



NEWSLETTER

Σεπτέμβριος 2026

ΕΛΛΗΝΙΚΗ ΕΤΑΙΡΕΙΑ ΜΕΛΕΤΗΣ ΕΝΔΟΓΕΝΩΝ ΜΕΤΑΒΟΛΙΚΩΝ ΝΟΣΗΜΑΤΩΝ

Αγαπητοί/τές συνάδελφοι/ισσες και μέλη της ΕΕΜΕΜΝ,

Σας καλωσορίζουμε στο νέο τεύχος του ενημερωτικού μας δελτίου, με τις επερχόμενες επιστημονικές εκδηλώσεις και τα highlights του SSIEM Annual Symposium 2026 στο Ελσίνκι.

ΠΡΟΣΕΧΗ ΣΥΝΕΔΡΙΑ & ΕΚΔΗΛΩΣΕΙΣ

ΔΙΕΘΝΗ

A. International Symposium on the Connection between Physics and Metabolism in Brain Functions

Πότε: 9 Οκτωβρίου 2026

Πού: Βαρκελώνη, Ισπανία

B. The Ins and Outs of Newborn Screening

Πότε: 12–14 Οκτωβρίου 2026

Πού: Άμστερνταμ, Ολλανδία

Διοργάνωση: RRD Foundation. Επίδοση και μακροχρόνια έκβαση προγραμμάτων νεογνικού ελέγχου, νέες διαγνωστικές μέθοδοι (γονιδιωματική, πρωτεομική, μεταβολομική), ηθικά ζητήματα και αξιολόγηση προγραμμάτων screening.

Περισσότερες πληροφορίες και εγγραφές: [εδώ](#)

Γ. 40th E.S.PKU Conference

Πότε: 22–25 Οκτωβρίου 2026

Πού: “The Hangar”, Copenhagen Airport, Δανία

Διοργάνωση: European Society for Phenylketonuria and Allied Disorders (E.S.PKU). Ερευνητικές εργασίες και εξελίξεις στη φαινυλκετονουρία, με προφορικές παρουσιάσεις από επαγγελματίες υγείας.

Περισσότερες πληροφορίες και εγγραφές: [εδώ](#)

Δ. Metabolic and Genetic Causes of Rhabdomyolysis

Πότε: 19–21 Νοεμβρίου 2026

Πού: Παρίσι, Γαλλία

“Bring your Case. Challenge your Thinking. Meet the Experts. Advance your Practice.”

ΕΛΛΑΔΑ

A. 7ο Πανελλήνιο Συνέδριο Σπάνιων Παθήσεων & Ορφανών Φαρμάκων

Πότε: 17–19 Σεπτεμβρίου 2026

Πού: Ελληνικό Ινστιτούτο Παστέρ, Αθήνα

Περισσότερες πληροφορίες και εγγραφές: [εδώ](#)

B. 9th EPNS 2026 Research Meeting

Πότε: 16–17 Οκτωβρίου 2026

Πού: The MET Hotel, Θεσσαλονίκη

Διοργάνωση: European Paediatric Neurology Society. Απευθύνεται σε παιδονευρολόγους ερευνητές κάθε σταδίου καριέρας (senior, junior, PhD students) — 8 Working Groups, μεταξύ των οποίων και Neurometabolic. Έως 50 συμμετέχοντες ανά working group.

Περισσότερες πληροφορίες και εγγραφές: [epns.info](#)

Γ. 4ο Workshop Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων: Εργαστηριακός Έλεγχος και Ερμηνεία

Πότε: 27–28 Νοεμβρίου 2026

Πού: Ξενοδοχείο Royal Olympic, Αθήνα

Το 4ο Workshop της εταιρείας μας θα επικεντρωθεί στον εργαστηριακό έλεγχο και την ερμηνεία των αποτελεσμάτων στα Ενδογενή Μεταβολικά Νοσήματα, προσφέροντας πρακτική εκπαίδευση και συζήτηση κλινικών περιστατικών σε ιατρούς, βιοχημικούς και επαγγελματίες υγείας που ασχολούνται με τα EMN. Περισσότερες πληροφορίες και το αναλυτικό πρόγραμμα θα ανακοινωθούν σύντομα.

