

Περικλής Μακρυθανάσης, MD, PhD, PD

Ειδικότητα: Ιατρική Γενετική

ΒΙΟΓΡΑΦΙΚΟ ΣΗΜΕΙΩΜΑ ΥΠΟΨΗΦΙΟΥ

Για Εκλογή

Στη Βαθμίδα του Επίκουρου Καθηγητή, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ

Με γνωστικό αντικείμενο : «Ιατρική Γενετική»

Ημερομηνία Υποβολής 1^η Απριλίου 2020

Περιεχόμενα

ΑΝΑΛΥΤΙΚΟ ΒΙΟΓΡΑΦΙΚΟ ΣΗΜΕΙΩΜΑ	5
1. ΠΡΟΣΩΠΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ	5
2. ΠΑΡΟΥΣΑ ΘΕΣΗ.....	5
3. ΝΟΣΟΚΟΜΕΙΑΚΕΣ ΚΑΙ ΠΑΝΕΠΙΣΤΗΜΙΑΚΕΣ ΘΕΣΕΙΣ.....	5
4. ΣΤΡΑΤΙΩΤΙΚΗ ΘΗΤΕΙΑ.....	5
5. ΥΠΗΡΕΣΙΑ ΥΠΑΙΘΡΟΥ	6
6. ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ – ΜΕΤΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ – ΔΙΠΛΩΜΑΤΑ	6
ΕΓΚΥΚΛΙΕΣ ΣΠΟΥΔΕΣ.....	6
ΠΡΟΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ	6
ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ:.....	6
ΜΕΤΑΠΤΥΧΙΑΚΟΙ ΤΙΤΛΟΙ:	7
ΤΙΤΛΟΣ ΕΙΔΙΚΟΤΗΤΑΣ:	7
ΆΔΕΙΕΣ ΑΣΚΗΣΕΩΣ ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΟΣ:.....	8
ΞΕΝΕΣ ΓΛΩΣΣΕΣ:.....	8
7. ΔΙΔΑΚΤΙΚΟ ΈΡΓΟ	8
ΠΡΟΠΤΥΧΙΑΚΗ ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ	8
ΜΕΤΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΑ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΑ:	9
<i>Διπλωματικές εργασίες.....</i>	<i>9</i>
<i>Διδακτορικές διατριβές</i>	<i>10</i>
<i>Εκπαιδευτικά βιβλία.....</i>	<i>11</i>
<i>Μεταπτυχιακά μαθήματα.....</i>	<i>11</i>
<i>Συνεχής διά βίου εκπαίδευση: (Συνέδρια, Σεμινάρια κτλ.).....</i>	<i>12</i>
8. ΚΛΙΝΙΚΟ/ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟ ΕΡΓΟ.....	13
2002-2005.....	14
<i>Υποχρεωτική Υπηρεσία Υπαίθρου</i>	<i>14</i>
<i>Διδακτορική διατριβή</i>	<i>14</i>
2005-2017	14
<i>Διδακτορική διατριβή - Ειδικότητα.....</i>	<i>14</i>
<i>Senior post-doc (Maître-Assistant)</i>	<i>14</i>

<i>Επιμελητής Ιατρικής Γενετικής</i>	15
2018 – ΣΗΜΕΡΑ	15
<i>Ερευνητικό έργο</i>	16
<i>Εθνικό Δίκτυο Ιατρικής Ακριβείας</i>	16
9. ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΕΡΓΟ	16
ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΑ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑ.....	17
ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ ΣΕ ΧΡΗΜΑΤΟΔΟΤΟΥΜΕΝΑ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΑ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΑ.....	17
ΠΕΡΙΓΡΑΦΗ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟΥ ΈΡΓΟΥ	17
<i>Διδακτορική Διατριβή – Μοριακή Βιολογία – Γενετική (2004-2009)</i>	18
<i>Αλληλούχιση Νέας Γενιάς – Ανακάλυψη νέων γονιδίων, περιγραφή νέων νόσων-συνδρόμων (2010-2018)</i>	18
<i>Επέκταση ερευνητικών δραστηριοτήτων (2018 – σήμερα)</i>	19
10. ΟΡΓΑΝΩΤΙΚΟ – ΔΙΟΙΚΗΤΙΚΟ ΕΡΓΟ	20
2012 -2015	20
2018 - σήμερα.....	20
11. ΣΥΝΤΑΚΤΙΚΟ ΈΡΓΟ.....	20
REVIEWER	20
ΣΥΝΤΑΚΤΗΣ ΠΟΛΥΣΥΓΓΡΑΦΙΚΩΝ ΒΙΒΛΙΩΝ.....	21
12. ΒΡΑΒΕΙΑ – ΔΙΑΚΡΙΣΕΙΣ – ΥΠΟΤΡΟΦΙΕΣ	21
13. ΜΕΛΟΣ ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΩΝ ΕΤΑΙΡΙΩΝ	21
14. ΜΕΛΟΣ ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΩΝ ΕΠΙΤΡΟΠΩΝ	21
15. ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ ΣΕ ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΣΥΝΑΝΤΗΣΕΙΣ	21
ΞΕΝΑ ΣΥΝΕΔΡΙΑ	21
ΕΛΛΗΝΙΚΑ ΣΥΝΕΔΡΙΑ.....	23
<i>Οργανωτική επιτροπή</i>	23
<i>Προεδρείο</i>	23
<i>Ομιλίες</i>	23
16. ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΣΥΓΓΡΑΦΙΚΟ ΕΡΓΟ.....	24
ΞΕΝΟΓΛΩΣΣΕΣ ΔΗΜΟΣΙΕΥΣΕΙΣ	24
<i>Α. Δημοσιεύσεις σε περιοδικά του SCI</i>	24

<i>Β. Δημοσιεύσεις σε περιοδικά εκτός του SCI.....</i>	<i>45</i>
<i>Γ. Ξενόγλωσσες περιλήψεις ανακοινώσεων σε διεθνή συνέδρια.....</i>	<i>46</i>
17. ΣΥΝΟΠΤΙΚΟ ΒΙΟΓΡΑΦΙΚΟ ΣΗΜΕΙΩΜΑ	66
ΠΑΡΟΥΣΑ ΘΕΣΗ:.....	66
ΠΤΥΧΙΟ	66
ΔΙΔΑΚΤΟΡΙΚΗ ΔΙΑΤΡΙΒΗ.....	66
ΕΙΔΙΚΟΤΗΤΑ:	66
ΥΦΗΓΗΣΙΑ:.....	66
ΚΛΙΝΙΚΟ/ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΟ ΕΡΓΟ:	66
ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΕΡΓΟ	66
ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΕΡΓΟ.....	67
ΔΙΟΙΚΗΤΙΚΟ ΕΡΓΟ	67

ΑΝΑΛΥΤΙΚΟ ΒΙΟΓΡΑΦΙΚΟ ΣΗΜΕΙΩΜΑ

1. Προσωπικά Στοιχεία

Όνοματεπώνυμο: Περικλής Μακρυθανάσης
Ημερομηνία γέννησης: 22 Μαρτίου 1978
Τόπος γέννησης: Αθήνα
Υπηκοότητα: Ελληνική
Διεύθυνση οικίας: Ανθέων 26, 14576, Διόνυσος
Τηλέφωνα οικίας: 210 8005848
Κινητό τηλέφωνο: 694 4203348
Διεύθυνση εργασίας: ΙΙΒΕΑΑ, Σωρανού Εφεσίου 4, 11528, Παπάγου
Τηλέφωνα εργασίας: 210 6597465
Ηλεκτρονικό ταχυδρομείο: pmakrythanasis@bioacademy.gr

2. Παρούσα Θέση

2018-σήμερα Κύριος Ερευνητής (Ερευνητής Β΄)
Επιστημονικός Υπεύθυνος Ελληνικού Κέντρου Γονιδιωματικής
Κέντρο Βιολογίας Συστημάτων
Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών.

3. Νοσοκομειακές και Πανεπιστημιακές Θέσεις

2010-2015 Maître-Assistant (Senior Post-Doc), εργαστήριο καθ. κ. Σ.Ε. Αντωναράκη, Τμήμα Ιατρικής Γενετικής και Ανάπτυξης, Πανεπιστήμιο Γενεύης, Γενεύη, Ελβετία
2014-2017 Επιμελητής Ιατρικής Γενετικής (Chef-de-Clinique, CdC), Υπηρεσία Ιατρικής Γενετικής, Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Γενεύης, Γενεύη, Ελβετία

4. Στρατιωτική Θητεία

Ολοκληρώθηκε την 29^η Ιανουαρίου 2016

5. Υπηρεσία Υπαίθρου

- 2003 Τρίμηνη εκπαίδευση στο Γενικό Νομαρχιακό Νοσοκομείο Κυκλάδων
«Βαρδάκειο και Πρώιο», Ερμούπολη Σύρου
- 2003-2004 Αγροτικό Ιατρείο Φοίνικα, Σύρος

6. Εκπαίδευση – Μετεκπαίδευση – Διπλώματα

Εγκύκλιες σπουδές

- 1989-1992 Γυμνάσιο Λεοντείου Νέας Σμύρνης
- 1992-1995 Λύκειο Βαρβακείου Σχολής

Προπτυχιακή εκπαίδευση

- 1996-2002 Ιατρική Σχολή, Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών, Βαθμός:
8,23 (Λίαν Καλώς)

Μεταπτυχιακή εκπαίδευση:

- 2005 Επιτυχία στις εξετάσεις MRCOG (Membership Royal College of
Obstetricians and Gynecologists) part I
- 2005-2006 Doctoral fellow:, Τμήμα Ιατρικής Γενετικής και Ανάπτυξης,
Πανεπιστήμιο Γενεύης, Γενεύη, Ελβετία (Εργαστήριο Δ/τη, καθ. κ. Σ.Ε.
Αντωναράκη)
- 2006-2009 Ειδικευόμενος Ιατρικής Γενετικής, Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο
Γενεύης, Γενεύη, Ελβετία
- 2007 48th Annual Course in Medical and Experimental Mammalian Genetics,
The Jackson Laboratory, John Hopkins University, Bar Harbor, Maine,
USA
- 2009-2010 Ειδικευόμενος Παιδιατρικής, Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Γενεύης,
Γενεύη, Ελβετία

2019 Πρώτο Stavros Niarchos Foundation Bioethics Academy, Ίδρυμα Σταύρος Νιάρχος, 20-22.06.2019

Μεταπτυχιακοί τίτλοι:

2009 Διδακτορική διατριβή (PhD): Μελέτη πολυμορφικών θέσεων τροποποιητικών γονιδίων στη σαρκοείδωση, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή Αθηνών, Βαθμός: Άριστα. Ο τίτλος έχει αναρτηθεί στα συνοδευτικά της αίτησης έγγραφα, καθώς και το πλήρες κείμενο. Επιπλέον υπάρχει πρόσβαση στην ιστοσελίδα:

<https://www.didaktorika.gr/eadd/handle/10442/24152>

2017 Υφηγεσία (PD, Privat Docent) για την εργασία: Research of pathogenic mutations in the human genome through the study of consanguineous families. Πανεπιστήμιο Γενεύης, Γενεύη, Ελβετία. Ο τίτλος και η μετάφρασή του έχουν αναρτηθεί στα συνοδευτικά της αίτησης έγγραφα, καθώς και το πλήρες κείμενο. Επιπλέον υπάρχει πρόσβαση στην ιστοσελίδα:

<https://archive-ouverte.unige.ch/unige:91164>

Τίτλος Ειδικότητας:

2010 **Ιατρική Γενετική**, Ελβετική Ομοσπονδιακή Ιατρική Υπηρεσία, Βέρνη, Ελβετία. Ο τίτλος και η μετάφρασή του έχουν αναρτηθεί στα συνοδευτικά της αίτησης έγγραφα.

Μετά την δημιουργία της ειδικότητας στην Ελλάδα και τη δυνατότητα αίτησης αναγνώρισης του τίτλου, κατέθεσα στην αρμόδια υπηρεσία του υπουργείου Υγείας τον Σεπτέμβριο του 2019 αίτηση αναγνώρισης που δεν έχει ακόμη εξεταστεί (Αρ. Πρωτ: 67923, 25.09.2019, Υπ. Υγείας).

Στα συνοδευτικά της αίτησής μου έγγραφα συμπεριλαμβάνεται επίσημη βεβαίωση από την κεντρική ομοσπονδιακή ελβετική υπηρεσία και επικυρωμένη μετάφραση. Το πρωτότυπο έγγραφο έχει κατατεθεί με την αίτηση αναγνώρισης.

Έχουν επίσης κατατεθεί και τα διπλώματα συνεχιζόμενης εκπαίδευσης 2015-2017 και 2018-2020 (χωρίς μετάφραση).

Άδειες ασκήσεως επαγγέλματος:

- 2003 Άδεια ασκήσεως επαγγέλματος ιατρού, Νομαρχία Αθηνών.
- 2007 Άδεια ασκήσεως επαγγέλματος ιατρού, Ιατρική Υπηρεσία Καντονιού Γενεύης
- 2014 Άδεια ασκήσεως επαγγέλματος ιατρού εξειδικευμένου στην Ιατρική Γενετική, Ιατρική Υπηρεσία Καντονιού Γενεύης, με δυνατότητα συνταγογράφησης.

Όλα τα έγγραφα μαζί με τις επίσημες μεταφράσεις των ελβετικών κειμένων έχουν αναρτηθεί στα συνοδευτικά της αίτησης έγγραφα.

Ξένες γλώσσες:

- Αγγλικά: Proficiency, Cambridge University (1993). Επίπεδο Europass: C2 (Proficient User)
- Γαλλικά: Diplôme approfondi de langue française, Υπουργείο Παιδείας Γαλλίας (1996). Επίπεδο Europass: C2 (Proficient User)

7. Διδακτικό Έργο

Προπτυχιακή εκπαίδευση

- 2007-2013 Συμμετείχα στην εκπαίδευση των 2ετών φοιτητών της Ιατρικής Σχολής (εθελοντής tuteur) του Πανεπιστημίου της Γενεύης, στα πλαίσια της Μονάδας Αναπαραγωγής και συγκεκριμένα στις ανοιχτές συζητήσεις για θέματα γενετικής (tables rondes)
- 2013-2014 Tutor's course για τη Μονάδα Αναπαραγωγής, Ιατρική Σχολή Πανεπιστήμιο Γενεύης που διδάσκεται μέσω προβλημάτων (APP, Apprentissage Par Problèmes)
- 2014-2015 Υπεύθυνος (tutor) για ομάδα φοιτητών στη Μονάδα Αναπαραγωγής, Ιατρική Σχολή Πανεπιστήμιο Γενεύης

- 2014-2015 Υπεύθυνος για την οργάνωση ανοιχτών συζητήσεων (tables rondes) για θέματα σχετικά με τη Γενετική στα πλαίσια της Μονάδας Αναπαραγωγής.
- Η παραπάνω δραστηριότητα έχει καταγραφεί από το Πανεπιστήμιο της Γενεύης και αποτυπώνεται στο έγγραφο που επισυνάπτεται. (Periklis Makrythanasis_heures_pregrades.pdf)
- 2018-σήμερα Υπεύθυνος (tuteur) για ομάδα φοιτητών στη Μονάδα Αναπαραγωγής, Ιατρική Σχολή Πανεπιστήμιο Γενεύης
- 2019 Οι παρακάτω φοιτητές πραγματοποίησαν την προπτυχιακή τους άσκηση στο Ελληνικό Κέντρο Γονιδιωματικής
1. Ειρήνη Παπαϊωάννου, του τμήματος Βιοτεχνολογίας του Γεωπονικού Πανεπιστημίου, (01-07-2019 με 31-08-2019) με θέμα «Μελέτη διαφορικής έκφρασης γονιδίων μέσω RNASeq».
 2. Βασιλική Νίκου, του Τμήματος Βιολογικών Εφαρμογών και Τεχνολογιών του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων (01-07-2019 με 31-08-2019) με θέμα «Μελέτη διαφορικής έκφρασης γονιδίων μέσω RNASeq».
- 31.05.2019 «Κλινική Γενετική - Συγγενείς Ανωμαλίες», διάλεξη στους πρωτοετείς φοιτητές Ιατρικής του ΕΚΠΑ, στα πλαίσια του μαθήματος Βιολογία II

Μετεκπαιδευτικά προγράμματα:

Διπλωματικές εργασίες

- 2012-2015 Υπό την ιδιότητά μου ως senior postdoc (Maître-Assistant), ήμουν ο κύριος υπεύθυνος (supervisor) για τις διπλωματικές εργασίες των φοιτητών
1. Mariana Eduardo Bustamante με τίτλο: “High Throughput Sequencing in Genetic Disorders” (<https://archive-ouverte.unige.ch/unige:26779>). Η φοιτήτρια αποφοίτησε με βαθμό Άριστα (6/6).
 2. Βασίλειου Διονέλλη με τίτλο: “Study of consanguineous families through exome sequencing” (<https://archive-ouverte.unige.ch/unige:26779>).

[ouverte.unige.ch/unige:76235](https://archive-ouverte.unige.ch/unige:76235)). Ο φοιτητής αποφοίτησε με βαθμό Άριστα (6/6).

2019-2020 Στο ΕΚΓ πραγματοποιούν τη μεταπτυχιακή τους εργασία οι ακόλουθοι φοιτητές:

1. κ. Βάια-Μαρία Χασιαλή με τίτλο «Ανίχνευση σωματικών μεταλλάξεων σε δείγματα μικροκυτταρικού καρκίνου του πνεύμονα, με τη χρήση τεχνολογίας αλληλούχισης νέας γενιάς, με στόχο την εξατομικευμένη θεραπεία του ασθενούς» στα πλαίσια της φοίτησης του μεταπτυχιακού της «Ανάπτυξη νέων φαρμάκων: Έρευνα, κυκλοφορία και πρόσβαση» του ΕΚΠΑ.

Διδακτορικές διατριβές

2010-2015 Ως senior postdoc (Maître-Assistant) συμμετείχα ως μέλος του εργαστηρίου στην εκπαίδευση και καθοδήγησή των ακόλουθων διδακτορικών φοιτητών.

1. Audrey Letourneau "Investigation of the molecular mechanisms underlying Down syndrome phenotypes" (<https://archive-ouverte.unige.ch/unige:35404>),
2. Reza Sailani "Genetic variability and epigenetic alterations in Down syndrome with congenital heart defects" (<https://archive-ouverte.unige.ch/unige:33250>)
3. Ximena Bonilla "Genomic characterization of basal cell carcinoma of the skin" (<https://archive-ouverte.unige.ch/unige:81906>).

2019-σήμερα Είμαι μέλος της τριμελούς επιτροπής των ακόλουθων φοιτητών

1. κ. Δημήτρη Γερασούδη, υποψήφια διδάκτορα στην Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου Αθηνών με τίτλο «Γενετική και γονιδιωματική ανάλυση συστηματικών αυτοάνοσων νοσημάτων στον άνθρωπο και σε ζωικά μοντέλα με τη χρήση τεχνικών -ωμικής: Παθογένεια, προγνωστικοί, διαγνωστικοί και θεραπευτικοί βιοδείκτες.» Η διδακτορική του διατριβή εκτελείται στο Ελληνικό Κέντρο Γονιδιωματικής.

