

Όνομα Υποψήφιου Διδάκτορα:

Βασιλεία Χριστοδουλάκη

Επιβλέποντα μέλη ΔΕΠ:

1. κ. Χριστίνα Κανάκα- Gantenbein

2. κ. Ιωάννα- Ραχήλ Συνοδινού

3. κ. Μαρία Τζέτη

Τίτλος εκπονούμενης Διδακτορικής Διατριβής:

«Μελέτη της κλινικής χρησιμότητας της γενετικής διερεύνησης νεφρολογικών νοσημάτων της παιδικής ηλικίας»

Περίληψη:

Η διατριβή θα ασχοληθεί με τη μελέτη των παιδιών που πάσχουν από νεφρολογικό νόσημα και μπορούν να επωφεληθούν από τη διενέργεια μοριακού ελέγχου προκειμένου να τεθεί οριστική διάγνωση και να ληφθεί πρώιμα η κατάλληλη θεραπευτική αγωγή και να σχεδιαστεί η σωστή παρακολούθηση των ασθενών και, όπου ενδείκνυται, των οικογενειών τους. Οι ασθενείς θα υποβάλλονται σε μοριακό έλεγχο με Αλληλούχιση Εξονίων Επόμενης Γενίας (Whole Exome Sequencing- WES). Στις περιπτώσεις όπου ο μοριακός έλεγχος θα συμβάλλει στο να τεθεί η διάγνωση του νοσήματος, οι ασθενείς θα παρακολουθούνται επικεντρώνοντας στην κλινική πορεία του νοσήματος. Με τη σύγκριση παραμέτρων όπως η νεφρική λειτουργία, η παρουσία λευκωματουρίας και υπέρτασης και η ανταπόκριση στη θεραπευτική αγωγή πριν και μετά την οριστική διάγνωση που θέτει ο μοριακός έλεγχος, θα μπορέσει να επιβεβαιωθεί η συμβολή του τελευταίου στη βελτίωση της πρόγνωσης.

PhD Candidate:

Vasileia Christodoulaki

Supervising Faculty Members:

1. Mrs Christina Kanaka- Gantenbein
2. Mrs Ioanna Rachel Synodinou
3. Mrs Maria Tzeti

PhD Title:

“A study describing the importance of genetic testing for childhood kidney disease in the clinical setting”

Abstract:

This study will look at children that suffer from kidney diseases and can benefit from genetic testing in a way that they will receive a definitive diagnosis and a proper treatment in time for a better prognosis and optimal follow up. This will expand to their family members wherever there is an indication for them to get tested as well. The patient will undergo genetic testing with Next Generation Sequencing – WES. When the results will point towards a diagnosis, the patients will have a specific follow up plan focusing on the clinical course of the disease. By comparing parameters such as renal function, proteinuria and hypertension and response to therapy before and after definitive diagnosis, it will be feasible to confirm the contribution of genetic testing in improving their prognosis.