SSIEM ANNUAL SYMPOSIUM 2026 · ΕΛΣΙΝΚΙ

Στιγμιότυπα και highlights από το συνέδριο.

HIGHLIGHTS

Εισαγωγή στην πολυσυλλεκτική και διεπιστημονική ομάδα του SSIEM. Ομιλία για την επίδραση γονιδίων, περιβάλλοντος, επιγενετικής και τύχης στην ανάπτυξη του ζυγώτη. Παρουσίαση θεραπευτικών δυνατοτήτων ενζυμικής και γενετικής θεραπείας in utero, και διαιτολογική παρακολούθηση της εγκυμοσύνης σε διαταραχές ενδιάμεσου μεταβολισμού.

Εκπαιδευτικές παρουσιάσεις από το ETAC academy. Κύριες συνεδρίες για το undiagnosed disease program και τη βασική έρευνα στη Niemann Pick type C, καθώς και η παρουσίαση της Αννίτα Αχιλλέως για το Cblx ως ribosomopathy. Συνέλευση μελών SSIEM και παρουσίαση δραστηριοτήτων. Παράλληλες συνεδρίες “parallel sessions” αναφορικά στις βιταμίνες/cofactors, βιοχημεία και νέες εφαρμογές τεχνολογίας στα EMN, poster viewing και galactosemia meeting με τρεις θεραπευτικές προοπτικές υπό εξέλιξη.

Ακολούθησαν τα -omics: glycomics και ο ρόλος τους στην κατανόηση των CGDs, bileomics και η ισορροπία μεταβολικών δρόμων για την ομοίωση της χοληστερόλης, και η συνδυαστική εφαρμογή -omics για διάγνωση και κατανόηση μηχανισμών. Στις παράλληλες συνεδρίες: κλινικές δοκιμές γενετικών θεραπειών σε late και early onset UCDs, εξέλιξη της μεταμόσχευσης στη γλυκογονίαση, και εφαρμογές της εμπλαγιοφλοζίνης έναντι της νταπαγιοφλοζίνης στη θεραπεία της γλυκογονίασης 1β καθώς και την φαρμακευτική αγωγή και αποτελεσματικότητας σε ασθενείς με rku.

ΔΟΡΥΦΟΡΙΚΑ

Η Αναστασία Σκούμα Παιδιάτρος του Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών του ΙΥΠ και ταμίας της EEMMN παρουσίασε την αποτελεσματικότητα της σεπιαπερίνης σε Έλληνα ασθενή στο πλαίσιο δορυφορικού symposium του SSIEM.

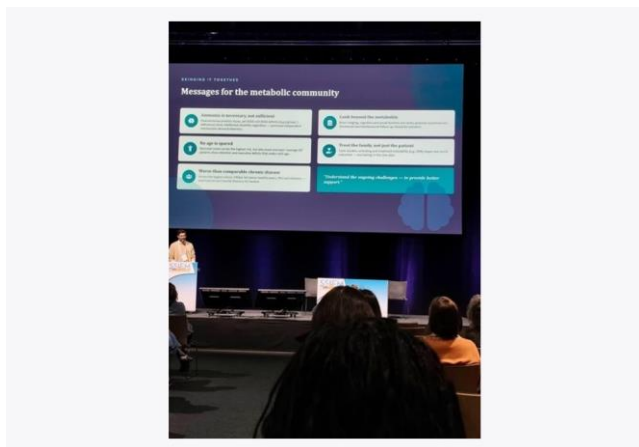
Ο Σπύρος Μπάτζιος, Αναπληρωτής Καθηγητής ΕΚΠΑ και αντιπρόεδρος της EEMMN, συμμετείχε ως οικοδεσπότης και ομιλητής δορυφορικού για την υπεραμμωναιμία.

Δείτε όλα τα posters και abstracts του συνεδρίου — [JIMD Abstract Book, SSIEM 2026](#)



ΤΑ ΜΕΛΗ ΜΑΣ ΣΤΟ SSIEM 2026

Στιγμιότυπα από την ελληνική και κυπριακή παρουσία στο Ελσίνκι — παρουσιάσεις, posters και δικτύωση.