Οι ακόλουθοι διδακτορικοί φοιτητές πραγματοποιούν τη διδακτορική τους διατριβή στο Ελληνικό Κέντρο Γονιδιωματικής

1. Έφη Χατζηιωάννου, υποψήφια διδάκτορας; στην Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου Αθηνών με τίτλο «Μελέτη Ελλήνων Ασθενών με πρώιμη εμφάνιση μελανώματος (κάτω των 40 ετών) – ανίχνευση μεταλλάξεων»

Εκπαιδευτικά βιβλία

2016 Συγγραφή κεφαλαίου «Διδακτική ενότητα 7, Γονιδιωματική Ιατρική» στα πλαίσια του προγράμματος Ιατρική Γενετική, Εξ αποστάσεως Εξειδικευμένης Επιμόρφωσης του ΚΕΔΙΒΙΜ του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων

Μεταπτυχιακά μαθήματα

- 13.11.2015 MSc Genomic Medicine, Module 2: Omics Techniques and their application to Genomic Medicine, University of Southampton, Southampton, UK: «Annotation, Prioritization and Interpretation»
- 18.10.2016 MSc Molecular Biomedicine, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ: «Population genomic screening programs»
- 25.10.2016 MSc Ιατρική Γενετική, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ: «Αρχές βιοπληροφορικής (bioinformatics): βάσεις δεδομένων, in-silico αξιολόγηση μοριακών ευρημάτων»
- 17.01.2017 MSc Ιατρική Γενετική, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ: «Κλινική εκτίμηση των ευρημάτων από τις νέες τεχνολογίες»
- 02.02.2017 MSc Παθολογία της κίνησης, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ: «Εισαγωγή στη βιοστατιστική»
- 16.05.2017 MSc Ιατρική Γενετική, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ, Αθήνα: «Γενετική συμβουλευτική: Μη αναμενόμενα – τυχαία ευρήματα στον γενετικό έλεγχο (incidental findings)»
- 24.10.2017 MSc Molecular Biomedicine, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ: «Population genomic screening programs»

- 10.01.2018 MSc Στρατηγικές ανάπτυξης της Εφηβικής Υγείας, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ, «Γενετική και Επιγενετική (στην Εφηβεία)»
- 23.01.2018 MSc Παθολογία της κύησης, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ: «Εισαγωγή στη βιοστατιστική»
- 27.02.2018 MSc Βιοϊατρικές επιστήμες / Πληροφορική Επιστημών Ζωής, Ιατρική Σχολή, Πάτρα: «Identification of new genes responsible for monogenic disorders, through the study of consanguineous families»
- 16.10.2018 MSc Molecular Biomedicine, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ: «Population genomic screening programs»
- 31.01.2019 MSc Παθολογία της κύησης, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ: «Εισαγωγή στη βιοστατιστική»
- 23.02.2019 MSc Ανάπτυξη νέων φαρμάκων, έρευνα κυκλοφορία και πρόσβαση «Γενετικά Σύνδρομα»
- 08.10.2019 MSc Molecular Biomedicine, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ: «Population genomic screening programs»
- 18.01.2020 ΠΜΣ Μεταφραστική Έρευνα Στη Βιοϊατρική, Ιατρική Σχολή, Δημοκρίτειο Πανεπιστήμιο, «Η χρήση της αλληλούχισης νέας γενιάς, στην έρευνα και την κλινική πράξη»
- 21.02.2020 MSc Ανάπτυξη νέων φαρμάκων, έρευνα κυκλοφορία και πρόσβαση «Γενετικά Σύνδρομα»

Συνεχής διά βίου εκπαίδευση: (Συνέδρια, Σεμινάρια κτλ.)

- 07.05.2011 11^ο Μετεκπαιδευτικό Σεμινάριο Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ: «Διαγνωστικές εφαρμογές των a-CGH σε πολυπαραγοντικά νοσήματα»
- 28.04.2012 12^ο Μετεκπαιδευτικό Σεμινάριο Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ: «Επιγενετικοί μηχανισμοί»
- 8-11.9.2014 3Gb-Test, Athens Greece: NGS Course; next-generation sequencing in a diagnostic setting

- 10.01.2015 1^ο Επιμορφωτικό Σεμινάριο Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Ιατρική Σχολή, ΕΚΠΑ: «Αλληλούχιση επόμενης γενιάς (Next Generation Sequencing, NGS), Παρόν και Προοπτικές»
- 20-23.4.2015 3Gb-Test, Prague, Czech Republic: NGS Course; «Next-generation sequencing in a diagnostic setting»
- 3-4.3.2016 Société Suisse de Chimie Clinique, Molecular Diagnostics 2016 Symposium, Zurich, Switzerland : «Swiss Guidelines for Next Generation Sequencing, NGS»
- 25.05.2016 DIU Bioinformatique et NGS, Dijon, France, « Séquençage d'exome en diagnostique : expérience de la Plateforme Genevoise »
- 24.11.2016 Swiss Postgraduate training program FMH/FAMH in medical genetics, Bern, Switzerland: «Genomic databases»
- 04.04.2017 Επιστημονικό πρόγραμμα ΓΑΙΑ 2016-2017, Αίθουσα συνεδριάσεων Ιατρικού Κέντρου Αθηνών, Αθήνα: «Πρακτική εφαρμογή των νέων τεχνολογιών αλληλούχισης DNA στον προγεννητικό έλεγχο»
- 4-5.11.2017 37ο Μετεκπαιδευτικό Σεμινάριο Παιδιατρικής, Εταιρεία για την Εκπαίδευση και την Έρευνα στην Παιδιατρική σε συνεργασία με την Β΄ Παιδιατρική Κλινική Ε.Κ.Π.Α., Νοσοκομείο Παιδών «Π. & Α. Κυριακού», Αθήνα: «Διάγνωση γενετικών νοσημάτων μέσω της αλληλούχισης νέας γενιάς»
- 8-9.12.2017 8th Ian Donald Advanced Course of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, Fetal Diagnosis and Therapy: «Genetics and Cardiac Anomalies»
- 15.09.2018 3^ο Εκπαιδευτικό Σεμινάριο του 6ου Κύκλου Σπουδών [2018-2019] της Ελληνικής Ακαδημίας Ογκολογίας (Ε.ΑΚ.Ο./Ε.Ο.Π.Ε.). «Η γενετική του καρκίνου του πνεύμονα».
- 23.11.2019 4^ο forum Προγεννητικού Ελέγχου, 23-24 Νοεμβρίου 2019, «Διαχείριση σε ευρήματα αβέβαιης κλινικής σημασίας»
- 12.02.2020 Ημέρες Σταδιοδρομίας (Developing U), Μητροπολιτικό Κολλέγιο, «Εφαρμογές της γενετικής στη διάγνωση: Γενετική Ιατρική»

8. Κλινικό/Εργαστηριακό έργο

2002-2005

Υποχρεωτική Υπηρεσία Υπαίθρου

Μετά το τέλος των σπουδών μου ολοκλήρωσα την Υποχρεωτική Υπηρεσία Υπαίθρου την περίοδο 2003-2004. Κατά την περίοδο αυτή λόγω έλλειψης ειδικευόμενων στο τμήμα χειρουργικής, μετά το τέλος της τρίμηνης εκπαίδευσής μου, εντάχθηκα στο πρόγραμμα εφημεριών του Νομαρχιακού Νοσοκομείου Σύρου υπό την ιδιότητα του ειδικευόμενου χειρουργικής που μου έδωσε τη δυνατότητα να εκτεθώ σε μεγάλη ποικιλία επειγόντων χειρουργικής και να συμμετάσχω σε πλειάδα χειρουργικών επεμβάσεων διάφορων ειδικοτήτων (Χειρουργικής, Ορθοπεδικής, Γυναικολογίας).

Διδακτορική διατριβή

Στη συνέχεια (2004) ξεκίνησα τη διδακτορική μου διατριβή στο εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής της Ιατρικής Σχολής του ΕΚΠΑ, όπου εκπαιδεύτηκα σε πλήθος μοριακών τεχνικών και βασικών μορφών βιοστατιστικής ανάλυσης.

2005-2017

Διδακτορική διατριβή - Ειδικότητα

Στα πλαίσια του διατριβής μου, πήγα στο εργαστήριο του καθ. Σ.Ε. Αντωναράκη στο τμήμα Ιατρικής Γενετικής και Ανάπτυξης στο Πανεπιστήμιο της Γενεύης (2005-2006) όπου και εκπαιδεύτηκα σε ανώτερες μοριακές τεχνικές και στατιστικές αναλύσεις.

Την περίοδο 2006-2010 εργάστηκα ως ειδικευόμενος στο Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο της Γενεύης για την απόκτηση του τίτλου της ιατρικής ειδικότητας στην Ιατρική Γενετική, που απέκτησα το 2010.

Senior post-doc (Maître-Assistant)

Ακολούθως, σταμάτησα το κλινικό έργο προκειμένου να επιστρέψω στην έρευνα ως senior post-doc (Maître-Assistant, 2010-2015) στο εργαστήριο του καθ. κ. Αντωναράκη, με στόχο να αναλάβω τη διεκπεραίωση του επιστημονικού έργου της ανάλυσης αιμομικτικών οικογενειών μέσω της αλληλούχισης νέας γενιάς. Την ίδια περίοδο λόγω της ιατρικής μου εξειδίκευσης όσο και λόγω της εμπειρίας μου στην ανάλυση δεδομένων αλληλούχισης νέας γενιάς, συμμετείχα ενεργά στην προσπάθεια

της Υπηρεσίας Κλινικής Γενετικής του Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου Γενεύης να πείσει τις ομοσπονδιακές υπηρεσίες να δεχθούν την αλληλούχιση νέας γενιάς ως διαγνωστική εξέταση που πληρώνεται από τις ασφαλιστικές εταιρείες. Η προσπάθεια αυτή που ξεκίνησε το 2012, ενισχύθηκε με τη συμμετοχή και άλλων κλινικών γενετικής της Ελβετίας, τέλεσε υπό την αιγίδα της Εταιρείας Ιατρικής Γενετικής της Ελβετίας και ολοκληρώθηκε το 2015 με αποδοχή του αιτήματός μας.

Επιμελητής Ιατρικής Γενετικής

Την περίοδο 2014-2017, ξεκίνησα και πάλι το κλινικό μου έργο ως επιμελητής Κλινικής Γενετικής στο Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο της Γενεύης. Το κλινικό μου έργο περιλάμβανε την προγεννητική διάγνωση, την εξέταση/διαφορική διάγνωση ανήλικων και ενήλικων ασθενών με πιθανά γενετικά νοσήματα (διανοητική υστέρηση, διαταραχές ανάπτυξης, νευρολογικά-νευρομυϊκά, καρδιακά, ενδοκρινολογικά, γαστρεντερολογικά νοσήματα κ.ο.κ.), τόσο στα εξωτερικά ιατρεία όσο και σε νοσηλεύόμενους ασθενείς καθώς και τη γενετική συμβουλευτική κάθε είδους γενετικού νοσήματος.

Ταυτόχρονα με τις κλινικές και εκπαιδευτικές μου υποχρεώσεις ως επιμελητής, ήμουν και ο υπεύθυνος της ανάλυσης των διαγνωστικών αποτελεσμάτων της αλληλούχισης νέας γενιάς από το διαγνωστικό εργαστήριο της υπηρεσίας μας. Η εμπειρία μας αυτή δημοσιεύθηκε ως παράδειγμα ανάπτυξης παροχής υπηρεσιών γενετικής χρησιμοποιώντας τις νέες τεχνολογίες αλληλούχισης. Την περίοδο αυτή συμμετείχα στις εβδομαδιαίες συγκεντρώσεις της «Γονιδιωματικής Κλινικής» της υπηρεσίας μας.

Οι κλινικές μου υποχρεώσεις δε σταμάτησαν την ερευνητική μου δραστηριότητα η οποία συνεχίστηκε όλη αυτή την περίοδο με κύριο στόχο πάντα τη μελέτη οικογενειών με μονογονιδιακά νοσήματα

2018 – σήμερα

Το 2018 ξεκίνησα να εργάζομαι στη θέση του Κύριου Ερευνητή (Ερευνητή Β΄) στο Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών, στο Ελληνικό Κέντρο Γονιδιωματικής (ΕΚΓ) όπου κατέχω τη θέση του Επιστημονικού Υπεύθυνου και επιβλέπω την εκτέλεση όλων των πειραματικών διαδικασιών αλλά και των βιοπληροφορικών αναλύσεων. Κατά την περίοδο αυτή το ΕΚΓ διαπιστεύθηκε κατά

ISO:9001, έχει ξεκινήσει τις διαδικασίες για διαπίστευση κατά ISO:15189 και ISO:27001 και συμμετέχει σε πληθώρα EQAs.

Ερευνητικό έργο

Τα 2 αυτά χρόνια στο ΕΚΓ έχουμε πραγματοποιήσει NGS από πλειάδα οργανισμών:

1. μύκητες
2. Φυτά
3. Ψάρια
4. Μύες
5. Άνθρωπο

Στο ΕΚΓ χρησιμοποιούμε τις ακόλουθες τεχνικές:

1. Whole Genome Sequencing,
2. Whole Exome Sequencing,
3. targeted gene panels (hybridization),
4. targeted gene panels (PCR amplification),
5. RNA sequencing,
6. Chip-seq,
7. STARR-seq,
8. Hi-C,
9. single-cell RNA sequencing κ.α.

Ως αρχικό υλικό για την εκχύλιση νουκλεϊκών οξέων έχει χρησιμοποιηθεί αίμα, βαμβακοφόροι στυλεοί, μονιμοποιημένα δείγματα (FFPE), διάφοροι ιστοί, δείγματα βαθείας κατάψυξης (-80°C, υγρό άζωτο) κ.α..

Εθνικό Δίκτυο Ιατρικής Ακριβείας

Το φθινόπωρο του 2019 το ΕΚΓ ξεκίνησε την παροχή υπηρεσιών για το Εθνικό Δίκτυο Ιατρικής Ακριβείας στην Ογκολογία (ΕΔΙΑ-Ο), για την ανίχνευση παθολογικών παραλλαγών σε υποψία κληρονομικών συνδρόμων καρκίνου και την ανίχνευση σωματικών παραλλαγών σε δείγματα συμπαγών όγκων. Τους πρώτους 6 μήνες της διαγνωστικής λειτουργίας ΕΔΙΑ-Ο έχουν αναλυθεί >200 δείγματα από το ΕΚΓ.

9. Ερευνητικό έργο

Ερευνητικά Εργαστήρια

Η επιστημονική μου σταδιοδρομία εξελίχθηκε στα ακόλουθα εργαστήρια:

1. στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής (Χωρέμειο) της Ιατρικής Σχολής του ΕΚΠΑ υπό τη διεύθυνση του καθ. κ. Ε. Καναβάκη
2. στο τμήμα Ιατρικής Γενετικής και Ανάπτυξης του Πανεπιστημίου της Γενεύης, Γενεύη Ελβετία (εργαστήριο του καθ. κ. Σ.Ε. Αντωναράκη)
3. Ελληνικό Κέντρο Γονιδωματικής, ΙΙΒΕΑΑ.

Συμμετοχή σε χρηματοδοτούμενα ερευνητικά προγράμματα

Το 2012 πήρα στο όνομά μου το πρόγραμμα Gertrude von Meissner για τη μελέτη ασθενών με διανοητική καθυστέρηση συνολικού ύψους 70.000 ελβετικών φράγκων. Με αυτό κατάφερα να ξεκινήσω να δουλεύω πάνω στη μελέτη οικογενειών με μονογονιδιακά νοσήματα που μεταφράστηκε σε πολλές από τις εργασίες που αναγράφονται παρακάτω

Ταυτόχρονα συμμετείχα και σε άλλα προγράμματα και κυρίως στη μελέτη αιμομικτικών οικογενειών του καθ. κ. Αντωναράκη, όπου και ήμουν ο κύριος υπεύθυνος για την εκτέλεσή του. Είχα μικρότερη συμμετοχή σε προγράμματα σχετικά με τη μελέτη του συνδρόμου Down, διαφόρων τύπων μονογονιδιακών ασθενειών, μοριακούς μηχανισμούς καρκινογένεσης και άλλα επικουρώντας συναδέλφους ερευνητές.

Το 2019 το πρόγραμμα με τίτλο «Πιλοτική γενετική διερεύνηση των κωδικών περιοχών γονιδίων με κλινική σημασία σε δείγματα παιδιατρικών ασθενών με οξεία μυοκαρδίτιδα» (Επιστημονικοί Υπεύθυνοι: Π. Μακρυθανάσης- Ε. Πάντου- Π. Γουρζή) έλαβε έγκριση από το Ίδρυμα Ωνάση με συνολικό εγκριθέν πόσο Δεκαεννιά Χιλιάδες Ενιακόσια Ογδόντα Δύο Ευρώ και Σαράντα Λεπτά (EUR 19.982,40).

Το 2020 συμμετείχα σε πρόγραμμα ΕΠΑΝΕΚ που έγινε δεκτό για χρηματοδότηση με τίτλο «Ανοσολογικοί και Μοριακοί βιοδείκτες στο περιφερικό αίμα για την επιλογή ασθενών με καρκίνο για ανοσοθεραπεία " ΑΚΡΩΝΥΜΙΟ: Β-PREIMMUN, Τ2ΕΔΚ-02218, υπό τον Αναπ. Καθ. κ. Κωτσάκη της Ιατρικής Σχολής Θεσσαλίας.

Περιγραφή Ερευνητικού Έργου

Η πολύχρονη ενασχόλησή μου με την έρευνα στη γενετική μου έδωσε τη δυνατότητα να αναπτύξω δεξιότητες τόσο στον εργαστηριακό πάγκο, όσο και στην επακόλουθη ανάλυση ενώ η ταυτόχρονη εξειδίκευσή μου στην Ιατρική Γενετική μου παρείχε τη δυνατότητα να έχω μια σφαιρική άποψη των κλινικών δυνατοτήτων και επεκτάσεων της έρευνας.

Διδακτορική Διατριβή – Μοριακή Βιολογία – Γενετική (2004-2009)

Κατά τη διάρκεια της διδακτορικής μου διατριβής εκπαιδεύτηκα σε πλήθος μοριακών τεχνικών (π.χ. εκχύλιση DNA, διαφόρων ειδών PCR, Sanger sequencing) καθώς και στην ανάλυση των αποτελεσμάτων τους και να πάρω τις βάσεις για όλες των ειδών τις μοριακές τεχνικές που εκτέλεσα αργότερα. Ταυτόχρονα εκπαιδεύτηκα και στις βασικές και πιο εξελιγμένες μορφές στατιστικής ανάλυσης και της χρήσης βάσεων δεδομένων.

Αλληλούχιση Νέας Γενιάς – Ανακάλυψη νέων γονιδίων, περιγραφή νέων νόσων-συνδρόμων (2010-2018)

Μετά την απόκτηση της ιατρικής εξειδίκευσης και του διδακτορικού μου τίτλου είχα την ευκαιρία να συνεχίσω στην έρευνα τη στιγμή ακριβώς που ξεκινούσε η ευρεία χρήση της αλληλούχισης νέας γενιάς (Next Generation Sequencing). Είχα τη δυνατότητα να παρακολουθήσω την εξέλιξη της τεχνολογίας από την αρχή και όλα τα επόμενα στάδια, τη μετεξέλιξη των πρωτοκόλλων αλλά και κυρίως την ανάπτυξη των μεθόδων ανάλυσης. Με αυτό τον τρόπο είχα την ευκαιρία να εντρυφήσω στην ανάλυση των αποτελεσμάτων exome sequencing. Αυτό αντικατοπτρίζεται από το πλήθος των σχετικών ερευνητικών εργασιών μου οι οποίες κατέληξαν στην ανακάλυψη νέων γονιδίων μονογονιδιακών ασθενειών (π.χ. **PIGG**, **KIF14**, **KALRN**, **FYB**, **HHAT**, **AP3B2**, **LINGO1**, **MARK3**, **ZMYND10**), συσχέτιση ήδη γνωστών με νέους φαινοτύπους (π.χ. **FGFR3**), και ανάλυση σειρών ασθενών προκειμένου να ταυτοποιηθεί η πλήρης έκταση του κλινικού φαινοτύπου (π.χ. **MLL2**, **DEPDC5**, **EXOSC3**). Θα ήθελα επίσης να σημειώσω ότι τα εργαλεία της ανάλυσης δεν ήταν διαθέσιμα και με την καθοδήγησή μου αυτά δημιουργήθηκαν και δημοσιεύθηκαν (**VariantMaster**, **CATCH**).

