

## **ΒΙΟΓΡΑΦΙΚΟ ΣΗΜΕΙΩΜΑ**

### **ΠΡΟΣΩΠΙΚΕΣ ΠΛΗΡΟΦΟΡΙΕΣ**

**Όνοματεπώνυμο:** Ειρήνη Φυλακτού

**Τηλέφωνο:** 2132013475

**Ηλεκτρονικό ταχυδρομείο:** [efylaktou@med.uoa.gr](mailto:efylaktou@med.uoa.gr), [efylaktou@gmail.com](mailto:efylaktou@gmail.com),

### **ΠΑΡΟΥΣΑ ΘΕΣΗ**

**1/6/2018- σήμερα.** Ακαδημαϊκή Υπότροφος στο Εργαστήριο Μοριακής Ενδοκρινολογίας, Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία». Παροχή γενετικών υπηρεσιών για το μοριακό έλεγχο Συγγενούς Υπερπλασίας Επινεφριδίων (γονίδια *CYP21A2*, *CYP11B1*), Υποαλδοστερονισμού (γονίδιο *CYP11B2*). Εφαρμογή της μεθοδολογίας Next Generation Sequencing (NGS) σε στοχευμένη ομάδα γονιδίων *MODY* και Υπερινσουλιτισμού (γονίδια *GCK*, *HNF1A*, *HNF4A*, *HNF1B*, *INS*, *ABCC8*, *KCNJ11*, *GLUD-1*, *HK1*, *PGM1*, *SLC16A1*, *PMM2*, *INSR*, *TRMT10A*, *HADH*)

### **ΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ-ΜΕΤΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ**

- **2001-2006.** Τμήμα Μοριακής Βιολογίας και Γενετικής του Δημοκριτείου Πανεπιστημίου Θράκης. Βαθμός πτυχίου :7.57
- **05/2007-3/2014.** Εκπόνηση διδακτορικής διατριβής στην Ιατρική Σχολή του Πανεπιστημίου Αθηνών στο εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής με θέμα: «Μελέτη γονιδίων που ευθύνονται για την εμφάνιση και εξέλιξη του Ιδιοπαθούς Νεφρωσικού Συνδρόμου καθώς και την εμφάνιση της Νεανικής Υπερουριχαιμικής Νεφροπάθειας και Μυελώδους Κυστικής Ίνωσης τύπου II»
- **3/2019-σήμερα:** MSc-Master of Science Bioinformatics and Neuroinformatics, Ελληνικό Ανοικτό Πανεπιστήμιο

### **ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΕΜΠΕΙΡΙΑ**

- **1/7/2013 – 31/3/2018.** Ακαδημαϊκή Υπότροφος στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής. Παροχή γενετικών υπηρεσιών για το μοριακό έλεγχο Ινοκυστικής νόσου (γονίδιο *CFTR*), νευροϊνωμάτωσης τύπου 1 (γονίδιο *NF1*), νεφροβλαστώματος (γονίδιο *WT1*), αιμοσφαιρινοπαθειών (*HBA1*, *HBA2*, *HBB*), κληρονομικών μορφών νεφρωσικού συνδρόμου (γονίδια *WT1*, *NPHS1*, *NPHS2*, *PLCE1*, *TRPC6*) καθώς και σχεδιασμό ειδικών πρωτοκόλλων για διαγνωστικούς σκοπούς σε σπάνια γενετικά νοσήματα.
- **2006 - 31/6/2013.** Απασχόληση στο Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής. Παροχή γενετικών υπηρεσιών για το μοριακό έλεγχο αιμοσφαιρινοπαθειών (*HBA1*, *HBA2*, *HBB*), Ινοκυστικής νόσου (γονίδιο *CFTR*), νευροϊνωμάτωσης τύπου 1 (γονίδιο *NF1*), νεφροβλαστώματος (γονίδιο *WT1*) καθώς και των κληρονομικών μορφών νεφρωσικού συνδρόμου (γονίδια *WT1*, *NPHS1*, *NPHS2*, *PLCE1*, *TRPC6*).

