

## **Δρ Μάριελ Βούτουνου: «Η χαρτογράφηση του κυπριακού DNA ανοίγει νέους δρόμους στη βελτίωση της δημόσιας υγείας»**

Το Κέντρο Αριστείας biobank.cy «χτίζει» το μέλλον της εξατομικευμένης ιατρικής

23/6/2026



Η πρόληψη, η έγκαιρη διάγνωση και η εξατομικευμένη θεραπεία αποτελούν βασικούς πυλώνες της σύγχρονης ιατρικής. Στην Κύπρο, το Κέντρο Αριστείας biobank.cy του Πανεπιστημίου Κύπρου συμβάλλει ουσιαστικά προς αυτή την κατεύθυνση, βασιζόμενο σε μια ερευνητική υποδομή αιχμής που συνδυάζει τη βιοτράπεζα, τη βιοϊατρική έρευνα, τη διάγνωση, την καινοτομία και την εκπαίδευση.

Με τη συμμετοχή περισσότερων από 13.000 εθελοντών και εθελοντριών, καθώς και σημαντικές διεθνείς συνεργασίες, το Κέντρο δημιουργεί ένα πολύτιμο αποθετήριο βιολογικών δειγμάτων και επιστημονικής γνώσης, συμβάλλοντας στην καλύτερη κατανόηση των ασθενειών και στην ανάπτυξη αποτελεσματικότερων στρατηγικών

πρόληψης και θεραπείας. Παράλληλα, μέσω του έργου CYPROME – Cyprus Human Genome Project, προχωρά η χαρτογράφηση του κυπριακού γονιδιώματος, με σημαντικές προεκτάσεις για τη δημόσια υγεία και την κλινική πρακτική.

Στη συνέντευξη που ακολουθεί, η Δρ Μάριελ Βούτουνου, Project Manager του Κέντρου Αριστείας [biobank.cy](http://biobank.cy), μιλά για το όραμα της ιατρικής ακριβείας στην Κύπρο, τα ερευνητικά ευρήματα που ανοίγουν νέους δρόμους στην πρόληψη και τη θεραπεία ασθενειών, καθώς και για τη θέση της χώρας στον ευρωπαϊκό χάρτη της βιοϊατρικής έρευνας και καινοτομίας.

**- Κα. Βούτουνου, πώς θα περιγράφατε το όραμα του [biobank.cy](http://biobank.cy) για τη βελτίωση της ανθρώπινης υγείας στην Κύπρο και με ποιο τρόπο η υποδομή της Βιοτράπεζας λειτουργεί ως θεμέλιο για την πρόληψη και τη θεραπεία ασθενειών;**

- Αποστολή του Κέντρου Αριστείας [biobank.cy](http://biobank.cy) είναι να συμβάλει ουσιαστικά στη βελτίωση της ανθρώπινης υγείας στην Κύπρο, μέσα από την προώθηση της ιατρικής ακριβείας και της βιοϊατρικής έρευνας. Όραμά μας είναι να αποτελέσουμε έναν σύγχρονο εθνικό πυλώνα γνώσης και καινοτομίας, που θα συμβάλλει στην πρόληψη, τη διάγνωση, την πρόγνωση και τη θεραπεία ασθενειών με επίκεντρο τον άνθρωπο και τις ανάγκες της κοινωνίας.

Στον πυρήνα αυτής της προσπάθειας βρίσκεται η Βιοτράπεζα του Κέντρου, μια σύγχρονη ερευνητική υποδομή που συλλέγει, επεξεργάζεται και αποθηκεύει με ασφάλεια βιολογικά δείγματα και δεδομένα από εθελοντές και εθελόντριες, σύμφωνα με υψηλά ευρωπαϊκά και διεθνή πρότυπα ποιότητας και βιοηθικής.

Η υποδομή αυτή επιτρέπει τη μελέτη των γενετικών, περιβαλλοντικών και τρόπου ζωής παραγόντων που επηρεάζουν την υγεία του πληθυσμού. Η γνώση που προκύπτει δημιουργεί τις βάσεις για πιο αποτελεσματικές στρατηγικές πρόληψης, έγκαιρης διάγνωσης και ανάπτυξης εξατομικευμένων θεραπευτικών προσεγγίσεων.