Ταυτόχρονα συνέχισα να δημοσιεύω περιπτώσεις ασθενών με σπάνιες ή μη αναμενόμενες γενετικές αλλαγές συμβάλλοντας στον καλύτερο χαρακτηρισμό

σπάνιων γονιδίων και μεταλλάξεων (π.χ. **σύνδρομα μικροδιπλασιασμών και μικροελλειμάτων, MECP2, DMP1**).

Επίσης όπως φαίνεται και από τις δημοσιεύσεις μου είχα τη δυνατότητα να συμμετέχω σε ερευνητικά πρωτόκολλα που καλύπτουν το σύνολο σχεδόν του φάσματος της έρευνας στη γενετική:

1. RNA sequencing
2. Non-coding variation
3. Επιγενετική
4. Single cell sequencing
5. GWAS κ.α

Επέκταση ερευνητικών δραστηριοτήτων (2018 – σήμερα)

Με τη μετακίνησή μου στο IIBEAA, οι ερευνητικές δραστηριότητες μου συνέχισαν:

1. στον τομέα της **ανακάλυψης γονιδίων** σε ασθενείς αιμομικτικών οικογενειών (**MARK3, DNMBP, PPP1R21, FBXL3, DYNC1I2, IQSEC1**)
2. Ανίχνευση **σωματικών μεταλλάξεων στον καρκίνο** του πνεύμονα σε συνεργασία με τον καθ. κ. Γεωργούλια και τον Ερευνητή κ. Κλινάκη,
3. Ανίχνευση **γενετικών μεταλλάξεων της γαμετικής σειράς** σε δείγματα παιδιατρικών ασθενών με οξεία μυοκαρδίτιδα σε συνεργασία με τους ερευνητές του ΩΚΚ Ε. Πάντου και Π. Γουρζή.
4. την ανίχνευση **μεταλλάξεων σε πρώιμο μελάνωμα** σε συνεργασία με τον καθ. κ. Στρατηγό και τη διδακτορική φοιτήτρια κ. Χατζηιωάννου,
5. τη χρησιμοποίηση **αλγόριθμων τεχνητής νοημοσύνης για την ανίχνευση γενετικών παραλλαγών,**
6. Τη μελέτη του **διμορφισμού μεταξύ των φύλων που παρατηρείται στο λύκο**, σε συνεργασία με τον καθ. κ. Μπούμπα και το διδακτορικό φοιτητή, κ. Γερασούδη. Τίτλος της διατριβής «Γενετική και γονιδιωματική ανάλυση συστηματικών αυτοάνοσων νοσημάτων στον άνθρωπο και σε ζωικά μοντέλα με τη χρήση τεχνικών -ωμικής: Παθογένεια, προγνωστικοί, διαγνωστικοί και θεραπευτικοί βιοδείκτες.».

Τα τελευταία 3 προγράμματα αποτέλεσαν αντικείμενο abstracts που κατατέθηκαν στο ESHG 2020 και έγιναν αποδεκτά.

10. Οργανωτικό – Διοικητικό έργο

2012 -2015

Συμμετείχα ενεργά στην προσπάθεια της Υπηρεσίας Κλινικής Γενετικής του Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου Γενεύης να πείσει τις ομοσπονδιακές υπηρεσίες να δεχθούν την **αλληλούχιση νέας γενιάς ως διαγνωστική εξέταση** που πληρώνεται από τις ασφαλιστικές εταιρείες. Η προσπάθεια αυτή που ξεκίνησε το 2012, ενισχύθηκε με τη συμμετοχή και άλλων κλινικών γενετικής της Ελβετίας, τέλεσε υπό την αιγίδα της Εταιρείας Ιατρικής Γενετικής της Ελβετίας και ολοκληρώθηκε το 2015 με αποδοχή του αιτήματός μας. Την περίοδο 2014-2015 ήμουν ο υπεύθυνος για την **οργάνωση ανοιχτών συζητήσεων (tables rondes)** για θέματα σχετικά με τη Γενετική στα πλαίσια της Μονάδας Αναπαραγωγής (2ετείς φοιτητές Ιατρικής, Πανεπιστήμιο Γενεύης).

2018 - σήμερα

Στην παρούσα θέση μου έχω αναλάβει την οργάνωση και περαιτέρω ανάπτυξη του **Ελληνικού Κέντρου Γονιδιωματικής** του ΙΙΒΕΑΑ με στόχο την πλήρη αξιοποίηση των δυνατοτήτων του, όπως αυτές έχουν περιγραφεί στην καταγραφή του κλινικού/εργαστηριακού έργου. Στο **ΙΙΒΕΑΑ** έχω επίσης συμμετάσχει σε διάφορες ρόλους σε επιτροπές σχετικές με παρακολούθηση προγραμμάτων, διεκπεραίωση προκηρύξεων σχετικές με την πρόσληψη προσωπικού και την αγορά εξοπλισμού, παρακολούθηση φυσικού έργου προγραμμάτων της ΓΓΕΤ κτλ.

Συμμετείχα ενεργά από τις αρχικές διεργασίες στην **οργάνωση των Δικτύων Εθνικής Ακριβείας στην Ογκολογία και την Καρδιολογία**, συμμετέχοντας σε πλήθος διασκέψεων με ενεργό ρόλο (παρεμβάσεις – εισηγήσεις)

11. Συντακτικό Έργο

Reviewer

European Journal of Human Genetics

Clinical Genetics

Human Mutation

PLOS

Συντάκτης πολυσυγγραφικών βιβλίων

«Γενετική Προδιάθεση Και Κορυφαίες Αθλητικές Επιδόσεις». Π. Μακρυθανάσης, Ε. Καναβάκης στο «Κακώσεις – Παθήσεις στα αθλήματα του υγρού στίβου», σελίδες 29-36, Εκδόσεις Καυκάς 2007

12. Βραβεία – Διακρίσεις – Υποτροφίες

2010 Διετής μεταδιδακτορική υποτροφία στη μνήμη του «ΣΤΑΜΑΤΗ Γ. ΜΑΝΤΖΑΒΙΝΟΥ» από το Ίδρυμα Μποδοσάκη. Η υποτροφία επεκτάθηκε για ένα ακόμη χρόνο.

13. Μέλος Επιστημονικών Εταιριών

2007- European Society of Human Genetics (ESHG). Μέλος

2007-2018 Société Suisse de Médecine Génétique (SSMG). Μέλος

2011- Ελληνική Εταιρεία Ιατρικής Γενετικής (Ιδρυτικό Μέλος)

14. Μέλος Επιστημονικών Επιτροπών

1. Orphanet: Genetics Advisory board
2. 1+Million Genomes: WG4, Good Genomic Practice
3. ΙΙΒΕΑΑ: Επιτροπή βιοηθικής
4. IRCPSS (International Registry of Congenital Porto-systemic shunts): Steering Committee
5. Ελληνικό Κέντρο Υγείας: Επιτροπή Βιοηθικής
6. Ε.Ο.Σ.-ΣΠΑ.ΝΟ.ΠΑ. : Επιστημονική Επιτροπή

15. Συμμετοχή σε επιστημονικές συναντήσεις

Ξένα συνέδρια

Σε όλες τις περιπτώσεις οι εργασίες μου αφορούσαν τη γενετική.

1. 10th State-of-the-Art, Interdisciplinary Review Course on Pulmonary Diseases, 6-9 April 2006, Athens, Greece[#]
2. European Society of Human Genetics, 6-9 May 2006, Amsterdam, Holland[†]

3. American Society of Human Genetics, 23-27 October 2007, San Diego, California, USA[#]
4. European Society of Human Genetics, 31 May - 3 June 2008, Barcelona, Spain[†]
5. European Society of Human Genetics, 23-26 May 2009, Vienna, Austria[†]
6. 14th European Hematology Association, 04-07 June 2009, Berlin, Germany[#]
7. European Society of Human Genetics, June 12-15, 2010, Gothenburg, Sweden[†]
8. European Society of Human Genetics, May 28 - 31, 2011, Amsterdam, Netherlands[‡]
9. American Society of Human Genetics / International Congress of Human Genetics, October 11-15, 2011, Montreal, Canada[†]
10. European Society of Human Genetics, June 23 - 26, 2011, Nurnberg, Germany[†]
11. RE(ACT) International Congress on Research of Rare and Orphan Diseases, 2012, February 29 - March 2, Basel, Switzerland^{‡*}
12. European Academy of Pediatric Societies, October 5-9, 2012, Istanbul, Turkey^{†*}
13. American Society of Human Genetics, November 6-10, 2012, San Francisco, USA[†]
14. European Society of Human Genetics, June 8 - 11, 2013, Paris, France^{‡*}
15. Genomic Medicine in the Mediterranean (GM2), October 2-5, 2013, Crete, Greece^{‡*}
16. American Society of Human Genetics, 2013, October 22-26, Boston, USA[#]
17. Human Genome Meeting 2014, 27-30 April, Geneva, Switzerland[†]
18. European Society of Human Genetics 2014, May 31- June 3, Milan, Italy[†]
19. American Society of Human Genetics 2014, October 18-22, San Diego, CA, USA[†]
20. European Society of Human Genetics 2015, June 6-9, 2015, Glasgow, UK[†]
21. American Society of Human Genetics 2015, October 6-10, Baltimore, MD, USA[#]
22. European Society of Human Genetics 2016, May 21-24, Barcelona, Spain[†]
23. Human Genome Meeting (HGM) 2017 From Genomics to Therapy, 5-7 February 2017, Barcelona, Spain^{‡*}
24. American Society of Human Genetics 2016, October 18-22, Vancouver, Canada[#]
25. European Society of Human Genetics 2017, May 27-30, Copenhagen, Denmark[†]
26. Inborn Errors of Metabolism, Satellite meeting, June 10-11, 2017, “Aghia Sophia” Children’s Hospital, Athens[†] **(Προσκεκλημένος Ομιλητής)**
27. American Society of Human Genetics 2017, October 17-21, Orlando, USA[#]
28. European Society of Human Genetics 2018, June 16-19, Milan, Italy[†]
29. European Society of Human Genetics 201, Gothenburg, June 15-18, Sweden[#]

†: Συνέδρια που έχω παρακολουθήσει και για τα οποία έχω τα αποδεικτικά παρακολούθησης.

‡: Συνέδρια που έχω παρακολουθήσει και για τα οποία έχω απωλέσει τα αποδεικτικά παρακολούθησης.

#: Συνέδρια που δεν έχω παρακολουθήσει αλλά έχω στείλει περιλήψεις εργασιών.

*: Συνέδρια στα οποία έχω παρουσιάσει προφορική εργασία.

Ελληνικά συνέδρια

Οργανωτική επιτροπή

1. 70ο Πανελλήνιο Συνέδριο Ελληνικής Εταιρείας Βιοχημείας και Μοριακής Βιολογίας, 29 Νοεμβρίου 2019 - 2 Δεκεμβρίου 2019

Προεδρείο

1. "Masterclass on Tumor Biomarkers", 10-11 Οκτωβρίου 2019, Αθήνα, Session 8: Lecture
2. 70ο Πανελλήνιο Συνέδριο Ελληνικής Εταιρείας Βιοχημείας και Μοριακής Βιολογίας, , 29 Νοεμβρίου 2019 - 2 Δεκεμβρίου 2019, Oral Presentations 2

Ομιλίες

Σε όλα τα ελληνικά συνέδρια που αναγράφονται παρακάτω έχω συμμετάσχει ως **προσκεκλημένος ομιλητής** με θέμα πάντα τη γενετική.

1. 2^ο Επιστημονικό Συνέδριο της Ελληνικής Εταιρείας Αναπαραγωγικής Ιατρικής, 12-15 Ιουνίου 2014, Θεσσαλονίκη
2. 2ο Πανελλήνιο Συνέδριο του Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (ΣΙΓΕ), 4-6 Νοεμβρίου 2016, Αθήνα
3. Ημέρα Σπανίων Παθήσεων 2017, Πανελλήνια Ένωση Σπανίων Παθήσεων, 28 Φεβρουαρίου 2017, Ίδρυμα Ευγενίδου, Αθήνα
4. Ιατρικά βήματα στο μέλλον, ΕΕΦΙΕ Παράρτημα Πατρών, 05.05.2017, Αμφιθέατρο Πανεπιστημιακού Γενικού Νοσοκομείου Πατρών
5. Διημερίδα Περιγεννητικής Ιατρικής, 13-14 Μαΐου 2017, Ναύπλιο, Αθήνα
6. 29ο Παγκρήτιο Συνέδριο Παιδιατρικής, Αγ. Νικόλαος, 21-22.10.2017

7. Ο ανδρικός παράγοντας και η γενετική στην ανθρώπινη αναπαραγωγή , 9 Δεκεμβρίου 2017, Ξενοδοχείο “Arta Palace”, Άρτα
8. 5ο Συνέδριο Ιατρικής Ευθύνης και Βιοηθικής: Δεδομένα Υγείας-Γενετικά Δεδομένα, Παρασκευή 19 Ιανουαρίου 2018, Αίθουσα 'Ευρώπη', Νομική Βιβλιοθήκη. Αθήνα
9. 3ο Συνέδριο του Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας (ΣΙΓΕ), 2-4 Νοεμβρίου 2018, Εθνικό Ίδρυμα Ερευνών, «Ερμηνεία γενετικών αλλαγών και βάσεις δεδομένων»
10. 2ο Συνεδρίου Ψυχοσωματικής Ιατρικής, 30.11.2018-02.12.2018, Αθήνα, «Γενωμικές μέθοδοι διάγνωσης σε νευροεκφυλιστικά και ψυχιατρικά νοσήματα»
11. 2nd Annual meeting on Cancer Biology and New molecules in Cancer Therapeutics, 13-15 Δεκεμβρίου 2018, Αθήνα, «Μοριακές υπογραφές (σωματικές μεταλλάξεις) μεταλλαξιόγόνων παραγόντων»
12. «Ο σύγχρονος ρόλος της Βιολογίας και της Γενετικής στην πρόληψη και έγκαιρη διάγνωση σοβαρών και σπανίων νοσημάτων, νεότερες Εξελίξεις, προοπτικές, προβληματισμοί», ΕΟΣ-ΣΠΑΝΟΠΑ, Αθήνα 23.02.2019, «Γενετική: Η δυναμική και οι προκλήσεις του μέλλοντος. Διλήματα και Προβληματισμοί.»
13. 14η Πανελλήνια Επιστημονική Συνάντηση της Ελληνικής Ακαδημίας Παιδιατρικής, Ιωάννινα, 27-29 Σεπτεμβρίου 2019, «Ιατρική Ακριβείας»
14. 2nd Immunology Workshop for Clinicians, 1-3 Νοεμβρίου 2019, Ηράκλειο «Genetics in multigenic autoimmune diseases»
15. 3rd Annual Meeting on Cancer Biology and New Molecules in Cancer Therapeutics, 28-30 Νοεμβρίου 2019, «Ομική ιατρική-Τεχνολογικές Δυνατότητες»

16. Ερευνητικό συγγραφικό έργο

Ξενόγλωσσες Δημοσιεύσεις

A. Δημοσιεύσεις σε περιοδικά του SCI

Σύνολο: 1. Ήδη δημοσιευθείσες: 70 (η τελευταία δε συμπεριλαμβάνεται ακόμα στο SCI καθώς δημοσιεύθηκε πρόσφατα, Μάρτιος 2020)

2. Δεκτές προς δημοσίευση: 0

Θεματική Κατανομή

- Γενετική:

65

- Βιοπληροφορική: 2
- Βιοχημεία: 2
- Βιοηθική: 1

Είδος δημοσίευσης

- Κλινικοεργαστηριακές μελέτες: 38
- Περιγραφή περιπτώσεων: 14
- Πειραματικές εργασίες: 6
- Άλλου τύπου: 3
- Κλινικές μελέτες: 3
- Επιστολές προς τον εκδότη: 3
- Ανασκοπήσεις: 2
- Editorial Material 1

Σειρά Υποψηφίου μεταξύ συγγραφέων

1^{ος} σε : 16

2^{ος} σε : 12

Τελευταίος σε : 0

Άλλη θέση σε : 42

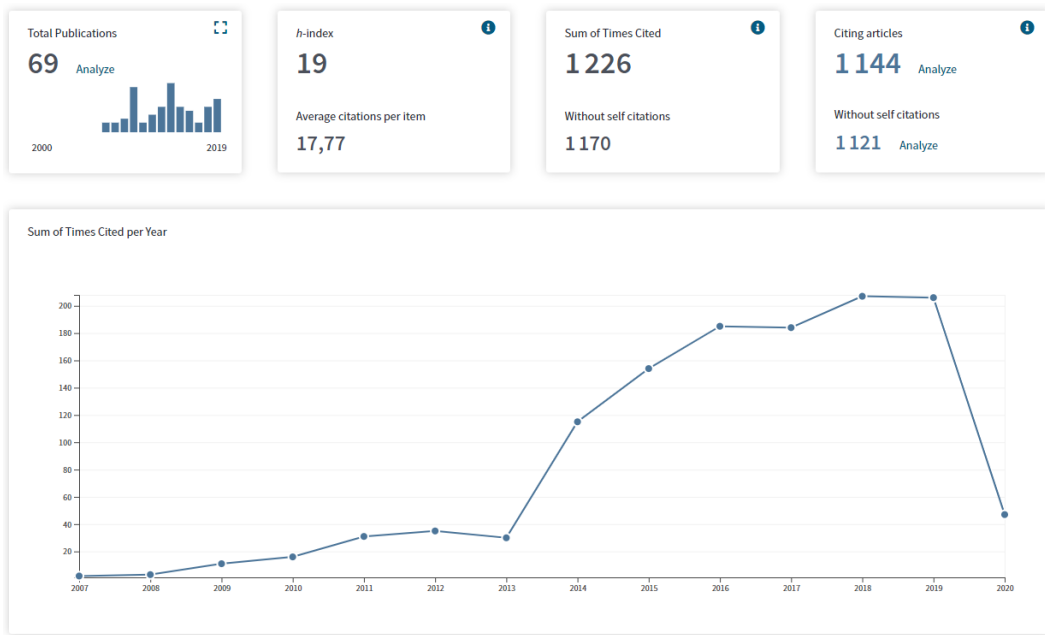
Συντελεστής απήχησης

Συνολικός: 377,952

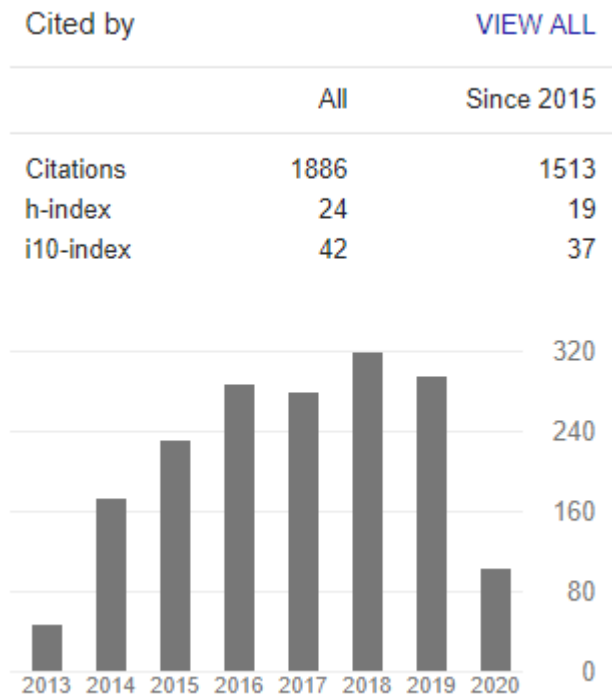
Μέσος Όρος: 5,464

Βιβλιογραφικές αναφορές:

Παρατίθεται εικόνα από το WebofScience με τα στατιστικά στοιχεία σχετικά με τον αντίκτυπο των εργασιών στις οποίες έχω συμμετάσχει. Από το σύνολο των πηγών του Web of Science Core Collection, επιλέχθηκε μόνο η Science Citation Index Expanded (SCI-EXPANDED) αποκλείοντας δημοσιευμένες περιλήψεις συνεδρίων και διορθώσεις. Όλα τα στοιχεία που αναφέρονται ανά εργασία έχουν προκύψει από την ίδια ιστοσελίδα.