### **ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ ΣΕ ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΕΣ ΟΜΑΔΕΣ/ΔΙΚΤΥΑ**

- Συμμετοχή στο ευρωπαϊκό πρόγραμμα “3Gb test” (grant agreement no 602269) με ειδίκευση στην καταχώριση και αξιολόγηση προγραμμάτων ανάλυσης.
- Μέλος του Haemoglobin Expert Panel – Ithamet (<https://www.ithamet.eu/community/experts?expID=228>)
- Συμμετοχή στο σχεδιασμό και υλοποίηση της μεθοδολογίας NGS στη μεταδιδακτορική έρευνα της Κα Κάκουρου Γεωργίας με τίτλο «Διερεύνηση γονιδιωματικών δεικτών ως προγνωστικά εργαλεία της ποιότητας ανθρωπίνων ωαρίων και εμβρύων και πιθανότητας εγκυμοσύνης στην υποβοηθούμενη αναπαραγωγή»
- Μέλος του Hemoglobinopathy Variant Curation Expert Panel (VCEP), ClinGen.

### **ΣΕΜΙΝΑΡΙΑ/ΜΕΤΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ**

- Personalised Genomics: The Future is Now, Radboud Summer School, Nijmegen, 10-14 August 2015
- NGS Course; next-generation sequencing in a diagnostic setting. Σεμινάριο 4 ημερών στην αλληλουχισή με αναλυτές νέας γενιάς (NGS-next-generation sequencing) με ειδίκευση στη χρήση των αποτελεσμάτων των αναλυτών σε κλινικό επίπεδο, ταυτοποίηση παραλλαγών και την ανάλυση τους. 8-11 Σεπτεμβρίου 2014, Αθήνα, Ελλάδα

- Hybrid Course in Medical Genetics, ESGM's Remote Training Center of Athens, Αθήνα 5-11 Μαΐου 2007
- Hybrid Course in Bioinformatics for Molecular Biologists, ESGM's Remote Training Center of Athens, Αθήνα 18-22 Μαρτίου 2007
- Hybrid Course in Genetic Counseling in Practice, ESGM's Remote Training Center of Athens, Αθήνα 9-11 Νοεμβρίου 2006

#### **ΥΠΟΤΡΟΦΙΕΣ/ΒΡΑΒΕΙΑ**

- **Εθνική Υποτροφία** για τη συμμετοχή στο European Human Genetics Conference (Barcelona, Spain 21 - 24 May, 2016)
- **Υποτροφία ERASMUS** για την πραγματοποίηση της διπλωματικής εργασίας στο εργαστήριο GÉNOME POPULATION INTERACTION ADAPTATION (GPIA) του πανεπιστημίου Montpellier II.

#### **ΜΕΤΑΦΡΑΣΗ ΒΙΒΛΙΟΥ**

**12/08-01/10.** Μετάφραση του βιβλίου: Σύγχρονη Κλινική Γενετική, μαζί με τους Βιολόγους Σπυρίδων Μεγρέμη και Μυρτώ Πούλου, υπό την Γενική Επιμέλεια των Καθηγητών Εμμανουήλ Καναβάκη και Σοφίας Κίτσιου Τζέλη. Εκδόσεις Πασχαλίδης 2010.