**- Ποιοι είναι οι βασικοί πυλώνες στους οποίους στηρίζεται η λειτουργία του Κέντρου και πώς ο συνδυασμός της έρευνας, της διάγνωσης και της καινοτομίας προάγει τη σύγχρονη βιοϊατρική;**

- Η λειτουργία του Κέντρου στηρίζεται σε πέντε βασικούς και αλληλένδετους πυλώνες: τη Βιοτράπεζα, το Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής, το Διαγνωστικό Εργαστήριο, την Καινοτομία και την Εκπαίδευση. Η Βιοτράπεζα αποτελεί τη θεμελιώδη υποδομή, διασφαλίζοντας τη συλλογή, επεξεργασία και αποθήκευση υψηλής ποιότητας βιολογικών δειγμάτων και δεδομένων.

Το Εργαστήριο Μοριακής Γενετικής αξιοποιεί αυτά τα δεδομένα για τη μελέτη των γενετικών χαρακτηριστικών και την κατανόηση των μηχανισμών των ασθενειών, ενώ το

Διαγνωστικό Εργαστήριο μεταφράζει τη γνώση σε κλινική πράξη, μέσω εξειδικευμένων αναλύσεων και διαγνωστικών εφαρμογών.

Παράλληλα, ο πυλώνας της Καινοτομίας ενισχύει τη μεταφορά γνώσης από την έρευνα στην εφαρμογή, υποστηρίζοντας την ανάπτυξη νέων διαγνωστικών και θεραπευτικών προσεγγίσεων. Η Εκπαίδευση λειτουργεί οριζόντια, ενισχύοντας τη διάχυση της γνώσης και την ανάπτυξη δεξιοτήτων τόσο στην επιστημονική κοινότητα, όσο και στην κοινωνία.

Ο συνδυασμός αυτών των πυλώνων δημιουργεί ένα ολοκληρωμένο οικοσύστημα που γεφυρώνει τη βασική έρευνα με την κλινική εφαρμογή, προωθώντας τη σύγχρονη βιοϊατρική και την ιατρική ακριβείας στην Κύπρο.

**- Γιατί η Βιοτράπεζα θεωρείται «εργαλείο υποστήριξης» της ιατρικής ακριβείας και πώς η αρχειοθέτηση βιολογικού υλικού (όπως το DNA) βοηθά στον εντοπισμό γενετικών ιδιαιτεροτήτων του πληθυσμού;**

- Η Βιοτράπεζα αποτελεί θεμελιώδες εργαλείο, καθώς επιτρέπει τη συστηματική μελέτη γενετικών παραλλαγών σε επίπεδο πληθυσμού. Η αρχειοθέτηση DNA και άλλων βιολογικών δειγμάτων δίνει τη δυνατότητα στους ερευνητές να εντοπίζουν γενετικές ιδιαιτερότητες που σχετίζονται με την προδιάθεση σε ασθένειες, την ανταπόκριση σε φαρμακευτικές θεραπείες και την εξέλιξη νοσημάτων.

Με αυτόν τον τρόπο, η ιατρική μεταβαίνει από μια γενικευμένη προσέγγιση σε μια πιο εξατομικευμένη μορφή φροντίδας, όπου η πρόληψη, η διάγνωση και η θεραπεία μπορούν να προσαρμόζονται στα χαρακτηριστικά του κάθε ατόμου.

Παράλληλα, το Κέντρο λειτουργεί με αυστηρή συμμόρφωση προς το νομικό και ηθικό πλαίσιο, συμπεριλαμβανομένου του Ευρωπαϊκού Κανονισμού Προστασίας Δεδομένων (GDPR), ενώ διαθέτει έγκριση από την Εθνική Επιτροπή Βιοηθικής Κύπρου. Η προστασία των δεδομένων και η διατήρηση υψηλών προτύπων ποιότητας και αξιοπιστίας αποτελούν βασική προτεραιότητα σε όλες τις διαδικασίες της Βιοτράπεζας.