Η ιστοσελίδα Google Scholar αναφέρει:



Η διαφορά μεταξύ των δύο οφείλεται στο γεγονός ότι η Google Scholar μετράει πολύ μεγαλύτερο αριθμό εργασιών καταγράφοντας οτιδήποτε ανιχνεύει στο διαδίκτυο. Στη συγκεκριμένη περίπτωση τα στατιστικά αφορούν 108 συνολικά δημοσιεύσεις.

Οι δημοσιεύσεις που ακολουθούν είναι οι 69 που προέρχονται από το Web of Science Core Collection/ Science Citation Index Expanded. Με διπλό αστερίσκο σημειώνονται οι 10 πιο σημαντικές

1. **Contribution of the CFTR gene, the pancreatic secretory trypsin inhibitor gene (SPINK1) and the cationic trypsinogen gene (PRSS1) to the etiology of recurrent pancreatitis.**

Tzetzis M, Kaliakatsos M, Fotoulaki M, Papatheodorou A, Doudounakis S, Tsezou A, Makrythanasis P, Kanavakis E, Nousia-Arvanitakis S

Clinical Genetics, 2007 May; 71(5):451-7

Θεματολογία:	Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη
Αναφορές:	29
Συντελεστής απήχησης:	3,181 (2007)

2. **Development of a novel microarray methodology for the study of SNPs in the promoter region of the TNF-alpha gene: their association with obstructive pulmonary disease in Greek patients.**

Papatheodorou A, Latsi P, Vrettou C, Dimakou A, Chroneou A, **Makrythanasis P**, Kaliakatsos M, Orfanidou D, Roussos C, Kanavakis E, Tzetzis M.

Clinical Biochemistry, 2007 Aug; 40(12):843-50

Θεματολογία:	Γενετική – Πειραματική εργασία
Αναφορές:	17
Συντελεστής απήχησης:	2,072 (2007)

3. **Efficient targeted transcript discovery via array-based normalization of RACE libraries.**

Djebali S, Kapranov P, Foissac S, Lagarde J, Reymond A, Ucla C, Wyss C, Drenkow J, Dumais E, Murray RR, Lin C, Szeto D, Denoeud F, Calvo M, Frankish A, Harrow J, **Makrythanasis P**, Vidal M, Salehi-Ashtiani K, Antonarakis SE, Gingeras TR, Guigó R.

Nature Methods, 2008 Jul; 5(7):629-35

Θεματολογία:	Γενετική – Πειραματική εργασία
Αναφορές:	29
Συντελεστής απήχησης:	13,651 (2008)

4. Association of KLOTTHO gene polymorphisms with knee osteoarthritis in Greek population.

Tsezou A, Furuichi T, Satra M, **Makrythanasis P**, Ikegawa S, Malizos KN.

Journal of Orthopaedic Research, 2008 Nov; 26(11):1466-70

Θεματολογία: Γενετική -Κλινικοεργαστηριακή μελέτη

Αναφορές: 18

Συντελεστής απήχησης: 2,963 (2008)

5. Variation in novel exons (RACEfrags) of the MECP2 gene in Rett syndrome patients and controls.

Makrythanasis P, Kapranov P, Bartoloni L, Reymond A, Deutsch S, Guigó R, Denoeud F, Drenkow J, Rossier C, Ariani F, Capra V, Excoffier L, Renieri A, Gingeras TR, Antonarakis SE.

Human Mutation, 2009 Sep; 30(9): E866-79

Θεματολογία: Γενετική - Κλινικοεργαστηριακή μελέτη

Αναφορές: 1

Συντελεστής απήχησης: 6,887 (2009)

6. Soluble endothelial adhesion molecules and inflammation markers in patients with beta-thalassemia intermedia.

Kanavaki I, **Makrythanasis P**, Lazaropoulou C, Tsironi M, Kattamis A, Rombos I, Papassotiriou I.

Blood Cells Molecules and Diseases, 2009 Nov-Dec; 43(3):230-4

Θεματολογία: Βιοχημεία - Κλινικοεργαστηριακή μελέτη

Αναφορές: 23

Συντελεστής απήχησης: 2,901 (2009)

7. Association of TLR4 Single-Nucleotide Polymorphisms and Sarcoidosis in Greek Patients.

Iliadi A, **Makrythanasis P**, Tzetis M, Tsiipi M, Traeger-Synodinos J, Ioannou PC, Rapti A, Kanavakis E, Christopoulos TK.

Genetic Testing and Molecular Biomarkers, 2009 Dec; 13(6):849-53

Θεματολογία: Γενετική - Κλινικοεργαστηριακή μελέτη

Αναφορές: 5

Συντελεστής απήχησης: 0,879 (2009)

8. **Development of novel microarray methodology for the study of mutations in the SERPINA1 and ADRB2 genes - their association with Obstructive Pulmonary Disease and Disseminated Bronchiectasis in Greek patients.**

Papatheodorou A, **Makrythanasis P**, Kaliakatsos M, Dimakou A, Orfanidou D, Roussos C, Kanavakis E, Tzetis M.

Clinical Biochemistry, 2010 Jan; 43(1-2):43-50

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 15

Συντελεστής απήχησης: 2,043 (2010)

9. **Knowledge and attitudes towards prenatal diagnostic procedures among pregnant women in Greece.**

Kitsiou-Tzeli S, Petridou ET, Karagkiouzis T, Dessypris N, **Makrithanasis P**, Sifakis S, Kanavakis E.

Fetal Diagn Ther. 2010;27(3):149-55.

Θεματολογία: Γενετική – Κλινική Μελέτη

Αναφορές: 8

Συντελεστής απήχησης: 0,871 (2010)

10. **Long term follow up of a woman with classic form of Ehlers-Danlos syndrome associated with rare manifestations and review of the literature.**

Kitsiou-Tzeli S, Leze E, Salavoura K, Giannatou E, Fretzayas A, **Makrythanasis P**, Kanavakis E.

Genetic Counseling, 2010; 21(1):75-83

Θεματολογία: Γενετική – Ανασκόπηση

Αναφορές: 2

Συντελεστής απήχησης: 0,395 (2010)

11. **A novel p.Arg970X mutation in the last exon of the CDKL5 gene resulting in late-onset seizure disorder.**

Psoni S, Willems PJ, Kanavakis E, Mavrou A, Frissyra H, Traeger-Synodinos J, Sofokleous C, **Makrythanassis P**, Kitsiou-Tzeli S.

Eur J Paediatr Neurol. 2010 Mar;14(2):188-91

Θεματολογία: Γενετική – Περιγραφή περιπτώσεων

Αναφορές: 19

Συντελεστής απήχησης: 1,994 (2010)

12. **The c.504T>C (p.Asn168Asn) polymorphism in the ABCB4 gene as a predisposing factor for intrahepatic cholestasis of pregnancy in Greece.**

Kitsiou-Tzeli S, Traeger-Synodinos J, Giannatou E, Kaminopetros P, Roma E, **Makrythanasis P**, Tsezou A.

Liver International, 2010 Mar; 30(3):489-91

Θεματολογία: Γενετική – Επιστολή προς τον εκδότη

Αναφορές: 6

Συντελεστής απήχησης: 3,840 (2010)

13. **Milroy's Primary Congenital Lymphedema in a Male Infant and Review of the Literature.**

Kitsiou-Tzeli S, Vrettou C, Leze E, **Makrythanasis P**, Kanavakis E, Willems P.

In Vivo, 2010 May-Jun; 24(3):309-14

Θεματολογία: Γενετική – Περιγραφή περιπτώσεων

Αναφορές: 15

Συντελεστής απήχησης: 1,159 (2010)

14. **Noonan syndrome and systemic lupus erythematosus in a patient with a novel KRAS mutation.**

Leventopoulos G, Denayer E, **Makrythanasis P**, Papapolychroniou C, Fryssira H.

Clinical and Experimental Rheumatology, 2010 Jul-Aug; 28(4):556-7

Θεματολογία: Γενετική – Περιγραφή περιπτώσεων

Αναφορές: 12

Συντελεστής απήχησης: 2,358 (2010)

15. **De novo duplication of MECP2 in a girl with mental retardation and no obvious dysmorphic features.**

Makrythanasis P, Moix I, Gimelli S, Fluss J, Aliferis K, Antonarakis SE, Morris MA, Béna F, Bottani A.

Clinical Genetics, 2010 Aug; 78(2):175-80

Θεματολογία: Γενετική – Περιγραφή περιπτώσεων

Αναφορές: 17

Συντελεστής απήχησης: 2,942 (2010)

16. ****Cystic Fibrosis Conductance Regulator, Tumor Necrosis Factor, Interferon Alpha-10, Interferon Alpha-17, and Interferon Gamma Genotyping as Potential Risk Markers in Pulmonary Sarcoidosis Pathogenesis in Greek Patients**

Makrythanasis P, Tzetzis M, Rapti A, Papatheodorou A, Tsiipi M, Kitsiou S, Tsiamouris A, Poulou M, Roussos C, Kanavakis E

Genetic Testing and Molecular Biomarkers, 2010 Aug; 14(4):577-84

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 5

Συντελεστής απήχησης: 0,879 (2010)

17. Myeloid proliferation without GATA1 mutations in a fetus with Down syndrome presenting in utero as a pericardial effusion.

Rougemont AL, **Makrythanasis P**, Finci V, Billieux MH, Epiney M, McKee TA, Nizetic D, Fokstuen S.

Pediatric and Developmental Pathology, 2010 Sep-Oct; 13(5):423-6

Θεματολογία: Γενετική – Περιγραφή περιπτώσεων

Αναφορές: 4

Συντελεστής απήχησης: 1,034 (2010)

18. Combined microdeletions and CHD7 mutation causing severe CHARGE/DiGeorge syndrome: clinical presentation and molecular investigation by array-CGH.

Kaliakatsos M, Giannakopoulos A, Fryssira H, Kanariou M, Skiathitou AV, Sihanidou T, Giannikou K, **Makrythanasis P**, Kanavakis E, Tzetzis M.

Journal of Human Genetics, 2010 Nov; 55(11):761-3.

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 5

Συντελεστής απήχησης: 2,496 (2010)

19. A de novo 12q13.11 microdeletion in a patient with severe mental retardation, cleft palate, and high myopia

Gimelli S, **Makrythanasis P**, Stouder C, Antonarakis SE, Bottani A, Béna F

European Journal of Human Genetics, 2011 Jan-Feb; 54(1):94-6.

Θεματολογία: Γενετική – Περιγραφή περιπτώσεων

Αναφορές: 5

Συντελεστής απήχησης: 4,400 (2011)

20. From sequence to functional understanding: the difficult road ahead.

Makrythanasis P, Antonarakis SE.

Genome Medicine, 2011 Apr 6; 3(4):21

Θεματολογία: Γενετική – Editorial Material

Αναφορές: 1

Συντελεστής απήχησης: 3.906 (2011)

21. Adhesion molecules and high-sensitivity C-reactive protein levels in patients with sickle cell beta-thalassaemia.

Kanavaki I, **Makrythanasis P**, Lazaropoulou C, Kattamis A, Tzanetea R, Kalotychoy V, Rombos I, Papassotiriou I.

European Journal of Clinical Investigation, 2012 Jan; 42(1):27-33

Θεματολογία: Βιοχημεία – Κλινικοεργαστηριακή μελέτη

Αναφορές: 12

Συντελεστής απήχησης: 3,365 (2012)

22. Homozygous deletion of a gene-free region of 4p15 in a child with multiple anomalies: could biallelic loss of conserved, non-coding elements lead to a phenotype?

Makrythanasis P, Gimelli S, Béna F, Dahoun S, Morris MA, Antonarakis SE, Bottani A

Eur J Med Genet. 2012 Jan;55(1):63-6

Θεματολογία: Γενετική – Περιγραφή περιπτώσεων

Αναφορές: 2

Συντελεστής απήχησης: 1,685 (2012)

23. Familial Pelizaeus-Merzbacher disease caused by a 320.6-kb Xq22.2 duplication and the pathological findings of a male fetus.

Kitsiou-Tzeli S, Konstantinidou A, Sofocleous C, Kosma K, Syrmou A, Giannikou K, Sifakis S, **Makrythanasis P**, Tzetis M.

Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2012 Jun;94(6):494-

Θεματολογία: Γενετική – Περιγραφή περιπτώσεων

Αναφορές: 1

Συντελεστής απήχησης: 3.146 (2012)

24. An unusual case of Cat-Eye syndrome phenotype and extragonadal mature teratoma: review of the literature.

Tzetis M, Stefanaki K, Syrmou A, Kosma K, Leze E, Giannikou K, Oikonomakis V, Sofocleous C, Choulakis M, Kolialexi A, **Makrythanasis P**, Kitsiou-Tzeli S.

Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2012 Jul;94(7):561-6

Θεματολογία: Γενετική – Περιγραφή περιπτώσεων

Αναφορές: 0

Συντελεστής απήχησης: 3,146 (2012)

25. **Array comparative genomic hybridization as a clinical diagnostic tool in syndromic and nonsyndromic congenital heart disease.**

Syrmou A, Tzetzis M, Fryssira H, Kosma K, Oikonomakis V, Giannikou K, **Makrythanasis P**, Kitsiou-Tzeli S, Kanavakis E.

Pediatr Res. 2013 Jun ;73(6):772-6

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 17

Συντελεστής απήχησης: 2,840 (2013)

26. **Passive and active DNA methylation and the interplay with genetic variation in gene regulation.**

Gutierrez-Arcelus M, Lappalainen T, Montgomery SB, Buil A, Ongen H, Yurovsky A, Bryois J, Giger T, Romano L, Planchon A, Falconnet E, Bielser D, Gagnebin M, Padioulet I, Borel C, Letourneau A, **Makrythanasis P**, Guipponi M, Gehrig C, Antonarakis SE, Dermitzakis ET

Elife. 2013 Jun 4;2: e00523.

Θεματολογία: Γενετική – Πειραματική εργασία

Αναφορές: 203

Συντελεστής απήχησης: 8,519 (2013)

27. **Mutations in ZMYND10, a Gene Essential for Proper Axonemal Assembly of Inner and Outer Dynein Arms in Humans and Flies, Cause Primary Ciliary Dyskinesia.**

Moore DJ, Onoufriadis A, Shoemark A, Simpson MA, Zur Lage PI, de Castro SC, Bartoloni L, Gallone G, Petridi S, Woollard WJ, Antony D, Schmidts M, Didonna T, **Makrythanasis P**, Bevilard J, Mongan NP, Djakow J, Pals G, Lucas JS, Marthin JK, Nielsen KG, Santoni F, Guipponi M, Hogg C, Antonarakis SE, Emes RD, Chung EM, Greene ND, Blouin JL, Jarman AP, Mitchison HM.

Am J Hum Genet. 2013 Aug 8;93(2):346-56

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 78

Συντελεστής απήχησης: 10,987 (2013)

28. ****The complex SNP and CNV genetic architecture of the increased risk of congenital heart defects in Down syndrome.**

Sailani MR, **Makrythanasis P**, Valsesia A, Santoni FA, Deutsch S, Popadin K, Borel C, Migliavacca E, Sharp AJ, Duriaux Sail G, Falconnet E, Rabionet K, Serra-Juhé C,

Vicari S, Laux D, Grattau Y, Dembour G, Megarbane A, Touraine R, Stora S, Kitsiou S, Fryssira H, Chatzisevastou-Loukidou C, Kanavakis E, Merla G, Bonnet D, Pérez-Jurado LA, Estivill X, Delabar JM, Antonarakis SE.

Genome Res. 2013 Sep;23(9):1410-21

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη
Αναφορές: 36
Συντελεστής απήχησης: 13,852 (2013)

29. Pathogenic variants in non-protein-coding sequences.

Makrythanasis P, Antonarakis SE.

Clin Genet. 2013 Nov;84(5):422-8

Θεματολογία: Γενετική – Ανασκόπηση
Αναφορές: 25
Συντελεστής απήχησης: 3,652 (2013)

30. **MLL2 mutation detection in 86 patients with Kabuki syndrome: a genotype-phenotype study.

Makrythanasis P, van Bon B, Steehouwer M, Rodríguez-Santiago B, Simpson M, Dias P, Anderlid B, Arts P, Bhat M, Augello B, Biamino E, Bongers E, Del Campo M, Cordeiro I, Cueto-González A, Cuscó I, Deshpande C, Fryssira E, Izatt L, Flores R, Galán E, Gener B, Gilissen C, Granneman S, Hoyer J, Yntema H, Kets C, Koolen D, Marcelis C, Medeira A, Micale L, Mohammed S, de Munnik S, Nordgren A, Psoni S, Reardon W, Revencu N, Roscioli T, Ruitkamp-Versteeg M, Santos H, Schoumans J, Schuurs-Hoeijmakers J, Silengo M, Toledo L, Vendrell T, van der Burgt I, van Lier B, Zweier C, Reymond A, Trembath R, Perez-Jurado L, Dupont J, de Vries B, Brunner H, Veltman J, Merla G, Antonarakis S, Hoischen A.

Clin Genet. 2013 Dec;84(6):539-45

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη
Αναφορές: 51
Συντελεστής απήχησης: 3,652 (2013)

31. Comment on: Risk factors for congenital anomaly in a multiethnic birth cohort: an analysis of the Born in Bradford study.

Makrythanasis P, Hamamy H, Antonarakis SE, Mauron A, Hurst SA.

Lancet. 2014 Jan 11;383(9912):123

Θεματολογία: Γενετική – Επιστολή προς τον εκδότη
Αναφορές: 1

Συντελεστής απήχησης: 39,207 (2014)

32. ****Simultaneous identification and prioritization of variants in familial, de novo, and somatic genetic disorders with VariantMaster.**

Santoni FA, **Makrythanasis P**, Nikolaev S, Guipponi M, Robyr D, Bottani A, Antonarakis SE.