#### **ΔΙΔΑΚΤΙΚΟ ΕΡΓΟ**

- **2016- Σήμερα.** Διδασκαλία στο Μεταπτυχιακό Πρόγραμμα Ιατρικής Γενετικής «ΚΛΙΝΙΚΗ ΚΑΙ ΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΗ ΚΑΤΕΥΘΥΝΣΗ» της Ιατρικής Σχολής του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών στα μαθήματα με τίτλο: «Μεταλλαξιογένεση και Επιδιόρθωση του DNA», «Νεφρολογικά Νοσήματα», «Βάσεις Δεδομένων», «Προσεγγίσεις στην αξιολόγηση νέων μεταλλάξεων»
- **2007 – 2015.** Εργαστηριακή εκπαίδευση προπτυχιακών, μεταπτυχιακών και διδακτορικών φοιτητών του Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών.
- **25/9/2017-29/9/2017:** Ομιλήτης στο δεύτερο σεμινάριο «Basics in human genetic diagnostics- A course for CLGs (Clinical Laboratory Geneticists) in education», Athens.
- **8/2016.** Συνεργάτης συγγραφέας της Διδακτικής Ενότητας 5, Υποενότητα 8 με τίτλο: «**Ανάλυση της πρωτοταγούς δομής (αλληλούχιση) του DNA (sequencing)**» του εξ' αποστάσεως επιμορφωτικού προγράμματος «Ιατρική Γενετική» του Πανεπιστημίου Ιωαννίνων.
- **1/3/2016-31/3/2016.** Διδασκαλία στο ΠΜΣ «Γενετική Ανθρώπου» στο Πανεπιστήμιο της Λάρισας. Μάθημα με τίτλο: «Γενετική Βάση Νεφρωσικού Συνδρόμου»
- **1/3/2015-31/3/2015.** Διδασκαλία στο ΠΜΣ «Γενετική Ανθρώπου» στο Πανεπιστήμιο της Λάρισας. Μάθημα με τίτλο: «Γενετική Βάση Νεφρωσικού Συνδρόμου»

#### **ΔΗΜΟΣΙΕΥΣΕΙΣ**

**Συνολικός αριθμός δημοσιεύσεων σε ξενόγλωσσα περιοδικά: 13**  
**Συνολικός αριθμός ανακοινώσεων/ομιλιών σε συνέδρια 25**

1. Merakou C, Fylaktou I, Sertedaki A, Dracopoulou M, Voutetakis A, Efthymiadou A, Christoforidis A, Dacou-Voutetakis C, Chrysis D, Kanaka-Gantenbein C. Molecular Analysis of the CYP11B2 Gene in 62 Patients with Hypoaldosteronism Due to Aldosterone Synthase Deficiency. *J Clin Endocrinol Metab.* 2021 Jan 1;106(1):e182-e191. doi: 10.1210/clinem/dgaa765. PMID: 33098647.
2. Tsiipi M., Poulou M., **Fylaktou I.**, Kosma K., Tsoutsou E., Pons M.R, Kokkinou E., kitsiou Tzeli S., Fryssira H., Tzetis M., **Phenotypic expression of a spectrum of Neurofibromatosis Type 1 (NF1) mutations identified through NGS and MLPA.** *Journal of the Neurological Sciences.* Volume 395, 15 December 2018, Pages 95-105.
3. Kattamis A, Delaporta P, **Fylaktou I**, Vrettou C, Kyriakopoulou D, Stamoulakatou A, Papassotiriou I, Kanavakis E, Traeger-Synodinos J. **Hb Souli, a 6 bp in-frame deletion on the HBA2 gene (HBA2: c.[41-46delCCTGGG]) leads to α-thalassemia intermedia, when in trans to a single α-globin gene deletion.** *Hemoglobin.* 2015;39(1): 55-7. doi:10.3109/03630269.2014.981827. Epub 2014 Dec 5. PMID:25476779
4. **Fylaktou I**, Megremis S, Mitsioni A, Kitsiou-Tzeli S, Kosma K, Bitsori M, Stefanidis

CJ, Kanavakis E, Traeger Synodinos J. **Novel and known nephrin gene (*NPHS1*) mutations in two Greek cases with congenital nephrotic syndrome including a complex genotype.** J Genet. 2013 Dec;92(3):577-81. No abstract available.

5. Poulou M, Fylaktou I, Fotoulaki M, Kanavakis E, Tzetis M. **Cystic fibrosis genetic counseling difficulties due to the identification of novel mutations in the *CFTR* gene.** J Cyst Fibros. 2012 Jul;11(4):344-8. doi: 10.1016/j.jcf.2012.01.004. Epub 2012 Feb 11. PMID:22326559 [PubMed - indexed for MEDLINE]

6. Megremis S, Mitsioni A, Fylaktou I, Tzeli SK, Komianou F, Stefanidis CJ, Kanavakis E, Traeger-Synodinos J. **Broad and unexpected phenotypic expression in Greek children with steroid-resistant nephrotic syndrome due to mutations in the Wilms' tumor 1 (*WT1*) gene.** Eur J Pediatr. 2011 Apr 16. [Epub ahead of print]