**- Πώς μπορεί η χαρτογράφηση του κυπριακού γονιδιώματος μέσω του έργου CYPROME – Cyprus Human Genome Project να συμβάλει στη βελτίωση της δημόσιας υγείας, της κλινικής πρακτικής και της διαχείρισης τόσο των σπάνιων όσο και των σύνθετων νοσημάτων στην Κύπρο;**

Το ερευνητικό έργο CYPROME – Cyprus Human Genome Project αποτελεί ένα από τα σημαντικότερα εργαλεία για τη λεπτομερή γενετική διερεύνηση του DNA των Κυπρίων. Είναι ένα καθοριστικό βήμα για τη δημιουργία ενός εθνικού γενετικού σημείου αναφοράς,

με σημαντικές προεκτάσεις τόσο στη δημόσια υγεία, όσο και στην καθημερινή κλινική πρακτική.

Κάθε πληθυσμός διαθέτει ιδιαίτερα γενετικά χαρακτηριστικά, τα οποία διαμορφώνονται μέσα από τη γεωγραφική θέση, την ιστορική πορεία και τη δημογραφική του εξέλιξη. Στην περίπτωση της Κύπρου, η ύπαρξη ενός εξειδικευμένου γενετικού αποτυπώματος επιτρέπει την ορθότερη αξιολόγηση των γενετικών δεδομένων και μείωση του κινδύνου λανθασμένων ή ασαφών ερμηνειών.

Επιπλέον, η μελέτη του κυπριακού γονιδιώματος ενισχύει τη μετάβαση από την αντιδραστική στην προληπτική ιατρική, γιατί επιτρέπει την καλύτερη κατανόηση της κατανομής γενετικών παραγόντων κινδύνου στον πληθυσμό. Ταυτόχρονα, μπορεί να συμβάλει στο σχεδιασμό πιο στοχευμένων πολιτικών και προγραμμάτων δημόσιας υγείας που βασίζονται σε επιστημονικά δεδομένα. Σε κλινικό επίπεδο, τα δεδομένα αυτά μπορούν να οδηγήσουν σε πιο ακριβείς διαγνώσεις, καλύτερη εκτίμηση κινδύνου και πιο εξατομικευμένες θεραπευτικές παρεμβάσεις, ενισχύοντας συνολικά την ποιότητα και την αποτελεσματικότητα της φροντίδας υγείας.

Η σημασία του Έργου είναι ιδιαίτερα μεγάλη τόσο για τα σπάνια, όσο και για τα σύνθετα νοσήματα. Στα σπάνια γενετικά νοσήματα, τα κυπριακά δεδομένα μπορούν να επιταχύνουν και να βελτιώσουν τη διάγνωση, τη γενετική συμβουλευτική και την κλινική διαχείριση των ασθενών.

Αντίστοιχα, για σύνθετες ασθένειες όπως τα καρδιαγγειακά νοσήματα, ο διαβήτης, οι νεφρολογικές παθήσεις και ο καρκίνος, η χαρτογράφηση του γονιδιώματος βοηθά στην κατανόηση της αλληλεπίδρασης γενετικών, περιβαλλοντικών και τρόπου ζωής παραγόντων που επηρεάζουν την εμφάνιση και εξέλιξή τους.

Παράλληλα, είναι σημαντικό να γνωρίζουν οι αναγνώστες ότι, το CYPROME αποτελεί ένα πρωτοποριακό έργο χρηματοδοτούμενο από την Ευρωπαϊκή Επιτροπή, την Κυπριακή Δημοκρατία και το Πανεπιστήμιο Κύπρου. Μια εθνική ερευνητική πρωτοβουλία που τοποθετεί την Κύπρο ενεργά στον ευρωπαϊκό χάρτη της γονιδιωματικής και της βιοϊατρικής καινοτομίας και ενισχύει τη συμμετοχή της χώρας σε διεθνείς ερευνητικές συνεργασίες και πρωτοβουλίες.