Genome Res. 2014 Feb;24(2):349-55

Θεματολογία: Βιοπληροφορική

Αναφορές: 21

Συντελεστής απήχησης: 13,852 (2014)

33. **EXOSC3 mutations in pontocerebellar hypoplasia type 1: novel mutations and genotype-phenotype correlations**

Eggens VR, Barth PG, Niermeijer JM, Berg JN, Darin N, Dixit A, Fluss J, Foulds N, Fowler D, Hortobágyi T, Jacques T, King MD, **Makrythanasis P**, Máté A, Nicoll JA, O'Rourke D, Price S, Williams AN, Wilson L, Suri M, Sztriha L, Dijns-de Wissel MB, van Meegen MT, van Ruissen F, Aronica E, Troost D, Majoie CB, Marquering HA, Poll-Thé BT, Baas F

Orphanet J Rare Dis. 2014 Feb 13; 9:23

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 39

Συντελεστής απήχησης: 3,358 (2104)

34. **Microduplication 3q13.2q13.31 identified in a male with dysmorphic features and multiple congenital anomalies.**

Karavitakis E, Kitsiou-Tzeli S, Xaidara A, Kosma K, **Makrythanasis P**, Apazidou E, Kanavakis E, Tzetzis M.

Am J Med Genet A. 2014 Mar;164A (3):666-70

Θεματολογία: Γενετική – Περιγραφή περιπτώσεων

Αναφορές: 4

Συντελεστής απήχησης: 2,048 (2014)

35. **Multiplex targeted high-throughput sequencing for Mendelian cardiac disorders.**

Fokstuen S, **Makrythanasis P**, Nikolaev S, Santoni F, Robyr D, Munoz A, Bevilard J, Farinelli L, Iseli C, Antonarakis S, Blouin JL.

Clin Genet. 2014 Apr;85(4):365-70

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 10
Συντελεστής απήχησης: 3,652 (2014)

36. Loss of Function Mutation in the Palmitoyl-Transferase HHAT Leads to Syndromic 46,XY Disorder of Sex

Callier P*, Calvel P*, Matevossian A*, **Makrythanasis P**, Bernard P, Kurosaka H, Vannier A, Thauvin-Robinet C, Borel C, Mazaud-Guittot S, Rolland A, Desdoits-Lethimonier C, Guipponi M, Zimmermann C, Stévant I, Kuhne F, Conne B, Santoni F, Lambert S, Huet F, Mugneret F, Jaruzelska J, Faivre L, Wilhelm D, Jégou B, Trainor PA, Resh MD, Antonarakis SE, Nef S.

PLoS Genet. 2014 May 1;10(5): e1004340.

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη
Αναφορές: 31
Συντελεστής απήχησης: 8,167 (2014)

37. DEPDC5 mutations in families presenting as autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy.

Picard F, **Makrythanasis P**, Navarro V, Ishida S, de Bellescize J, Ville D, Weckhuysen S, Fosselle E, Suls A, De Jonghe P, Vasselon Raina M, Lesca G, Depienne C, Angourfinkel I, Vlaidu M, Baulac M, Mundwiller E, Couarch P, Combi R, Ferini-Strambi L, Gambardella A, Antonarakis SE, Leguern E, Steinlein O, Baulac S.

Neurology. 2014 Jun 10;82(23):2101-6

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη
Αναφορές: 59
Συντελεστής απήχησης: 8,303 (2014)

38. **A novel homozygous mutation in FGFR3 causes tall stature, severe lateral tibial deviation, scoliosis, hearing impairment, camptodactyly, and arachnodactyly.

Makrythanasis P, Temtamy S, Aglan MS, Otaify GA, Hamamy H, Antonarakis SE.

Hum Mutat. 2014 Aug;35(8):959-63.

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη
Αναφορές: 29
Συντελεστής απήχησης: 5,122 (2014)

39. **Diagnostic exome sequencing to elucidate the genetic basis of likely recessive disorders in consanguineous families.

Makrythanasis P, Nelis M, Santoni FA, Guipponi M, Vannier A, Béna F, Gimelli S, Stathaki E, Temtamy S, Mégarbané A, Masri A, Aglan MS, Zaki MS, Bottani A, Fokstuen S, Gwanmesia L, Aliferis K, Bustamante Eduardo M, Stamoulis G, Psoni S, Kitsiou-Tzeli S, Fryssira H, Kanavakis E, Al-Allawi N, Sefiani A, Al Hait S, Elalaoui SC, Jalkh N, Al-Gazali L, Al-Jasmi F, Bouhamed HC, Abdalla E, Cooper DN, Hamamy H, Antonarakis SE.

Hum Mutat. 2014 Oct;35(10):1203-10

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 41

Συντελεστής απήχησης: 5,122 (2014)

40. Exome sequencing reveals a mutation in DMP1 in a family with familial sclerosing bone dysplasia.

Gannagé-Yared MH, **Makrythanasis P**, Chouery E, Sobacchi C, Mehawej C, Santoni FA, Guipponi M, Antonarakis SE, Hamamy H, Mégarbané A.

Bone. 2014 Nov; 68:142-5.

Θεματολογία: Γενετική – Περιγραφή περιπτώσεων

Αναφορές: 7

Συντελεστής απήχησης: 4,461 (2014)

41. Extrachromosomal driver mutations in glioblastoma and low-grade glioma.

Nikolaev S, Santoni F, Garieri M, **Makrythanasis P**, Falconnet E, Guipponi M, Vannier A, Radovanovic I, Bena F, Forestier F, Schaller K, Dutoit V, Clement-Schatlo V, Dietrich PY, Antonarakis SE.

Nat Commun. 2014 Dec 4; 5:5690.

Θεματολογία: Γενετική – Πειραματική εργασία

Αναφορές: 18

Συντελεστής απήχησης: 10,742 (2014)

42. **Recessive thrombocytopenia likely due to a homozygous pathogenic variant in the FYB gene: case report.

Hamamy H*, **Makrythanasis P***, Al-Allawi N, Muhsin AA, Antonarakis SE.

BMC Med Genet. 2014 Dec 17;15(1):135.

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 10

Συντελεστής απήχησης: 2,450 (2014)

43. Tissue-specific effects of genetic and epigenetic variation on gene regulation and splicing.

Gutierrez-Arcelus M, Ongen H, Lappalainen T, Montgomery SB, Buil A, Yurovsky A, Bryois J, Padiouleau I, Romano L, Planchon A, Falconnet E, Bielser D, Gagnebin M, Giger T, Borel C, Letourneau A, **Makrythanasis P**, Guipponi M, Gehrig C, Antonarakis SE, Dermitzakis ET.

PLoS Genet. 2015 Jan 29;11(1): e1004958.

Θεματολογία: Γενετική – Πειραματική εργασία

Αναφορές: 88

Συντελεστής απήχησης: 8,167 (2015)

44. Awareness of prenatal screening for fetal aneuploidy among pregnant women in Greece.

Karagkiouzis T, Sifakis S, **Makrithanasis P**, Dessypris N, Petridou ET, Kitsiou-Tzeli S5, Kanavakis E.

In Vivo. 2015 Jan-Feb;29(1):155-60.

Θεματολογία: Γενετική – Κλινική μελέτη

Αναφορές: 3

Συντελεστής απήχησης: 0,832 (2015)

45. A Case of Wiedemann-Steiner Syndrome Associated with a 46,XY Disorder of Sexual Development and Gonadal Dysgenesis.

Calvel P, Kusz-Zamelczyk K, **Makrythanasis P**, Janecki D, Borel C, Conne B, Vannier A, Béna F, Gimelli S, Fichna P, Antonarakis SE, Nef S, Jaruzelska J.

Sex Dev. 2015;9(5):289-95.

Θεματολογία: Γενετική – Περιγραφή περιπτώσεων

Αναφορές: 7

Συντελεστής απήχησης: 2,288 (2015)

46. Exome sequencing reveal pathogenic mutations in 91 strains of mice with Mendelian disorders.

Fairfield H, Srivastava A, Ananda G, Liu R, Kircher M, Lakshminarayana A, Harris B, Karst SY, Dionne LA, Kane CC, Curtain M, Berry ML, Ward-Bailey PF, Greenstein I, Byers C, Czechanski A, Sharp J, Palmer K, Gudis P, Martin W, Tadenev A, Bogdanik L, Pratt CH, Chang B, Schroeder DG, Cox GA, Cliften P, Milbrandt J, Murray S,

Burgess R, Bergstrom DE, Donahue LR, Hamamy H, Masri A, Santoni FA, **Makrythanasis P**, Antonarakis SE, Shendure J, Reinholdt LG.

Genome Res. 2015 Jul;25(7):948-57

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 22

Συντελεστής απήχησης: 13,852 (2015)

47. DNA-Methylation Patterns in Trisomy 21 Using Cells from Monozygotic Twins.

Sailani MR, Santoni FA, Letourneau A, Borel C, **Makrythanasis P**, Hibaoui Y, Popadin K, Bonilla X, Guipponi M, Gehrig C, Vannier A, Carre-Pigeon F, Feki A, Nizetic D, Antonarakis SE.

PLoS One. 2015 Aug 28;10(8): e0135555.

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 27

Συντελεστής απήχησης: 3,234 (2015)

48. CATCHing putative causative variants in consanguineous families.

Santoni FA, **Makrythanasis P**, Antonarakis SE.

BMC Bioinformatics. 2015 Sep 28; 16:310.

Θεματολογία: Βιοπληροφορική

Αναφορές: 10

Συντελεστής απήχησης: 2,576 (2015)

49. **Pathogenic Variants in PIGG Cause Intellectual Disability with Seizures and Hypotonia.

Makrythanasis P, Kato M, Zaki MS, Saitsu H, Nakamura K, Santoni FA, Miyatake S, Nakashima M, Issa MY, Guipponi M, Letourneau A, Logan CV, Roberts N, Parry DA, Johnson CA, Matsumoto N, Hamamy H, Sheridan E, Kinoshita T, Antonarakis SE, Murakami Y.

Am J Hum Genet. 2016 Apr 7;98(4):615-26

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 43

Συντελεστής απήχησης: 9,025 (2016)

50. **Experience of a multidisciplinary task force with exome sequencing for Mendelian disorders.

Fokstuen S*, **Makrythanasis P***, Hammar E, Guipponi M, Ranza E, Varvagiannis K, Santoni FA, Albarca-Aguilera M, Poleggi ME, Couchepin F, Brockmann C, Mauron A, Hurst SA, Moret C, Gehrig C, Vannier A, Bevilard J, Araud T, Gimelli S, Stathaki E, Paoloni-Giacobino A, Bottani A, Sloan-Béna F, Sizonenko LD, Mostafavi M, Hamamy H, Nospikel T, Blouin JL, Antonarakis SE.

Hum Genomics. 2016 Jun 28;10(1):24.

Θεματολογία: Γενετική – Κλινική μελέτη
Αναφορές: 10
Συντελεστής απήχησης: 3,327 (2016)

51. Exome sequencing discloses KALRN homozygous variant as likely cause of intellectual disability and short stature in a consanguineous pedigree.

Makrythanasis P, Guipponi M, Santoni FA, Zaki M, Issa MY, Ansar M, Hamamy H, Antonarakis SE.

Hum Genomics. 2016 Jul 16;10(1):26.

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη
Αναφορές: 8
Συντελεστής απήχησης: 3,327 (2016)

52. Choking fits during sleep related to epilepsy.

Makrythanasis P, Behr C, Baulac S, Hirsch E, Picard F.

Am J Med. 2016 Aug;129(8): e137-8

Θεματολογία: Γενετική – Επιστολή προς τον εκδότη
Αναφορές: 0
Συντελεστής απήχησης: 5,550 (2016)

53. Autosomal-Recessive Mutations in AP3B2, Adaptor-Related Protein Complex 3 Beta 2 Subunit, Cause an Early-Onset Epileptic Encephalopathy with Optic Atrophy.

Assoum M, Philippe C, Isidor B, Perrin L, **Makrythanasis P**, Sondheimer N, Paris C, Douglas J, Lesca G, Antonarakis S, Hamamy H, Jouan T, Duffourd Y, Auvin S, Saunier A, Begtrup A, Nowak C, Chatron N, Ville D, Mireskandari K, Milani P, Jonveaux P, Lemeur G, Milh M, Amamoto M, Kato M, Nakashima M, Miyake N, Matsumoto N, Masri A, Thauvin-Robinet C, Rivière JB, Faivre L, Thevenon J.

Am J Hum Genet. 2016 Dec 1;99(6):1368-1376.

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη
Αναφορές: 20

Συντελεστής απήχησης: 9,025 (2016)

54. **Defining categories of actionability for secondary findings in next-generation sequencing.**

Moret C, Mauron A, Fokstuen S, **Makrythanasis P**, Hurst SA.

J Med Ethics. 2017 May;43(5):346-349

Θεματολογία: Βιοηθική

Αναφορές: 6

Συντελεστής απήχησης: 1,889 (2017)

55. **Germline PMS2 and somatic POLE exonuclease mutations cause hypermutability of the leading DNA strand in biallelic mismatch repair deficiency syndrome brain tumours.**

Andrianova MA, Chetan GK, Sibin MK, Mckee T, Merkler D, Narasinga RK, Ribaux P, Blouin JL, **Makrythanasis P**, Seplyarskiy VB, Antonarakis SE, Nikolaev SI.

J Pathol. 2017 Nov;243(3):331-341.

Θεματολογία: Γενετική – Πειραματική εργασία

Αναφορές: 7

Συντελεστής απήχησης: 6,253 (2017)

56. ****Biallelic variants in KIF14 cause intellectual disability with microcephaly.**

Makrythanasis P, Maroofian R, Stray-Pedersen A, Musaev D, Zaki MS, Mahmoud IG, Selim L, Elbadawy A, Jhangiani SN, Coban Akdemir ZH, Gambin T, Sorte HS, Heiberg A, McEvoy-Venneri J, James KN, Stanley V, Belandres D, Guipponi M, Santoni FA, Ahangari N, Tara F, Doosti M, Iwaszkiewicz J, Zoete V, Backe PH, Hamamy H, Gleeson JG, Lupski JR, Karimiani EG, Antonarakis SE.

Eur J Hum Genet. 2018 Mar;26(3):330-339.

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 9

Συντελεστής απήχησης: 3,650 (2018)

57. **Congenital Neuronal Ceroid Lipofuscinosis with a Novel CTSD Gene Mutation: A Rare Cause of Neonatal-Onset Neurodegenerative Disorder.**

Varvagiannis K, Hanquinet S, Billieux MH, De Luca R, Rimensberger P, Lidgren M, Guipponi M, **Makrythanasis P**, Blouin JL, Antonarakis SE, Steinfeld R, Kern I, Poretti A, Fluss J, Fokstuen S.

Neuropediatrics. 2018 Apr;49(2):150-153

Θεματολογία: Γενετική – Περιγραφή περιπτώσεων
Αναφορές: 1
Συντελεστής απήχησης: 1,654 (2018)

58. Novel NEXMIF pathogenic variant in a boy with severe autistic features, intellectual disability, and epilepsy, and his mildly affected mother.

Lambert N, Dauve C, Ranza E, **Makrythanasis P**, Santoni F, Sloan-Béna F, Gimelli S, Blouin JL, Guipponi M, Bottani A, Antonarakis SE, Kosel MM, Fluss J, Paoloni-Giacobino A.

J Hum Genet. 2018 Jul;63(7):847-850.

Θεματολογία: Γενετική – Περιγραφή περιπτώσεων
Αναφορές: 2
Συντελεστής απήχησης: 3,545 (2018)

59. Biallelic variants in LINGO1 are associated with autosomal recessive intellectual disability, microcephaly, speech and motor delay.

Ansar M, Riazuddin S, Sarwar MT, **Makrythanasis P**, Paracha SA, Iqbal Z, Khan J, Assir MZ, Hussain M, Razzaq A, Polla DL, Taj AS, Holmgren A, Batool N, Misceo D, Iwaszkiewicz J, de Brouwer APM, Guipponi M, Hanquinet S, Zoete V, Santoni FA, Frengen E, Ahmed J, Riazuddin S, van Bokhoven H, Antonarakis SE.

Genet Med. 2018 Jul;20(7):778-78

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη
Αναφορές: 9
Συντελεστής απήχησης: 8,683 (2017)

60. Visual impairment and progressive phthisis bulbi caused by recessive pathogenic variant in MARK3.

Ansar M, Chung H, Waryah YM, **Makrythanasis P**, Falconnet E, Rao AR, Guipponi M, Narsani AK, Fingerhut R, Santoni FA, Ranza E, Waryah AM, Bellen HJ, Antonarakis SE.

Hum Mol Genet. 2018 Aug;27(15):2703-2711

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη
Αναφορές: 7
Συντελεστής απήχησης: 4,544 (2017)

61. Bi-allelic Loss-of-Function Variants in DNMBP Cause Infantile Cataracts.

Ansar M, Chung HL, Taylor RL, Nazir A, Imtiaz S, Sarwar MT, Manousopoulou A, **Makrythanasis P**, Saeed S, Falconnet E, Guipponi M, Pournaras CJ, Ansari MA, Ranza E, Santoni FA, Ahmed J, Shah I, Gul K, Black GC, Bellen HJ, Antonarakis SE

Am J Hum Genet. 2018 Oct 4;103(4):568-578

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 5

Συντελεστής απήχησης: 9,924 (2018)

62. Biallelic loss of function variants in PPP1R21 cause a neurodevelopmental syndrome with impaired endocytic function.

Rehman AU, Najafi M, Kambouris M, Al-Gazali L, **Makrythanasis P**, Rad A, Maroofian R, Rajab A, Stark Z, Hunter JV, Bakey Z, Tokita MJ, He W, Vetrini F, Petersen A, Santoni FA⁵, Hamamy H, Wu K, Al-Jasmi F, Helmstädter M, Arnold SJ, Xia F, Richmond C, Liu P, Karimiani EG, Karami Madani G, Lunke S, El-Shanti H, Eng CM, Antonarakis SE, Hertecant J, Walkiewicz M, Yang Y, Schmidts M

Hum Mutat. 2019 Mar;40(3):267-280

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 1

Συντελεστής απήχησης: 4,453 (2018)

63. Biallelic variants in FBXL3 cause intellectual disability, delayed motor development and short stature

Ansar M, Paracha SA, Serretti A, Sarwar MT, Khan J, Ranza E, Falconnet E, Iwaszkiewicz J, Shah SF, Qaisar AA, Santoni FA, Zoete V, Megarbane A, Ahmed J, Colombo R, **Makrythanasis P**, Antonarakis SE.

Hum Mol Genet. 2019 Mar 15;28(6):972-979

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 3

Συντελεστής απήχησης: 4,544 (2018)

64. Bi-allelic Variants in DYNC1I2 Cause Syndromic Microcephaly with Intellectual Disability, Cerebral Malformations, and Dysmorphic Facial Features

Ansar M, Ullah F, Paracha SA, Adams DJ, Lai A, Pais L, Iwaszkiewicz J, Millan F, Sarwar MT, Agha Z, Shah SF, Qaisar AA, Falconnet E, Zoete V, Ranza E, **Makrythanasis P**, Santoni FA, Ahmed J, Katsanis N, Walsh C, Davis EE, Antonarakis SE.

Am J Hum Genet. 2019 Jun 6;104(6):1073-1087

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη
Αναφορές: 2
Συντελεστής απήχησης: 9,924 (2018)

65. Proteome-based classification of Nonmuscle Invasive Bladder Cancer

Stroggilos R, Mokou M, Latosinska A, Makridakis M, Lygirou V, Mavrogeorgis E, Drekolias D, Frantzi M, Mullen W, Fragkoulis C, Stasinopoulos K, Papadopoulos G, Stathouros G, Lazaris AC, **Makrythanasis P**, Ntoumas K, Mischak H, Zoidakis J, Vlahou A.

