέτηση μικροηλεκτροδίων στον εγκέφαλο (Deep Brain Stimulation). Αυτή η μέθοδος έχει ήδη εφαρμοστεί σε πάνω από 20 ασθενείς που παρακολουθούνται στο ΙΝΓΚ με

πολύ θεαματικά αποτελέσματα. Μεταμόσχευση κυττάρων μπορεί να αφορά κύτταρα από το μυελό των επινεφριδίων, νευρικά γάγγλια, εμβρυϊκά ντοπαμινικά κύτταρα και τελευταία κύτταρα του αμφιβληστροειδή του ματιού. Σε ερευνητικό ακόμα επίπεδο έχουν πραγματοποιηθεί μεταμοσχεύσεις κυττάρων τα οποία είναι γενετικά τροποποιημένα να παράγουν ντοπαμίνη, μεταφορά γονιδίων για ενεργοποίηση παραγωγής ντοπαμίνης με χρήση ιών ή ακόμα μεταμόσχευση αρχέγονων κυττάρων (stem cells). Εδώ στο ΙΝΓΚ εκτελούνται γενετικές μελέτες σε ασθενείς σποραδικής νόσου Πάρκινσον σε συνεργασία με εργαστήρια στην Ελλάδα. Εκτός από τις μελέτες αυτές, διεξάγεται μια συνεχιζόμενη κλινική έρευνα με στόχο την αξιολόγηση της βελτίωσης της ποιότητας ζωής των ασθενών οι οποίοι έχουν υποβληθεί στη διαδικασία τοποθέτησης μικροηλεκτροδίων στον εγκέφαλό τους. Μια άλλη μελέτη που θα αρχίσει στο άμεσο μέλλον είναι η ανάλυση μαγνητικών τομογραφιών ασθενών με δυσκινησίες με σκοπό τη διαφοροποίηση της Νόσου Πάρκινσον από άλλα σύνδρομα που παρουσιάζουν παρόμοια συμπτώματα.

## Εκπαίδευση

Ο Δρ Σταύρος Μαλάς, από την ομάδα Developmental and Functional Genomics του Ινστιτούτου Νευρολογίας και Γενετικής Κύπρου, έδωσε μια διάλεξη στις 25 Οκτωβρίου 2009, στο Ξενοδοχείο Lordos Beach στη Λάρνακα, με θέμα “The Neuron-Glial fate switch in the ventral spinal cord revisited”. Η διάλεξη αποτελούσε μέρος συνεδρίου το οποίο διεξή-

χθη στα πλαίσια Ευρωπαϊκού προγράμματος με θέμα την αποκατάσταση βλαβών στο Νευρικό Σύστημα και την ευελιξία που υπάρχει σ’ αυτό το Σύστημα (COST Action B30: Neural Regeneration and Plasticity). Ο Δρ Μαλάς αντιπροσωπεύει την Κύπρο στην ομάδα εργασίας του ίδιου προγράμματος που έχει σχέση με την βασική νευροβιολογία. Επίσης, ο Δρ

Μαλάς, έδωσε μια διάλεξη στο Sede Antonio Machado, Baeza, στην Ισπανία, με θέμα “Sox 1 links the function of neural patterning and Notch signaling in the ventral spinal cord during the neuron-glial fate switch”. Η διάλεξη είχε ως στόχο να παρουσιάσει στοιχεία για το πώς δημιουργούνται νευρώνες και άλλα κύτταρα μέσα στο νωτιαίο μυελό.



## Εθνικό Πρόγραμμα Πρόληψης της Αταξίας του Φρίττραϊχ

Την έναρξη Πιλοτικού Εθνικού Προγράμματος Πρόληψης για την Αταξία Φρίττραϊχ (Friedreich) ανακοίνωσε σε Διάσκεψη Τύπου στις 2 Νοεμβρίου 2009 στην Πάφο, ο Υπουργός Υγείας, Δρ Χρίστος Πατσαλίδης. Το εν λόγω πρόγραμμα θα εφαρμοστεί από κοινού από το ΙΝΓΚ και το Υπουργείο Υγείας το οποίο και θα επιχορηγήσει με το ποσό των €200.000. Το Ινστιτούτο εκπροσώπησαν στη διάσκεψη ο Δρ Φίλιππος Πατσαλής, Γενικός Ιατρικός Εκτελεστικός Διευθυντής του ΙΝΓΚ και η Δρ Κυπρούλα Χριστοδούλου, Διευθύντρια Τμήματος Νευρογενετικής του ΙΝΓΚ και Υπεύθυνη Προγράμματος για την Αταξία Φρίττραϊχ. Η αταξία Φρίττραϊχ (Friedreich) είναι μια κληρονομική πάθηση που επηρεάζει κυρίως τον εγκέφαλο, το νωτιαίο μυελό και τα περιφερικά νεύρα. Τα πρώτα συμπτώματα παρουσιάζονται στην εφηβική ηλικία, ή λίγο αργότερα, συνήθως μέχρι το εικοστό πέμπτο έτος και αυτά είναι: α) αταξία, δηλαδή έλλειψη συντονισμού των κινήσεων με