**- Ανακοινώσατε πρόσφατα ότι το 5% του κυπριακού πληθυσμού φέρει «ιατρικά αξιοποιήσιμες» παραλλαγές. Εξηγήστε μας τη σημασία του ευρήματος και ποια είναι τα κυριότερα γονίδια που εντοπίστηκαν στη μελέτη σας.**

- Πρόκειται για την πρώτη μελέτη που δημοσιεύει το Κέντρο και αφορά τη συστηματική καταγραφή ιατρικώς αξιοποιήσιμων γενετικών παραλλαγών στον κυπριακό πληθυσμό.

Με απλά λόγια, διαπιστώσαμε ότι περίπου το 5% των ατόμων που μελετήθηκαν, φέρουν γενετικές παραλλαγές που μπορούν να αξιοποιηθούν για πρόληψη, έγκαιρη διάγνωση ή εξατομικευμένη ιατρική παρέμβαση. Συχνά συνδέονται με αυξημένο κίνδυνο εμφάνισης συγκεκριμένων νοσημάτων, αλλά ταυτόχρονα παρέχουν τη δυνατότητα έγκαιρης παρακολούθησης και προληπτικής διαχείρισης πριν εμφανιστούν σοβαρά συμπτώματα.

Η μελέτη ανέδειξε κυρίως παραλλαγές που σχετίζονται με κληρονομικές μορφές καρκίνου και καρδιαγγειακά νοσήματα, ενώ ιδιαίτερο ενδιαφέρον παρουσίασαν γονίδια που συνδέονται με το διαβήτη τύπου MODY3 και με κληρονομικές νεφροπάθειες, έναν τομέα στον οποίο το Κέντρο διαθέτει μακρόχρονη ερευνητική δραστηριότητα.

Ένα ακόμη σημαντικό στοιχείο είναι ότι ορισμένες από τις παραλλαγές που εντοπίστηκαν φαίνεται να είναι πιο συχνές ή και μοναδικές στον κυπριακό πληθυσμό, γεγονός που

αναδεικνύει τη σημασία της μελέτης του γενετικού προφίλ της Κύπρου για την ανάπτυξη πιο στοχευμένων στρατηγικών πρόληψης και θεραπείας.

**- Πώς μπορούν αυτά τα αποτελέσματα να μεταφραστούν σε «αφύπνιση» για το σύστημα υγείας, επιτρέποντας στοχευμένη πρόληψη και εξατομικευμένη θεραπεία πριν καν εκδηλωθούν σοβαρά συμπτώματα;**

- Τα αποτελέσματα αυτά μπορούν να λειτουργήσουν ως καταλύτης για τη μετάβαση σε ένα πιο προληπτικό και εξατομικευμένο σύστημα υγείας. Η έγκαιρη αναγνώριση γενετικών κινδύνων επιτρέπει τη στοχευμένη παρακολούθηση και την εφαρμογή προληπτικών παρεμβάσεων πριν την εμφάνιση σοβαρών συμπτωμάτων.

Παράλληλα, η αξιοποίηση τέτοιων δεδομένων μπορεί να συμβάλει στη λήψη πιο αποτελεσματικών θεραπευτικών αποφάσεων και στη βελτίωση της συνολικής φροντίδας των ασθενών.

Σε επίπεδο συστήματος υγείας, τα ευρήματα αυτά αναδεικνύουν τη σημασία της ενσωμάτωσης της γονιδιωματικής πληροφορίας στη χάραξη πολιτικών υγείας και ενισχύουν τη μετάβαση προς ένα μοντέλο που δίνει μεγαλύτερη έμφαση στην πρόληψη και την έγκαιρη παρέμβαση. Αυτό όχι μόνο βελτιώνει τα αποτελέσματα υγείας, αλλά μπορεί να συμβάλει και στη μείωση του συνολικού κόστους περίθαλψης.