Int J Cancer. 2020 Jan 1;146(1):281-294

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη
Αναφορές: 1
Συντελεστής απήχησης: 4,982 (2018)

66. Vitamin D-Related Genes, Blood Vitamin D Levels and Colorectal Cancer Risk in Western European Populations

Fedirko V, Mandle HB, Zhu W, Hughes DJ, Siddiq A, Ferrari P, Romieu I, Riboli E, Bueno-de-Mesquita B, van Duijnhoven FJB, Siersema PD, Tjønneland A, Olsen A, Perduca V,, Carbonnel F,, Boutron-Ruault MC, Kühn T, Johnson T, Krasimira A, Trichopoulou A, **Makrythanasis P**, Thanos D, Panico S, Krogh V, Sacerdote C, Skeie G, Weiderpass E,,, Colorado-Yohar S,, Sala N, Barricarte A, Sanchez MJ, Quirós R, Amiano P, Gylling B, Harlid S, Perez-Cornago A, Heath AK, Tsilidis KK, Aune D,, Freisling H, Murphy N, Gunter MJ, Jenab M.

Nutrients. 2019 Aug 20;11(8). pii: E1954

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη
Αναφορές: 1
Συντελεστής απήχησης: 4,171 (2018)

67. Coffee and tea consumption during pregnancy and risk of childhood acute myeloid leukemia: A Childhood Leukemia International Consortium (CLIC) study

Karalexi MA, Dessypris N, Clavel J, Metayer C, Erdmann F, Orsi L, Kang AY, Schüz J, Bonaventure A, Greenop KR, Milne E, Petridou ET; NARECHEM-ST group.

Cancer Epidemiol. 2019 Oct;62: 101581

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη
Αναφορές: 1
Συντελεστής απήχησης: 2,619 (2018)

68. Single cell transcriptome in aneuploidies reveals mechanisms of gene dosage imbalance

Stamoulis G, Garieri M, **Makrythanasis P**, Letourneau A, Guipponi M, Panousis N, Sloan-Béna F, Falconnet E, Ribaux P, Borel C, Santoni F, Antonarakis SE

Nat Commun. 2019 Oct 3;10(1):4495

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 2

Συντελεστής απήχησης: 13,811 (2018)

69. Bi-allelic Variants in IQSEC1 Cause Intellectual Disability, Developmental Delay, and Short Stature

Ansar M, Chung HL, Al-Otaibi A, Elagabani MN, Ravenscroft TA, Paracha SA, Scholz R, Abdel Magid T, Sarwar MT, Shah SF, Qaisar AA, **Makrythanasis P**, Marcogliese PC, Kamsteeg EJ, Falconnet E, Ranza E, Santoni FA, Aldhalaan H, Al-Asmari A, Faqeih EA, Ahmed J, Kornau HC, Bellen HJ, Antonarakis SE.

Am J Hum Genet. 2019 Nov 7;105(5):907-920

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 2

Συντελεστής απήχησης: 9,924 (2018)

70. Taurine treatment of retinal degeneration and cardiomyopathy in a consanguineous family with SLC6A6 taurine transporter deficiency.

Ansar M, Ranza E, Shetty M, Paracha SA, Azam M, Kern I, Iwaszkiewicz J, Farooq O, Pournaras CJ, Malcles A, Kecik M, Rivolta C, Muzaffar W, Qurban A, Ali L, Aggoun Y, Santoni FA, **Makrythanasis P**, Ahmed J, Qamar R, Sarwar MT, Henry LK, Antonarakis SE.

Hum Mol Genet. 2020 Mar 13;29(4):618-623

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

Αναφορές: 0

Συντελεστής απήχησης: 4,544 (2018)

B. Δημοσιεύσεις σε περιοδικά εκτός του SCI

- 1. IRF6 Screening of Syndromic and a priori Non-Syndromic Cleft Lip and Palate Patients: Identification of a New Type of Minor VWS Sign.**

Desmyter L, Ghassibe M, Revencu N, Boute O, Lees M, François G, Verellen-Dumoulin C, Sznajder Y, Moncla A, Benateau H, Claes K, Devriendt K, Mathieu M, Van Maldergem L, Addor MC, Drouin-Garraud V, Mortier G, Bouma M, Dieux-Coeslier A, Genevieve D, Goldenberg A, Gozu A, Makrythanasis P, McEntagart U, Sanchez A, Vilain C, Vermeer S, Connell F, Verheij J, Manouvrier S, Pierquin G, Odent S, Holder-Espinasse M, Vincent-Delorme C, Gillerot Y, Vanwijck R, Bayet B, Vikkula M.

Molecular Syndromology, 2010; 1(2):67-74

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

2. **Severe Developmental Delay in a Patient with 7p21.1-p14.3 Microdeletion Spanning the TWIST Gene and the HOXA Gene Cluster.**

Fryssira H, **Makrythanasis P**, Kattamis A, Stokidis K, Menten B, Kosaki K, Willems P, Kanavakis E.

Mol Syndromol. 2011 Dec;2(1):45-49

Θεματολογία: Γενετική – Παρουσίαση περιστατικού

3. **High-throughput sequencing and rare genetic diseases.**

Makrythanasis P, Antonarakis SE.

Mol Syndromol. 2012 Nov;3(5):197-203.

Θεματολογία: Γενετική – Ανασκόπηση

4. **BTNL2 gene SNPs as a contributing factor to sarcoidosis pathogenesis in a cohort of Greek patients.**

Delaveri A, Rapti A, Poulou M, Fylaktou E, Tsiipi M, Roussos C, **Makrythanasis P**, Kanavakis E, Tzetzis M.

Meta Gene. 2014 Aug 31;2: 619-30

Θεματολογία: Γενετική – Κλινικοεργαστηριακή Μελέτη

5. **Genome Analysis for Genetic Diagnosis of Epilepsies and its Challenges in Clinical Practice**

E. Ranza, **P. Makrythanasis**, S.E. Antonarakis

Epileptologie 2015; 32: 122 – 128

Θεματολογία: Γενετική – Ανασκόπηση

Γ. Ξενογλωσσες περιλήψεις ανακοινώσεων σε διεθνή συνέδρια

Συνολικός αριθμός:91

Σειρά Υποψηφίου μεταξύ συγγραφέων

1^{ος} ή μόνος σε : 22

2^{ος} σε : 18

Τελευταίος σε : 4

Άλλη θέση σε : 47

Σημειώνονται οι περιλήψεις που παρουσιάστηκαν προφορικά. Οι υπόλοιπες ήταν poster.

1. TNFa, IFNA10, IFNA17, and IFN-gamma gene SNPs in Sarcoidosis

P. Makrythanasis, M. Tzetis, A. Papatheodorou, P. Latsi, A. Rapti, I. Kanavakis, M. Poulou, E. Kanavakis

10th State-of-the-Art, Interdisciplinary Review Course on Pulmonary Diseases, 6-9 April 2006, Athens, Greece

2. TNFa, IFNA10, IFNA17, and IFN-gamma gene SNPs in Sarcoidosis

P. Makrythanasis, M. Tzetis, A. Papatheodorou, P. Latsi, A. Rapti, I. Kanavakis, M. Poulou, E. Kanavakis

European Society of Human Genetics, 6-9 May 2006, Amsterdam, Holland

3. Variation in novel exons (RACEfrags) and human genetic disorders; the case of Rett syndrome

P. Makrythanasis, P. Kapranov, L. Bartoloni, A. Raymond, S. Deutsch, R. Guigo, F. Denoed, C. Rossier, F. Ariani, V. Capra, A. Renieri, T. Gingeras, S.E. Antonarakis

American Society of Human Genetics, 23-27 October 2007, San Diego, California, USA

4. Variation in novel exons (RACEfrags) and human genetic disorders; the case of Rett syndrome

P. Makrythanasis, P. Kapranov, L. Bartoloni, A. Raymond, S. Deutsch, R. Guigo, F. Denoed, C. Rossier, F. Ariani, V. Capra, A. Renieri, T. Gingeras, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics, 31 May - 3 June 2008, Barcelona, Spain

5. **TBX5 analysis in 79 Holt-Oram syndrome families reveals 80% of genomic alterations in typical cases, 25 “new” mutations and unusual modes of inheritance**

G. de la Villeon, F. Escande-Narducci, A. Mezel, A. Dieux-Coeslier, S. Odent, A. Goldenberg, S. Blesson, P. Blanchet, D. Martin-Coignard, L. Pasquier, V. Cormier-Daire, B. Leheup, D. Lacombe, G. Morin, C. Thauvin-Robinet, M. Gonzales, A. David, P. Jouk, M. le Merrer, P. Bouvagnet, **P. Makrythanasis**, J. Andrieux, M. Holder-Espinasse, S. Manouvrier-Hanu

European Society of Human Genetics, 23-26 May 2009, Vienna, Austria

6. **MECP2 de novo duplication in a girl with mild mental retardation and no obvious dysmorphic feature**

P. Makrythanasis, I. Moix, S. Gimelli, S. E. Antonarakis, F. Bena, M. A. Morris, A. Bottani

European Society of Human Genetics, 23-26 May 2009, Vienna, Austria

7. **De novo 1.2 Mb deletion in 2p16.3, disrupting the NRXN1 gene in a boy with autism and developmental delay.**

S. Gimelli, **P. Makrythanasis**, S. E. Antonarakis, A. Bottani, F. Bena

European Society of Human Genetics, 23-26 May 2009, Vienna, Austria

8. **Monoclonality testing using pyrosequencing**

Robert DR, **Makrythanasis P**, Mach-Pasqual S, Beris P, Antonarakis S, Deutsch S, Matthes T

14th European Hematology Association, 04-07 June 2009, Berlin, Germany

9. **Identifying genetic determinants of congenital heart defects in Down syndrome**

M. Sailani, **P. Makrythanasis**, S. Deutsch, E. Migliavacca, A. Sharp, J. Delabar, L. Perez-Jurado, C. Serra- Juhe, G. Merla, S. Vicari, E. Kanavakis, R. Rabionet, X. Estivill, S. Antonarakis

European Society of Human Genetics, May 28 - 31, 2011, Amsterdam, Netherlands

10. **Consanguinity as a means to identify pathogenic recessive mutations.**

P. Makrythanasis, M. Nelis, M. Guipponi, F. Béna, S. Gimelli, S. Temtamy, A. Megarbane, M. Aglan, M. Zaki, S. Fokstuen, L. Gwanmesia, A. Masri, S. Psoni,

S. Kitsiou, H. Frissyra, E. Kanavakis, N. Al-Allawi⁸, N. Akarsu, S. AlHait, S. Al-Arrayed, I. Al Rashdi, H. Hamamy, S.E. Antonarakis

American Society of Human Genetics / International Congress of Human Genetics, October 11-15, 2011, Montreal, Canada

11. Identifying genetic determinants of congenital heart defects in Down syndrome

M. Sailani, **P. Makrythanasis**, S. Deutsch, E. Migliavacca, A. Sharp, J. Delabar, L. Perez-Jurado, C. Serra- Juhe, G. Merla, S. Vicari, E. Kanavakis, R. Rabionet, X. Estivill, S. Antonarakis

American Society of Human Genetics / International Congress of Human Genetics, October 11-15, 2011, Montreal, Canada

12. Consanguinity as a means to identify pathogenic recessive mutations

Periklis Makrythanasis, Mari Nelis, Michel Guipponi, Anne Vannier, Federico A. Santoni, Frédérique Sloan-Béna, Stefania Gimelli, Elisavet Stathaki, Genevieve Duriaux-Sail, Samia Temtamy, Andre Megarbane, Mona Aglan, Maha S. Zaki, Siv Fokstuen, Lorraine Gwanmesia, Armand Bottani, Konstantinos Aliferis, Amira Masri, Stavroula Psoni, Sofia Kitsiou, Helena Fryssira, Emmanouel Kanavakis, N Al-Allawi, Abdelaziz Sefiani, Sana Al-Hait, S Elalaoui, N Jalkh, Liadh Al-Gazali¹, Fatma Al-Jasmi, Habiba Chaabouni-Bouhamed, Hanan Hamamy, Stylianos E. Antonarakis

European Society of Human Genetics, June 23 - 26, 2011, Nurnberg, Germany

13. Genome wide DNA methylation profiling of monozygotic twins discordant for trisomy 21

Audrey Letourneau, M Reza Sailani, Federico Santoni, Andrew Sharp, **Periklis Makrythanasis**, Stylianos E. Antonarakis.

European Society of Human Genetics, June 23 - 26, 2011, Nurnberg, Germany

14. Identifying genetic determinants of congenital heart defect in Down syndrome

M.Reza R. Sailani, **Periklis Makrythanasis**, Samuel Deutsch, Armand Valsesia, Eugenia Migliavacca, Federico Santoni, Andrew Sharp, C Serra-Juhe, S Vicari, R Rabionet, Y Grattau, G Dembour, A Megarbane, R Touraine, S Kitsiou, C Chatzisevastou-Loukidou, H Fryssira, E Kanavakis, G Merla, L Perez- Jurado, X Estivill, J Delabar, Stylianos E. Antonarakis

European Society of Human Genetics, June 23 - 26, 2011, Nurnberg, Germany

15. Insights into tissue-specific mechanisms of gene regulation involving genetic variants and DNA methylation

Maria Gutierrez-Arcelus, Stephen B. Montgomery, Tuuli Lappalainen, Halit Ongen, Alisa Yurovsky, Julien Bryois, Alfonso Buil, Thomas Giger, Luciana Romano, Alexandra Planchon, Emilie Falconnet, Ismael Padioleau, Christelle Borel, Audrey Letourneau, **Periklis Makrythanasis**, Michel Guipponi, Corinne Gehrig, Stylianos E. Antonarakis, Emmanouil T. Dermitzakis

European Society of Human Genetics, June 23 - 26, 2011, Nurnberg, Germany

16. Pathological findings of a male fetus with familial Pelizaeus-Merzbacher disease caused by a 320.6Kb Xq22.2 duplication

Sophia Kitsiou-Tzeli, Anastasia Konstantinidou, Christalena Sofocleous, Konstantina Kosma, Areti Syrmou, Krinio Giannikou, Stavros Sifakis, **Periklis Makrythanasis**, Maria Tzetzis

European Society of Human Genetics, June 23 - 26, 2011, Nurnberg, Germany

17. Consanguinity as a means to identify pathogenic recessive mutations

Προφορική Παρουσίαση

P. Makrythanasis, M. Nelis, M. Guipponi, F. Béna, S. Gimelli, E. Stathaki, S. Temtamy, A. Megarbane, M. Aglan, M. Zaki, S. Fokstuen, L. Gwanmesia, A. Bottani, K. Aliferis, A. Masri, S. Psoni, S. Kitsiou, H. Frissyra, E. Kanavakis, N. Al-Allawi, A. Sefiani, S. Al-Hait, S. Elalaoui, N. Jalkh, L. Al-Gazali, F. Al-Jasmi, H. Hamamy, S.E.Antonarakis

RE(ACT) International Congress on Research of Rare and Orphan Diseases, 2012, February 29 - March 2, Basel, Switzerland

18. Combination of genomic technologies and consanguinity in order to identify pathogenic variants in recessive disorders

Προφορική Παρουσίαση

P. Makrythanasis, M. Nelis, F. A. Santoni, M. Guipponi, F. Béna, A. Vannier, G. Duriaux-Sail, S. Gimelli, E. Stathaki, E. Falconnet, S. Temtamy, A. Megarbane, M. Aglan, M. S. Zaki, S. Fokstuen, A. Bottani, A. Masri, S. Psoni, S. Kitsiou, H. Fryssira, N. All-Allawi, A. Sefiani, S. Al-Hait, S. Elalaoui, N. Jalkh, L. Al-Gazali, F. Al-Jasmi, H. Chaabouni Bouhamed, H. Hamamy, S. E. Antonarakis

European Academy of Paediatric Societies, October 5-9, 2012, Istanbul, Turkey

19. Identifying genetic determinants of congenital heart defect in Down syndrome

M. R. Sailani, **P. Makrythanasis**, S. Deutsch, A. Valsesia, E. Migliavacca, F. Santoni, A. Sharp, C. Serra- Juhe, S. Vicari, R. Rabionet, Y. Grattau, G. Dembour, A. Megarbane, R. Touraine, S. Kitsiou, H. Fryssira, C. Chatzisevastou-Loukidou, E. Kanavakis, G. Merla, L. Perez-Jurado, X. Estivill, J. Delabar, S. E. Antonarakis

American Society of Human Genetics, November 6-10, 2012, San Fransisco, USA

20. Genome wide DNA methylation profiling of monozygotic twins discordant for trisomy 21

A. Letourneau, M. R. Sailani, F. Santoni, D. Robyr, **P. Makrythanasis**, A. Sharp, S. E. Antonarakis

American Society of Human Genetics, November 6-10, 2012, San Fransisco, USA

21. Combination of genomic technologies and consanguinity in order to identify pathogenic variants in recessive disorders.

P. Makrythanasis, M. Nelis, F. A. Santoni, M. Guipponi, F. Béna, A. Vannier, G. Duriaux-Sail, S. Gimelli, E. Stathaki, E. Falconnet, S. Temtamy, A. Megarbane, M. Aglan, M. S. Zaki, S. Fokstuen, A. Bottani, A. Masri, S. Psoni, S. Kitsiou, H. Fryssira, N. All-Allawi, A. Sefiani, S. Al-Hait, S. Elalaoui, N. Jalkh, L. Al-Gazali, F. Al- Jasmi, H. Chaabouni Bouhamed, H. Hamamy, S. E. Antonarakis

American Society of Human Genetics, November 6-10, 2012, San Fransisco, USA

22. Tissue-specific effects of genetic variation and DNA methylation on gene regulation

E. T. Dermitzakis, M. Gutierrez-Arcelus, S. B. Montgomery, T. Lappalainen, H. Ongen, A. Yurovsky, J. Byrois, A. Buil, T. Giger, L. Romano, A. Planchon, E. Falconnet, I. Padioleau, C. Borrel, A. Letourneau, **P. Makrythanasis**, M. Guipponi, C. Gehrig, S. E. Antonarakis

American Society of Human Genetics, November 6-10, 2012, San Fransisco, USA

23. Diagnostic exome sequencing to elucidate the genetic basis of likely recessive disorders in consanguineous families

Προφορική Παρουσίαση (Υποψήφιος για το Young Investigator Award)

P. Makrythanasis, M. Nelis, F. A. Santoni, M. Guipponi, A. Vannier, F. Béna, S. Gimelli, E. Stathaki, S. Temtamy, A. Mégarbané, A. Masri, M. S. Aglan, M. S. Zaki, A. Bottani, S. Fokstuen, L. Gwanmesia, K. Aliferis, M. E. Bustamante, G. Stamoulis, S. Psoni, S. Kitsiou-Tzeli, H. Frissyra, E. Kanavakis, N. Al-Allawi, A. Sefiani, S. Al-Hait, S. C. Elalaoui, N. Jalkh, L. Al-Gazali, F. Al-Jasmi, H. Chaabouni Bouhamed, E. Abdalla, D. N. Cooper, H. Hamamy, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics, June 8 - 11, 2013, Paris, France

24. Hedgehog acetyltransferase (HHAT) mutation in autosomal recessive chondrodysplasia-pseudohermaphroditism syndrome identified by exome sequencing.