Ο Σπύρος Μπάτζιος, Αναπληρωτής Καθηγητής ΕΚΠΑ, παρουσιάζει "Messages for the metabolic community"

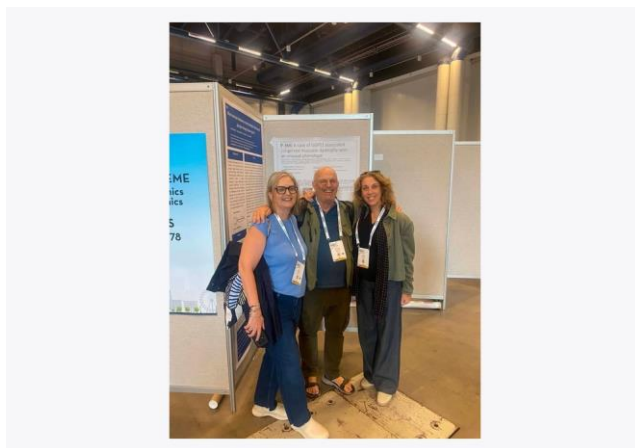


Η Αναστασία Σκούμα Παιδίατρος του Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών του ΙΥΠ στο forum της *seriapterin* στο πλαίσιο δορυφορικού symposium του SSIEM.

ΤΑ ΜΕΛΗ ΜΑΣ ΣΤΟ SSIEM 2026 · ΦΩΤΟΓΡΑΦΙΕΣ



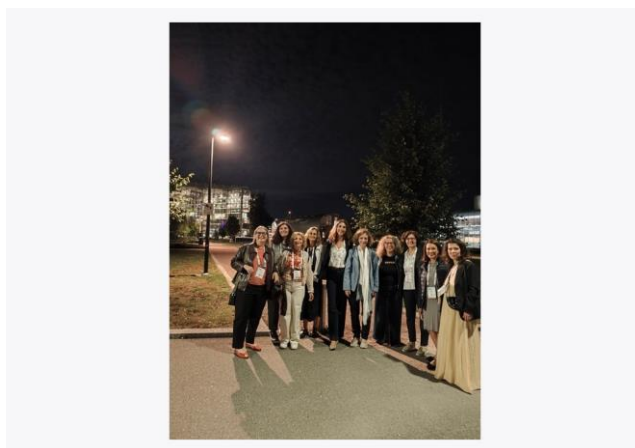
Η Τριανταφυλλιά Σδόγγου με την Αναστασία Σκούμα παιδίατροι του προληπτικού ελέγχου νεογνών του ΙΥΠ στα poster της γαλακτοζαιμίας.



Η πρόεδρος της ΕΕΜΕΜΝ Όλγα Γραφάκου, παιδίατρος μεταβολικών στην Κύπρο, μαζί με τον ομότιμο Καθηγητή Αθανάσιου Ευαγγελίου ΑΠΘ και την κα Μούσκου, νευρολόγο μεταβολικών νοσημάτων.



Η πρώην πρόεδρος της ΕΕΜΕΜΝ Ελένη Μιχελακάκη με την πρώην γενική γραμματέα κα Μωραΐτου με την νέα γενιά εργαστηριακών του ΙΥΠ, μπροστά στο banner του SSIEM 2026 Annual Symposium



Στο networking dinner αλλά και απογευματιή δραστηριότητα των Ελλήνων και Κυπρίων συνέδρων στο Ελσίνκι.

SSIEM 2026 · ΔΙΚΤΥΩΣΗ & ΣΤΙΓΜΙΟΤΥΠΑ



Στο networking dinner αλλά και απογευματινή δραστηριότητα των Ελλήνων και Κυπρίων συνέδρων στο Ελσίνκι.



Συζήτηση στα περιθώρια του συνεδρίου

ΕΕΜΕΜΝ · Ελληνική Εταιρεία Μελέτης Ενδογενών Μεταβολικών Νοσημάτων

Παπαδιαμαντοπούλου & Θηβών, 115 27, Αθήνα · hellenicssiem@gmail.com

www.hssiem.org