**- Με περισσότερους από 13.000 εθελοντές και εθελόντριες, πώς καταφέρατε να καλλιεργήσετε την απαραίτητη εμπιστοσύνη ώστε οι πολίτες να προσφέρουν δείγματα και ευαίσθητες ιατρικές πληροφορίες;**

- Οι χιλιάδες συμπολίτες μας που έχουν έως σήμερα προσφέρει εθελοντικά βιολογικό υλικό και ιατρικές πληροφορίες, κατανοούν ότι συμβάλλουν σε ένα έργο που στοχεύει όχι μόνο στη βελτίωση της δημόσιας υγείας σήμερα, αλλά και στην υγεία των παιδιών και των μελλοντικών γενεών.

Άνθρωποι από όλες τις ηλικιακές και κοινωνικές ομάδες της Κύπρου, έχουν γίνει το θεμέλιο πάνω στο οποίο αναπτύσσεται ένα από τα πιο σημαντικά ερευνητικά έργα στη χώρα μας, πάντα με πλήρη ενημερωμένη συγκατάθεση. Η συμβολή τους επιτρέπει τον έγκαιρο εντοπισμό γενετικών κινδύνων, την ανάπτυξη πιο στοχευμένων προληπτικών στρατηγικών και την προοπτική εξατομικευμένης φροντίδας. Πρόκειται για μια απόφαση καθαρά αλτρουιστική και γι' αυτό τους ευχαριστούμε.

Η συμμετοχή τους βασίζεται στη σχέση εμπιστοσύνης που χτίζεται με το κοινό. Η διαφάνεια, η ενημέρωση, η αυστηρή συμμόρφωση με το νομικό (GDPR) και ηθικό πλαίσιο,

καθώς και η σαφής επικοινωνία του οφέλους για τη δημόσια υγεία, αποτελούν καθοριστικούς παράγοντες.

Οι πολίτες αντιλαμβάνονται ότι συμμετέχουν σε ένα έργο εθνικής σημασίας, το οποίο έχει άμεσο και μακροπρόθεσμο αντίκτυπο στην υγεία της κοινωνίας.

**- Ποιες προκλήσεις αντιμετωπίσατε στην επικοινωνία της σημασίας της βιοϊατρικής έρευνας στο ευρύ κοινό και πώς ο «Εκπαιδευτικός Κόμβος» του Κέντρου βοηθά στη διάδοση της γνώσης;**

- Μία από τις βασικές προκλήσεις ήταν η επικοινωνία σύνθετων επιστημονικών εννοιών, όπως η γονιδιωματική και η ιατρική ακριβείας, με τρόπο κατανοητό και προσβάσιμο στο ευρύ κοινό.

Παράλληλα, ζητήματα που αφορούν τη χρήση βιολογικών δειγμάτων και γενετικών δεδομένων συχνά δημιουργούν απορίες ή επιφυλάξεις σχετικά με την ιδιωτικότητα, τη δεοντολογία και τη σημασία της έρευνας στην καθημερινή ζωή των πολιτών.

Ο Εκπαιδευτικός Κόμβος του Κέντρου δημιουργήθηκε ακριβώς για να λειτουργήσει ως γέφυρα ανάμεσα στην επιστημονική γνώση και την κοινωνία. Μέσα από εκπαιδευτικά προγράμματα, εργαστήρια, σεμινάρια, επισκέψεις μαθητών και φοιτητών και δράσεις ευαισθητοποίησης, επιδιώκουμε να εξηγήσουμε με απλό και τεκμηριωμένο τρόπο τι είναι η βιοτράπεζα, γιατί είναι σημαντική η βιοϊατρική έρευνα και πώς αυτή μπορεί να επηρεάσει θετικά τη δημόσια υγεία.

Παράλληλα, δίνεται ιδιαίτερη έμφαση στην ενίσχυση της επιστημονικής κουλτούρας και στην καλλιέργεια εμπιστοσύνης απέναντι στην έρευνα και την καινοτομία, ιδιαίτερα στις νεότερες γενιές.