P. Callier, P. Calvel, M. Resh, **P. Makrythanasis**, C. Thauvin, F. Santoni, M. Guipponi, A. Vannier, S. Lambert, F. Huet, F. Mugneret, L. Faivre, S. Antonarakis, S. Nef

European Society of Human Genetics, June 8 - 11, 2013, Paris, France

25. Identifying genetic determinants of congenital heart defect in Down syndrome

M.Reza R. Sailani, **Periklis Makrythanasis**, Samuel Deutsch, Armand Valsesia, Eugenia Migliavacca, Federico Santoni, Andrew Sharp, C Serra-Juhe, S Vicari, R Rabionet, Y Grattau, G Dembour, A Megarbane, R Touraine, S Kitsiou, C Chatzisevastou-Loukidou, H Fryssira, E Kanavakis, G Merla, L Perez- Jurado, X Estivill, J Delabar, Stylianos E. Antonarakis

European Society of Human Genetics, June 8 - 11, 2013, Paris, France

26. VariantMaster: a tool to analyze High Throughput Sequences to identify causative variants in family trees, unrelated individuals and matched tumor-to-normal design.

F. A. Santoni, **P. Makrythanasis**, S. I. Nikolaev, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics, June 8 - 11, 2013, Paris, France

27. Diagnostic exome sequencing to elucidate the genetic basis of likely recessive disorders in consanguineous families

Προφορική Παρουσίαση

P. Makrythanasis, M. Nelis, F. A. Santoni, M. Guipponi, A. Vannier, F. Béna, S. Gimelli, E. Stathaki, S. Temtamy, A. Mégarbané, A. Masri, M. S. Aglan, M. S.

Zaki, A. Bottani, S. Fokstuen, L. Gwanmesia, K. Aliferis, M. E. Bustamante, G. Stamoulis, S. Psoni, S. Kitsiou-Tzeli, H. Frissyra, E. Kanavakis, N. Al-Allawi, A. Sefiani, S. Al-Hait, S. C. Elalaoui, N. Jalkh, L. Al-Gazali, F. Al-Jasmi, H. Chaabouni Bouhamed, E. Abdalla, D. N. Cooper, H. Hamamy, S. E. Antonarakis

Genomic Medicine in the Mediterranean (GM²), October 2-5, 2013, Crete, Greece

28. Genome wide DNA methylation profiling of monozygotic twins discordant for trisomy 21.

M.R. Sailani, F. Santoni, A. Letourneau, **P. Makrythanasis**, C. Borel, M. Guipponi, C. Gehrig, A. Vannier, S.E. Antonarakis

American Society of Human Genetics, 2013, October 22-26, Boston, USA

29. VariantMaster: a novel platform to identify causative variants from HTS data in familial, denovo and somatic genetic disorders including cancer.

F.A. Santoni, **P. Makrythanasis**, S. Nikolaev, M. Guipponi, D. Robyr, A. Bottani, S. Antonarakis

American Society of Human Genetics, 2013, October 22-26, Boston, USA

30. Targeted exome sequencing identifies two pathogenic DYNC2H1 variants in a fetus with short-rib- polydactyly syndrome.

K.I. Varvagiannis, **P. Makrythanasis**, F. Santoni, J.-M. Pellegrinelli, P. Extermann, C. Brockmann, C. Gehrig, M. Guipponi, J.-L. Blouin, S.E. Antonarakis, S. Fokstuen

American Society of Human Genetics, 2013, October 22-26, Boston, USA

31. Diagnostic exome sequencing to elucidate the genetic basis of likely recessive disorders in consanguineous families.

P. Makrythanasis, M. Nelis, F.A. Santoni, M. Guipponi, A. Vannier, F. Béna, S. Gimelli, E. Stathaki, S. Temtamy, A. Megarbané, A. Masri, M.S. Aglan, M.S. Zaki, A. Bottani, S. Fokstuen, S. Kitsiou-Tzeli, H. Fryssira, E. Kanavakis, N. Al-Allawi, A. Sefiani, S. Al-Hait, S.C. Elalaoui, N. Jalkh, L. Al-Gazali, F. Al-Jasmi, H. Chaabouni Bouhamed, E. Abdalla, D.N. Cooper, H. Hamamy, S.E. Antonarakis

American Society of Human Genetics, 2013, October 22-26, Boston, USA

32. Exploring early somatic mosaicism in monozygotic twins

X. Bonilla, **P. Makrythanasis**, F. A. Santoni, A. Pellet, M. Guipponi, C. Gehrig, S. Lyonnet, S. E. Antonarakis

Human Genome Meeting 2014, 27-30 April, Geneva, Switzerland

33. A novel homozygous mutation in FGFR3 causes tall stature, severe lateral tibial deviation, scoliosis and camptodactyly (spider leg syndrome)

P. Makrythanasis, S. Temtamy, M. Aglan, G. Otaify, H. Hamamy, S. Antonarakis

Human Genome Meeting 2014, 27-30 April, Geneva, Switzerland

34. Diagnostic exome sequencing to elucidate the genetic basis of likely recessive disorders in consanguineous families

P. Makrythanasis, M. Nelis, F. A. Santoni, M. Guipponi, A. Vannier, F. Béna, S. Gimelli, E. Stathaki, S. Temtamy, A. Mégarbané, A. Masri, M. Aglan, M. Zaki, A. Bottani, S. Fokstuen, L. Gwanmesia, K. Aliferis, M. Bustamante, G. Stamoulis, S. Psoni, S. Kitsiou-Tzeli, H. Frissyra, E. Kanavakis, N. Al-Allawi, A. Sefiani, S. Al-Hait, S. Elalaoui, N. Jalkh, L. Al-Gazali, F. Al-Jasmi, H. Chaabouni Bouhamed, E. Abdalla, D. N. Cooper, H. Hamamy, S. E. Antonarakis

Human Genome Meeting 2014, 27-30 April, Geneva, Switzerland

35. A multidisciplinary task force for the clinical use of next-generation sequencing: the example of the genome clinic in Geneva

S. Fokstuen, E. B. Hammar, **P. Makrythanasis**, M. Albarca Aguilera, M. E. Poleggi, C. Brockmann, M. Guipponi, F. A. Santoni, A. Mauron, S. A. Hurst, C. Moret, S. Gimelli, E. Stathaki, A. Paoloni-Giacobino, A. Bottani, E. Ranza, K. Varvagiannis, F. Sloan Béna, L. D'Amato Sizonenko, M. Mostafavi, H. Hamamy, T. Nospikel, J.-L. Blouin, S. E. Antonarakis

Human Genome Meeting 2014, 27-30 April, Geneva, Switzerland

36. Transcriptomes of individual cells

3C. Borel, P. G. Ferreira, M. Garieri, F. A. Santoni, O. Delaneau, E. Falconnet, P. Ribaux, **P. Makrythanasis**, M. Guipponi, E. T. Dermitzakis, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics 2014, May 31- June 3, Milan, Italy

37. Inferring the human embryonic selection via genomic data

K. Popadin, **P. Makrythanasis**, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics 2014, May 31- June 3, Milan, Italy

38. Single cell allele-specific expression (ASE) in Down syndrome and common aneuploidies
G. Stamoulis, P. G. Ferreira, **P. Makrythanasis**, F. Santoni, M. Guipponi, M. Garieri, E. Falconnet, P. Ribaux, E. T. Dermitzakis, C. Borel, S. E. Antonarakis
European Society of Human Genetics 2014, May 31- June 3, Milan, Italy
39. Family with inherited thrombocytopenia and homozygous pathogenic variant in FYB gene
H. A. Hamamy, **P. Makrythanasis**, N. Al-Allawi, A. A. Muhsin, S. E. Antonarakis
European Society of Human Genetics 2014, May 31- June 3, Milan, Italy
40. 3p deletion syndrome: clinical presentation and molecular description of array CGH
A. Syrmou, M. Tzetis, K. Kosma, V. Oikonomakis, **P. Makrythanasis**, H. Fryssira, S. Kitsiou-Tzeli, E. Kanavakis
European Society of Human Genetics 2014, May 31- June 3, Milan, Italy
41. Extrachromosomal driver mutations in glioblastoma and low grade glioma
S. I. Nikolaev, F. Santoni, M. Garieri, **P. Makrythanasis**, E. Falconnet, M. Guipponi, A. Vannier, I. Radovanovic, F. Bena, K. Schaller, V. Dutoit, V. Clement-Schatlo, P. Dietrich, S. E., Antonarakis
European Society of Human Genetics 2014, May 31- June 3, Milan, Italy
42. Carrier screening for recessive disorders through exome sequencing
P. Makrythanasis, A. Massouras, S. E. Antonarakis
European Society of Human Genetics 2014, May 31- June 3, Milan, Italy
43. The Genome Clinic in Geneva: an example of a multidisciplinary task force for the clinical use of next generation sequencing
S. Fokstuen , E. B. Hammar , **P. Makrythanasis** , M. Albarca Aguilera¹, M. E. Poggi, C. Brockmann, M. Guipponi, F. A. Santoni, A. Mauron, S. A. Hurst, C. Moret, S. Gimelli, E. Stathaki, A. Paoloni-Giacobino, E. Ranza, K. Varvagiannis, F. Sloan Béna, L. D'Amato Sizonenko, M. Mostafavi, H. Hamamy, T. Nospikel, J. Blouin, S. E. Antonarakis
European Society of Human Genetics 2014, May 31- June 3, Milan, Italy

44. Carrier screening for recessive disorders through exome sequencing.
P. Makrythanasis, A. Massouras, S. E. Antonarakis
American Society of Human Genetics 2014, October 18-22, San Diego, CA, USA
45. Extrachromosomal driver mutations in glioblastoma and low grade glioma
S. I. Nikolaev, F. Santoni, M. Garieri, **P. Makrythanasis**, E. Falconnet, M. Guipponi, A. Vannier, I. Radovanovic, F. Bena, K. Schaller, V. Dutoit, V. Clement-Schatlo, P.-Y. Dietrich, S. E. Antonarakis
American Society of Human Genetics 2014, October 18-22, San Diego, CA, USA
46. A novel homozygous mutation in FGFR3 causes tall stature, severe lateral tibial deviation, scoliosis, hearing impairment, camptodactyly and arachnodactyly
S. A. Temtamy, **P. Makrythanasis**, M. S. Aglan, G. A. Otaify, H. Hamamy, S. E. Antonarakis
American Society of Human Genetics 2014, October 18-22, San Diego, CA, USA
47. Exploring somatic mosaicism in uterovaginal aplasia.
X. Bonilla, **P. Makrythanasis**, F. A. Santoni, A. Pellet, K. Rall, S. Eisenbeis, M. Guipponi, C. Gherig, C. Rosenberg, S. Lyonnet, S. E. Antonarakis
American Society of Human Genetics 2014, October 18-22, San Diego, CA, USA
48. Effect of negative selection on distribution of runs of homozygosity in outbred and consanguineous human cohorts.
K. Popadin, **P. Makrythanasis**, S. E. Antonarakis
American Society of Human Genetics 2014, October 18-22, San Diego, CA, USA
49. Single cell allele specific expression (ASE) in Down syndrome and common aneuploidies.
G. Stamoulis, P. G. Fereirra, **P. Makrythanasis**, F. Santoni, M. Guipponi, M. Garieri, O. Delaneau, E. Falconnet, P. Ribaux, E. T. Dermitzakis, C. Borel, S. E. Antonarakis
American Society of Human Genetics 2014, October 18-22, San Diego, CA, USA
50. Exome sequencing reveals a mutation in DMP1 in a family with familial sclerosing bone dysplasia

M. Gannagé-Yared, **P. Makrythanasis**, E. Chouery, C. Sobacchi, C. Mehawej, F. A. Santoni, M. Guipponi, S. E. Antonarakis, H. Hamamy, A. Megarbane

European Society of Human Genetics 2015, June 6-9, 2015, Glasgow, UK

51. Single-cell allele specific expression (ASE) in T21: a novel approach to understand Down syndrome.

G. Stamoulis, **P. Makrythanasis**, F. Santoni, A. Letourneau, M. Guipponi, M. Garieri, N. Panousis, E. Falconnet, P. Ribaux, C. Borel, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics 2015, June 6-9, 2015, Glasgow, UK

52. The Genome Clinic in Geneva: development of an efficient and patient-friendly diagnostic application of NGS.

E. B. Hammar, S. Fokstuen, **P. Makrythanasis**, M. Guipponi, E. Ranza, K. Varvagiannis, F. A. Santoni, M. Albarca-Aguilera, M. Poleggi, A. Vannier, C. Brockmann, F. Couchepin, A. Mauron, S. A. Hurst, C. Moret, C. Gehrig, J. Bevilard, T. Araud, S. Gimelli, E. Stathaki, A. Paoloni-Giacobino, F. Sloan-Béna, L. D'Amato Sizonenko, M. Mostafavi, H. Hamamy, T. Nospikel, J.-L. Blouin, S. E. Antonarakis

American Society of Human Genetics 2015, October 6-10, Baltimore, MD, USA

53. Evidence that variants in PIGG cause intellectual disability with early onset seizures and hypotonia.

P. Makrythanasis, M. Kato, M. S. Zaki, H. Saitsu, K. Nakamura, F. A. Santoni, S. Miyatake, M. Nakashima, I. Mahmoud, M. Guipponi, H. Hamamy, N. Matsumoto, T. Kinoshita, S. E. Antonarakis, Y. Murakami

American Society of Human Genetics 2015, October 6-10, Baltimore, MD, USA

54. Pontine Tegmental Cap Dysplasia: a rare hindbrain malformation and the search of the genetic etiology.

M. Herlin, K. Varvagiannis, L. Gammelgaard, P. A. Gregersen, **P. Makrythanasis**, S. E. Antonarakis, M. B. Petersen

American Society of Human Genetics 2015, October 6-10, Baltimore, MD, USA

55. Single cell allele specific expression (ASE) in T21 and common trisomies: a novel approach to understand Down syndrome and common aneuploidies.

G. Stamoulis, **P. Makrythanasis**, F. Santoni, A. Letourneau, M. Guipponi, M. Garieri, N. Panousis, E. Falconnet, P. Ribaux, C. Borel, S. E. Antonarakis

American Society of Human Genetics 2015, October 6-10, Baltimore, MD, USA

56. About a case with a novel KIRREL3 variant: further clinical delineation of the associated phenotype

E. Ranza, M. Guipponi, J. L. Blouin, **P. Makrythanasis**, C. Gehrig, C. Menache, A. Bottani, A. Martin, M. E. Williams, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics 2016, May 21-24, Barcelona, Spain

57. Autosomal recessive mutations of the neuron specific β 3B subunit of clathrin-associated adaptor protein complex 3 (AP3B2) cause an early onset epileptic encephalopathy with optic atrophy

M. Assoum, C. Philippe, B. Isidor, L. Perrin, **P. Makrythanasis**, N. Sondheimer, C. Paris, S. Antonarakis, H. Hamamy, T. Jouan, Y. Duffourd, M. Milh, S. Auvin, K. Mireskandari, J. Rivière, L. Faivre, J. Thevenon

European Society of Human Genetics 2016, May 21-24, Barcelona, Spain

58. Exome sequencing reveals LINGO1 causative variants in autosomal recessive intellectual disability and developmental delay

M. Ansar, S. Riazuddin, **P. Makrythanasis**, M. T. Sarwar, Z. Iqbal, J. Khan, S. A. Paracha, M. Hussain, A. Razzaq, D. L. Polla, A. Suhail, A. Holmgren, D. Misceo, A. P. M. de Brouwer, M. Guipponi, F. A. Santoni, E. Frengen, J. Ahmed, H. van Bokhoven, S. Riazuddin, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics 2016, May 21-24, Barcelona, Spain

59. Further case of the rare congenital neuronal ceroid lipofuscinosis form confirmed by targeted exome sequencing showing a novel cathepsin D mutation.

K. Varvagiannis, J. Fluss, A. Poretti, M. H. Billieux, R. De Luca, P. Rimensberger, S. Hanquinet, M. Guipponi, E. Hammar, **P. Makrythanasis**, M. Lidgren, J. L. Blouin, R. Steinfeld, I. Kern, S. E. Antonarakis. Fokstuen

European Society of Human Genetics 2016, May 21-24, Barcelona, Spain

60. PIGG: a novel gene causing intellectual disability, seizures and hypotonia

Προφορική Παρουσίαση

P. Makrythanasis, M. Kato, M. S. Zaki, H. Saitsu, K. Nakamura, F. A. Santoni, S. Miyatake, M. Nakashima, I. Mahmoud, M. Guipponi, H. Hamamy, N. Matsumoto, T. Kinoshita, S. E. Antonarakis, Y. Murakami

European Society of Human Genetics 2016, May 21-24, Barcelona, Spain

61. Single cell allele specific expression (ASE) in T21 and common trisomies: Novel approach to understand gene dosage effects in Down syndrome and common aneuploidies

G. Stamoulis, **P. Makrythanasis**, F. Santoni, A. Letourneau, M. Guipponi, M. Garieri, N. Panousis, E. Falconnet, P. Ribaux, C. Borel, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics 2016, May 21-24, Barcelona, Spain

62. Whole Exome NGS at the Geneva Genome Clinic: Example of successful translation to diagnostics through a multidisciplinary team

E. B. Hammar, S. Fokstuen, **P. Makrythanasis**, M. Guipponi, E. Ranza, K. Varvagiannis, F. A. Santoni, M. Albarca-Aguilera, M. Poleggi, A. Vannier, C. Brockmann, F. Couchepin, A. Mauron, S. A. Hurst, C. Moret, C. Gehrig, J. Bevilard, T. Araud, S. Gimelli, E. Stathaki, A. Paoloni-Giacobino, F. Sloan-Béna, L. D'Amato Sizonenko, M. Mostafavi, H. Hamamy, T. Nospikel, J.-L. Blouin, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics 2016, May 21-24, Barcelona, Spain

63. Genomic variants in LINGO1 likely cause autosomal recessive intellectual disability and developmental delay.

M. Ansar; S. Riazuddin; **P. Makrythanasis**; M.T. Sarwar; Z. Iqbal; S.A. Paracha; J. Khan; M. Hussain; A. Razzaq; D.L. Polla; A. Suhail; A. Holmgren; D. Misceo; A.P.M. de Brouwer; M. Guipponi; F.A. Santoni; E. Frengen; J. Ahmed; H. van Bokhoven; S. Riazuddin; S.E. Antonarakis

American Society of Human Genetics 2016, October 18-22, Vancouver, Canada

64. Genetic variations on chromosome 21 and AVSD risk in Down syndrome: Results from chromosome 21 genome sequencing.

X. Blanc, F.A. Santoni, C. Borel, **P. Makrythanasis**, R. Sailani, M. Guipponi, F. Bezrukov, E. Falconnet, P. Ribaux, U. Radhakrishna, F. Bajolle, D. Laux, J. Okoronkwo, M.A. Alcántara-Ortigoza, S. Vicari, K. Rabionet, L.A. Pérez-Jurado, ; R. Touraine, S. Kitsiou, H. Fryssira, G. Merla, J.M. Delabar, D. Bonnet, S.E. Antonarakis

American Society of Human Genetics 2016, October 18-22, Vancouver, Canada

65. **Single cell allele specific expression (ASE) in T21 and common trisomies: A novel approach to understand Down syndrome and gene dosage effects in aneuploidies.**

G. Stamoulis, F. Santoni, **P. Makrythanasis**, A. Letourneau, M. Guipponi, M. Garieri, N. Panousis, E. Falconnet, P. Ribaux, C. Borel, S.E. Antonarakis

American Society of Human Genetics 2016, October 18-22, Vancouver, Canada

66. **Whole exome NGS at the Geneva Genome Clinic: A successful translation to diagnostics through a multidisciplinary team.**