Συνεργασία Υπουργείου Υγείας με το ΙΝΓΚ

αποτέλεσμα αστάθεια στο περπάτημα, β) έλλειψη συντονισμού και στις κινήσεις των χεριών, η οποία παρουσιάζεται μετά την πάροδο αρκετών χρόνων από την εμφάνιση της αταξίας, γ) δυσαρθρία, δηλαδή δυσκολία στην ομιλία που επίσης παρουσιάζεται αρκετά χρόνια μετά την εμφάνιση της ασθένειας. Το πρόγραμμα βασίζεται στον προληπτικό έλεγχο της ασθένειας με τη διεξαγωγή

αιματολογικής εξέτασης σε ζευγάρια τα οποία κατάγονται από την επαρχία Πάφου, όπου παρατηρείται το μεγαλύτερο ποσοστό των φορέων. Η εξέταση θα γίνεται στο ένα άτομο από το κάθε ζευγάρι και μόνο εάν αυτό είναι φορέας θα εξετάζεται και ο/η σύντροφος. Αναμένεται ότι θα εξετάζονται περίπου 600 άτομα το χρόνο. Στόχος του προγράμματος είναι τα άτομα που θα τεκνο-

ποιήσουν να γνωρίσουν κατά πόσο είναι φορείς ώστε μετά από γενετική συμβουλευτική να είναι ενήμεροι για τις επιλογές τους, όπως προγεννητική ή προεμφυτευτική διάγνωση. Στη δημοσιογραφική διάσκεψη παρέστη και ο Μητροπολίτης Επίσκοπος Πάφου Γεώργιος, ο οποίος τόνισε ότι η Εκκλησία θα συνδράμει στις προσπάθειες του Υπουργείου και του Ινστιτούτου.

## Η Πρεσβεία της Δημοκρατίας της Τσεχίας και ο Διπλωματικός Σύνδεσμος Κυριών Κύπρου στηρίζουν τα παιδιά με «Εύθραστο Χ»

Στις 6 Οκτωβρίου 2009, πραγματοποιήθηκε επίδειξη μόδας της γνωστής Τσέχας σχεδιάστριας Helena Fejkona στα κεντρικά γραφεία της Αρχής Ηλεκτρισμού Κύπρου. Η εκδήλωση, την οποία διοργάνωσαν η Πρεσβεία της Δημοκρατίας της Τσεχίας μαζί με το Διπλωματικό Σύνδεσμο Κυριών Κύπρου του Υπουργείου Εξωτερικών, τελούσε υπό την υψηλή προστασία της Πρώτης Κυρίας της Κυπριακής Δημοκρατίας, κ. Έλσης Χριστόφια. Η επίδειξη ήταν αφιερωμένη στα παιδιά με Σύνδρομο «Εύθραστο Χ» (Fragile X Syndrome). Το Σύνδρομο «Εύθραστο Χ» εί-



ναι η πιο κοινή αιτία κληρονομικής πνευματικής καθυστέρησης/δυσλειτουργίας και η δεύτερη αιτία πνευματικής καθυστέρησης μετά το σύνδρομο Down. Τα χαρακτηριστικά κυμαίνονται από μαθησι-

ακές δυσκολίες έως πιο σοβαρές γνωστικές ή διανοητικές μειονεξίες. Από το 1993, το Τμήμα Κυτταρογενετικής και Γονιδιωματικής και η Κλινική Κλινικής Γενετικής του ΙΝΓΚ προσφέρουν διαγνω-

στικές εξετάσεις για το «Εύθραστο Χ» και άλλα Χ-Συνδεόμενα νοσήματα, καθώς και υποστήριξη και καθοδήγηση στους ασθενείς και στις οικογένειές τους. Της επίδειξη μόδας προηγήθηκε Δημοσιογραφική Διάσκεψη η οποία πραγματοποιήθηκε στο ΙΝΓΚ, όπου ομιλητές ήταν ο Πρέσβης της Δημοκρατίας της Τσεχίας, κ. Jan Bondy, ο οποίος είχε την πρωτοβουλία της όλης διοργάνωσης, η Πρόεδρος του Διπλωματικού Συνδέσμου Κυριών Κύπρου, κ. Ξένια Κορνηλίου και ο Δρ Φίλιππος Πατσαλής, Γενικός Ιατρικός Εκτελεστικός Διευθυντής του ΙΝΓΚ.