**- Με ποιον τρόπο το ερευνητικό έργο του Κέντρου Αριστείας biobank.cy μπορεί να αξιοποιηθεί σε επίπεδο διεθνών συνεργασιών ή βιοϊατρικής καινοτομίας;**

- Το Κέντρο Αριστείας biobank.cy έχει ήδη αναπτύξει ένα ισχυρό δίκτυο διεθνών συνεργασιών, συμμετέχοντας ενεργά σε κορυφαίες ευρωπαϊκές ερευνητικές πρωτοβουλίες και υποδομές στον τομέα της βιοϊατρικής και της γονιδιωματικής. Μέσα από στρατηγικές συνεργασίες με οργανισμούς όπως το BBMRI-ERIC που αντιπροσωπεύει μια μεγάλη πανευρωπαϊκή κοινοπραξία Βιοτραπεζών και το Ιατρικό Πανεπιστήμιο του Graz, ενισχύουμε τη διασύνδεση της Κύπρου με το ευρωπαϊκό οικοσύστημα έρευνας και καινοτομίας.

Παράλληλα, συμμετέχουμε σε σημαντικά διεθνή έργα όπως το Genome of Europe και το Genomic Data Infrastructure, ως ο μοναδικός φορέας παραγωγής γονιδιωματικών δεδομένων για την Κύπρο, συμβάλλοντας ουσιαστικά στην ανάπτυξη της πληθυσμιακής γονιδιωματικής και της ιατρικής ακριβείας στη χώρα μας. Ιδιαίτερα σημαντική είναι και η έναρξη του έργου ALP-RARE, που επικεντρώνεται στην ανάπτυξη νέων θεραπειών για σπάνιες κληρονομικές νεφρολογικές παθήσεις του Φάσματος Alport στο πλαίσιο του European Rare Diseases Research Alliance (ERDERA).

Μέσω του Κέντρου, η Κύπρος θα λειτουργήσει ως κεντρικός κόμβος για το συντονισμό προηγμένης προκλινικής έρευνας, την ενοποίηση δεδομένων και τη διαμόρφωση της μεταφραστικής στρατηγικής σε επίπεδο ευρωπαϊκής κοινοπραξίας.

Συνεργασίες όπως οι παραπάνω δημιουργούν σημαντικές ευκαιρίες για μεταφορά τεχνογνωσίας, ανάπτυξη νέων διαγνωστικών και θεραπευτικών προσεγγίσεων, αλλά και για την αξιοποίηση της έρευνας σε πρακτικές εφαρμογές με άμεσο αντίκτυπο στην υγεία και την ποιότητα ζωής των πολιτών. Παράλληλα, αναβαθμίζουν όχι μόνο τη θέση του Κέντρου, αλλά συνολικά της χώρας μας στην ευρωπαϊκή ερευνητική κοινότητα.



**- Ποιος είναι ο ρόλος του «Κόμβου Καινοτομίας» στην ανάπτυξη νέων διαγνωστικών τεστ και στη δοκιμή νέων φαρμάκων σε πειραματικά μοντέλα;**

- Ο Κόμβος Καινοτομίας του Κέντρου Αριστείας διαδραματίζει καθοριστικό ρόλο στη σύνδεση της επιστημονικής έρευνας με την πρακτική εφαρμογή, μετατρέποντας τη γνώση και τα ερευνητικά αποτελέσματα σε καινοτόμες λύσεις για την υγεία και την κοινωνία.

Μέσα από τη συνεργασία ερευνητών, επιστημόνων και στρατηγικών εταίρων, υποστηρίζεται η ανάπτυξη νέων διαγνωστικών εργαλείων, η αξιολόγηση θεραπευτικών προσεγγίσεων και η δοκιμή νέων φαρμάκων σε πειραματικά μοντέλα. Παράλληλα, ενισχύεται η μεταφορά τεχνογνωσίας και η σύνδεση με τη φαρμακευτική βιομηχανία και άλλους ερευνητικούς οργανισμούς.

Ο Κόμβος συμβάλλει στη δημιουργία ενός δυναμικού οικοσυστήματος βιοϊατρικής καινοτομίας στην Κύπρο, το οποίο προωθεί την ανάπτυξη εφαρμογών ιατρικής ακριβείας και δημιουργεί προοπτικές για πρακτικές και βιώσιμες λύσεις με άμεσο αντίκτυπο στην ποιότητα ζωής των ασθενών και στο σύστημα υγείας συνολικά.