E. Hammar, S. Fokstuen, **P. Makrythanasis**; M. Guipponi, Ranza, K. Varvagiannis, F.A. Santoni, A. Mauron, S.A. Hurst, C. Moret, C. Gehrig, J. Bevilard, A. Vannier, S. Gimelli, E. Stahaki, A. Bottani, A. Paoloni-Giacobino, M. Lidgren, F. Sloan-Béna, L. D'Amato-Sizonenko, T. Nospikel, J.-L. Blouin, S.E. Antonarakis

American Society of Human Genetics 2016, October 18-22, Vancouver, Canada

67. **The identification of novel causative variants and likely non-pathogenic loss-of-function variants in consanguineous families.**

P. Makrythanasis, M. Ansar, M.T. Sarwar, H. Shaikh, S.A. Paracha, J. Khan, A.A. Khan, A. Suhail, Z. Iqbal, Y.M. Waryah, S. Temtamy, A. Megarbane, A. Masri, M.S. Aglan, M.S. Zaki, S. Kitsiou-Tzeli, H. Fryssira, N. Al-Allawi, A. Sefiani, S. Al-Hait, L. Al-Gazali, N. Jalkh, M. Guipponi, F.A. Santoni, H. Hamamy, E. Frengen, A.M. Waryah, J. Ahmed, S.E. Antonarakis

American Society of Human Genetics 2016, October 18-22, Vancouver, Canada

68. **The identification of novel causative variants and likely non-pathogenic loss-of-function variants in consanguineous families.**

Προφορική Παρουσίαση

P. Makrythanasis, M. Ansar, M.T. Sarwar, H. Shaikh, S.A. Paracha, J. Khan, A.A. Khan, A. Suhail, Z. Iqbal, Y.M. Waryah, S. Temtamy, A. Megarbane, A. Masri, M.S. Aglan, M.S. Zaki, S. Kitsiou-Tzeli, H. Fryssira, N. Al-Allawi, A. Sefiani, S. Al-Hait, L. Al-Gazali, N. Jalkh, M. Guipponi, F.A. Santoni, H. Hamamy, E. Frengen, A.M. Waryah, J. Ahmed, S.E. Antonarakis

Human Genome Meeting 2017, February 5-7, Barcelona, Spain

69. GBE1-related disorders: biallelic pathogenic variation at one codon resulting in both infantile and adult phenotypes

M. Lidgren, M. Guipponi, F. Santoni, **P. Makrythanasis**, J. Blouin, C. Gehrig, A. Vannier, A. Bottani, R. Sztajzel, A. Kohler, C. M. Korff, T. Landis, J. A. Lobrinus, S. E. Antonarakis, E. Ranza

European Society of Human Genetics 2017, May 27-30, Copenhagen, Denmark

70. Genetic analysis of 100 consanguineous families to identify the molecular cause of mendelian visual impairment

M. Ansar, **P. Makrythanasis**, N. Batool, H. Shaikh, K. Gul, A. A. Khan, S. A. Paracha, J. Khan, S. Qureshi, S. Imtiaz, Y. M. Waryah, E. Falconnet, P. G. Ribaux, M. Guipponi, Z. Iqbal, C. Borel, F. A. Santoni, J. Ahmed, A. M. Waryah, M. T. Sarwar, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics 2017, May 27-30, Copenhagen, Denmark

71. Identification of likely non-pathogenic loss-of-function-variants in consanguineous families

P. Makrythanasis, M. Ansar, N. Batool, H. Shaikh, M. T. Sarwar, A. A. Khan, S. A. Paracha, J. Khan, Y. M. Waryah, S. Temtamy, M. Guipponi, A. Megarbané, A. Masri, M. S. Aglan, N. Al-Allawi, S. Kitsiou-Tzeli, A. Sefiani, S. Al-Hait, L. Al-Gazali, N. Jalkh, H. Frysira, M. S. Zaki, H. Hamamy, E. Frengen, A. M. Waryah, J. Ahmed, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics 2017, May 27-30, Copenhagen, Denmark

72. Phenotypic expansion of the autosomal recessive KIF14 related disorder

A. Stray-Pedersen, H. Hamamy, H. S. Sorte, S. N. Jhangiani, T. Gambin, J. R. Lupski, S. Antonarakis, **P. Makrythanasis**

European Society of Human Genetics 2017, May 27-30, Copenhagen, Denmark

73. SLC6A6 taurine transporter: a novel autosomal recessive candidate gene for progressive visual impairment

E. Ranza, M. Ansar, **P. Makrythanasis**, N. Batool, M. T. Sarwar, S. A. Paracha, J. Khan, I. Kern, F. A. Santoni, J. Ahmed, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics 2017, May 27-30, Copenhagen, Denmark

74. Targeted exome sequencing for mendelian cardiac disorders within the Genome Clinic in Geneva

S. Fokstuen, M. Guipponi, E. B. Hammar, **P. Makrythanasis**, P. Meyer, M. Beghetti, N. Sekarski, E. Ranza, M. Lidgren, F. A. Santoni, C. Gehrig, T. Nospikel, S. E. Antonarakis, J. Blouin

European Society of Human Genetics 2017, May 27-30, Copenhagen, Denmark

75. The genetic architecture of the AVSD risk in Down syndrome: Results from chromosome 21 genome sequencing.

Blanc, F.A. Santoni, C. Borel, **P. Makrythanasis**, R. Sailani, M. Guipponi, S. Nikolaev, F. Bezrukov, E. Falconnet, P. Ribaux, U. Radhakrishna, F. Bajolle, D. Laux, J. Okoronkwo, M.A. Alcántara-Ortigoza, J. Rubens-Figueroa, B. Estandía-Ortega, A. González-del Angel, S. Vicari, K. Rabionet, R. Touraine, S. Kitsiou, H. Fryssira, G. Merla, L.A. Pérez-Jurado, J.M. Delabar, D. Bonnet, S.E. Antonarakis,

American Society of Human Genetics 2017, October 17-21, Orlando, USA

76. Nutritional therapeutic potential of a novel autosomal recessive gene for progressive retinal degeneration and cardiomyopathy.

E. Ranza, M. Ansar, M.T. Sarwar, M. Shetty, S.A. Paracha, J. Khan, I. Kern, C.J. Pournaras, A. Malcles, F.A. Santoni, **P. Makrythanasis**, K. Henry, J. Ahmed, S.E. Antonarakis,

American Society of Human Genetics 2016, October 17-21, Orlando, USA

77. Identification of novel candidate genes for recessive visual impairment by analyzing 132 consanguineous families.

M. Ansar, M.T. Sarwar, H. Shaikh, **P. Makrythanasis**, N. Batool, K. Gul, A.A. Khan, A. Nazir, S.A. Paracha, J. Khan, S. Qureshi, S. Imtiaz, Z. Iqbal, E. Falconnet, P.G. Ribaux, Y.M. Waryah, M. Guipponi, C. Borel, F.A. Santoni, A.M. Waryah, J. Ahmed, S.E. Antonarakis,

American Society of Human Genetics 2017, October 17-21, Orlando, USA

78. Progressive shrinking of the eye and visual impairment caused by biallelic variants in the MARK3 gene

E. Ranza, H. Chung, M. Ansar, Y. M. Waryah, P. Makrythanasis, E. Falconnet, M. Guipponi, A. K. Narsani, F. A. Santoni, A. M. Waryah, H. Bellen, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics 2018, June 16-19, Milan, Italy

79. FBXL3, novel candidate for autosomal recessive intellectual disability

P. Makrythanasis, S. A. Paracha, M. Ansar, A. Megarbane, F. A. Santoni, M. Guipponi, E. Ranza, S. F. Shah, E. Falconnet, M. T. Sarwar, J. Ahmed, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics 2018, June 16-19, Milan, Italy

80. 35 novel recessive candidate genes for intellectual disability and visual impairment by using 260 consanguineous families

S. E. Antonarakis, S. A. Paracha, S. Imtiaz, A. Nazir, Y. M. Waryah, **P. Makrythanasis**, S. Qureshi, S. Saeed, E. Falconnet, M. Guipponi, C. Borel, M. A. Ansari, E. Frengen, E. Ranza, F. A. Santoni, I. Shah, K. Gul, M. T. Sarwar, J. Ahmed, A. M. Waryah, M. Ansar

European Society of Human Genetics 2018, June 16-19, Milan, Italy

81. Biallelic loss-of-function variants in DNMBP cause congenital cataract and visual impairment

M. Ansar, A. Nazir, H. Chung, S. Imtiaz, M. T. Sarwar, **P. Makrythanasis**, E. Falconnet, M. Guipponi, C. Borel, C. J. Pournaras, M. A. Ansari, E. Ranza, F. A. Santoni, J. Ahmed, I. Shah, K. Gul, H. Bellen,, S. E. Antonarakis

European Society of Human Genetics 2018, June 16-19, Milan, Italy

82. 4 novel recessive candidate genes for intellectual disability and visual impairment in 350 consanguineous families

S. E. Antonarakis, S. A. Paracha, S. Imtiaz, A. Nazir, Y. M. Waryah, **P. Makrythanasis**, S. Qureshi, J. Khan, E. Falconnet, M. Guipponi, C. Borel, M. A. Ansari, E. Frengen, E. Ranza, F. A. Santoni, I. Shah, K. Gul, J. Ahmed, M. T. Sarwar, A. M. Waryah, M. Ansar

European Society of Human Genetics 2019, Gothenburg, June 15-18, Sweden

83. Biallelic variants in DYNC1I2 cause syndromic microcephaly with intellectual disability, global developmental delay and dysmorphic facial features

E. E. Davis, M. Ansar, F. Ullah, S. A. Paracha, D. J. Adams, A. Lai, L. Pais, J. Iwaszkiewicz, F. Millan, M. T. Sarwar, Z. Agha, S. F. Shah, A. A. Qaisar, E. Falconnet,

V. Zoete, E. Ranza, **P. Makrythanasis**, F. A. Santoni, J. Ahmed, N. Katsanis, C. Walsh, S. E. Antonarakis,

European Society of Human Genetics 2019, Gothenburg, June 15-18, Sweden

84. Biallelic variants in IQSEC1 cause intellectual disability, developmental delay and short stature

M. Ansar, A. Al-Otaibi, H. Chung, M. N. Elagabani, S. A. Paracha, R. Scholz, T. A. Magid, M. T. Sarwar, S. F. Shah, A. A. Qaisar, **P. Makrythanasis**, E. Falconnet, E. Ranza, F. A. Santoni, J. Ahmed, A. Al-Asmari, H. Kornau, H. Bellen, S. E. Antonarakis,

European Society of Human Genetics 2019, Gothenburg, June 15-18, Sweden

85. Taurine supplementation as a potential therapy for progressive retinal degeneration due to biallelic pathogenic variants in the Taurine transporter SLC6A6

E. Ranza, M. Ansar, M. Shetty, S. A. Paracha, M. T. Sarwar, I. Kern, O. Farooq, C. J. Pournaras, A. Malcles, F. A. Santoni, **P. Makrythanasis**, J. Ahmed, K. Henry, S. E. Antonarakis,

European Society of Human Genetics 2019, Gothenburg, June 15-18, Sweden

86. Distribution of Runs Of Homozygosity (ROHs) along the human genome is shaped by recombination and purifying selection.

K. Popadin, D. Iliushchenko, E. Zezyulya, **P. Makrythanasis**, M. Ansar, S. E. Antonarakis, A. Reymond

European Society of Human Genetics 2019, Gothenburg, June 15-18, Sweden

87. Biallelic variants in DYNC1I2 cause syndromic microcephaly with intellectual disability, global developmental delay and dysmorphic facial features

E. E. Davis, M. Ansar, F. Ullah, S. A. Paracha, D. J. Adams, A. Lai, L. Pais, J. Iwaszkiewicz, F. Millan, M. T. Sarwar, Z. Agha, S. F. Shah, A. A. Qaisar, E. Falconnet, V. Zoete, E. Ranza, **P. Makrythanasis**, F. A. Santoni, J. Ahmed, N. Katsanis, C. Walsh, S. E. Antonarakis,

European Society of Human Genetics 2019, Gothenburg, June 15-18, Sweden

88. 4 novel recessive candidate genes for intellectual disability and visual impairment in 350 consanguineous families

S. E. Antonarakis, S. A. Paracha, S. Imtiaz, A. Nazir, Y. M. Waryah, **P. Makrythanasis**, S. Qureshi, J. Khan, E. Falconnet, M. Guipponi, C. Borel, M. A. Ansari, E. Frengen, E. Ranza, F. A. Santoni, I. Shah, K. Gul, J. Ahmed, M. T. Sarwar, A. M. Waryah, M. Ansar

European Society of Human Genetics 2019, Gothenburg, June 15-18, Sweden

89. Transcriptome-based mechanistic elucidation of gender bias in systemic lupus erythematosus (SLE)

K. Varvagiannis, D. Gerasoudis, A. Filia, N. Panousis, E. Dermitzakis, G. Bertsiyas, D. Boumpas, A. Banos, **P. Makrythanasis**

European Society of Human Genetics 2020, Berlin, Germany

90. Validating DeepVariant: Assessment of a deep learning variant caller in Targeted Next Generation Sequencing data

T. Loupis, D. Vrachnos, K. Zoi, D. Thanos, **P. Makrythanasis**

European Society of Human Genetics 2020, Berlin, Germany

91. Whole exome sequencing of patients with early onset melanoma (age < 40 years)

Hadjioannou E, Kypraiou K, Vatsellas G, Plaka M, Loupis T, Vrachnos DM, Polidorou D, Chatzopoulos D, Hasapi K, Xampas G, Thanos D, Stratigos A, **Makrythanasis P**

European Society of Human Genetics 2020, Berlin, Germany

17. Συνοπτικό Βιογραφικό Σημείωμα

Παρούσα Θέση: Κύριος Ερευνητής (Ερευνητής Β'), Επιστημονικός Υπεύθυνος: Ελληνικό Κέντρο Γονιδιωματικής (ΕΚΓ), Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών Ακαδημίας Αθηνών (ΙΙΒΕΑΑ), (2018-σήμερα)

Πτυχίο: Ιατρική Σχολή, Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών (2002)

Διδακτορική Διατριβή: «Μελέτη πολυμορφικών θέσεων τροποποιητικών γονιδίων στη σαρκοείδωση», Ιατρική Σχολή, Εθνικό Καποδιστριακό Πανεπιστήμιο Αθηνών (2009)

Ειδικότητα: Ιατρική Γενετική, Ελβετία (2010)

Υφηγεσία: «Research of pathogenic mutations in the human genome through the study of consanguineous families.», Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Γενεύης, Ελβετία

Κλινικό/Εργαστηριακό έργο: Εκτέλεσα την Υποχρεωτική Υπηρεσία Υπαίθρου στο αγροτικό ιατρείο Φοίνικα Σύρου και το Νομαρχιακό Νοσοκομείο Σύρου. Εργάστηκα σαν ειδικευόμενος και στη συνέχεια ως επιμελητής Ιατρικής Γενετικής στην Υπηρεσία Γενετικής Ιατρικής στο Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Γενεύης (Ελβετία). Οι αρμοδιότητές μου κάλυπταν το σύνολο του φάσματος της Ιατρικής Γενετικής από την Προγεννητική διάγνωση μέχρι τα νοσήματα ενηλίκων.

Στο Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο Γενεύης ήμουν υπεύθυνος της ανάλυσης των διαγνωστικών εξετάσεων αλληλούχισης Νέας Γενιάς, από το εργαστήριο Μοριακής Διαγνωστικής του Νοσοκομείου. Στο ΙΙΒΕΑΑ πραγματοποιούμε ανίχνευση γενετικών παραλλαγών της γαμετικής και της σωματικής σειράς σε ασθενείς με καρκίνο.

Ερευνητικό έργο: Στα πλαίσια της διδακτορικής μου διατριβής καθώς και κατά την εργασία μου ως Maître-Assistant (senior post-doc) στο τμήμα Ιατρικής Γενετικής και Ανάπτυξης της Ιατρικής Σχολής του Πανεπιστημίου της Γενεύης (εργαστήριο Δ/τη Καθ. Σ.Ε. Αντωννάκη) είχα την ευκαιρία να εργαστώ τόσο στον εργαστηριακό πάγκο όσο και στην ανάλυση γενετικών αποτελεσμάτων στο σύνολο σχεδόν των τομέων της γενετικής. Το ερευνητικό μου έργο, όπως φαίνεται και από τις δημοσιεύσεις μου, επικεντρώθηκε κυρίως στην ανακάλυψη νέων γονιδίων σε ασθενείς αιμομικτικών οικογενειών και στη συσχέτιση οποιουδήποτε είδους γενετικών αλλαγών με τον κλινικό φαινότυπο. Στο ΙΙΒΕΑΑ το ερευνητικό μου έργο έχει επεκταθεί και στην έρευνα στον καρκίνο

Εκπαιδευτικό έργο: Στο Πανεπιστήμιο της Γενεύης διδάσκω δευτεροετείς φοιτητές Ιατρικής, προβλήματα γενετικής ως tutor στην ενότητα της Αναπαραγωγής. Στο τμήμα Ιατρικής Γενετικής και Ανάπτυξης της Ιατρικής Σχολής του Πανεπιστημίου της Γενεύης (εργαστήριο Δ/τη Καθ. Σ.Ε. Αντωναράκη) εργάστηκα με πολλούς μεταπτυχιακούς φοιτητές, μερικοί εκ των οποίων έκαναν τη μεταπτυχιακή τους εργασία μαζί μου, καθώς και πολλούς διδακτορικούς φοιτητές, με τους οποίους εργάστηκα υπό την ιδιότητα μου, του Maître-Assistant (senior post-doc). Στο ΕΚΓ στο ΙΒΕΑΑ έχουν πραγματοποιήσει υπό την εποπτεία μου την προπτυχιακή τους άσκηση 2 φοιτητές, ένας μεταπτυχιακός φοιτητής εκτελεί την εργασία του και δύο διδακτορικοί φοιτητές εκπονούν τις διατριβές τους, στον ένα εκ των οποίων είμαι στην τριμελή επιτροπή του. Διδάσκω τακτικά σε μεταπτυχιακά προγράμματα και επιστημονικές ημερίδες.

Διοικητικό έργο: Στο ΙΒΕΑΑ ανέλαβα την αναδιαμόρφωση του ΕΚΓ ώστε να μπορέσει να επεκταθεί χωρικά αλλά και από την άποψη των παρεχόμενων υπηρεσιών. Αυτή την περίοδο το ΕΚΓ πιστοποιήθηκε κατά ISO:9001, και είναι στη διαδικασία πιστοποίησης κατά ISO:15189, ISO:27001, συμμετέχει σε EQAs, ξεκίνησε την παροχή διαγνωστικών υπηρεσιών και έχει προβεί σε παροχή υπηρεσιών πραγματοποιώντας πολυάριθμες τεχνικές αλληλούχισης νέας γενιάς από πλήθος ζωντανών οργανισμών και από πολλά διαφορετικά είδη δειγμάτων. Συνέβαλα στην οργάνωση των Εθνικών Δικτύων Ιατρικής Ακριβείας στην Ογκολογία και Καρδιολογία συμμετέχοντας σε πλήθος Επιστημονικών και Τεχνικών Επιτροπών. Υπό την ιδιότητα του Κύριου Ερευνητή έχω συμμετάσχει σε πολυάριθμες επιτροπές (παρακολούθηση προγραμμάτων, διεκπεραίωση προκηρύξεων σχετικές με την πρόσληψη προσωπικού και την αγορά εξοπλισμού, παρακολούθηση φυσικού έργου προγραμμάτων της ΓΓΕΤ κ.α.)