

ΒΙΟΓΡΑΦΙΚΟ ΣΗΜΕΙΩΜΑ

Όνομα: Αναστασία Σκούμα
Επάγγελμα: Παιδίατρος (αρ.μητρ. ΙΣΑ: 048006)
e-mail: anskoum@med.uoa.gr

Ημερομηνία Γέννησης: 14 Αυγούστου 1969

Εθνικότητα: Ελληνική

Σπουδές :

1/10/88-25/11/94: Ιατρική Σχολή(Καποδιστριακό Παν/μιο Αθηνών) (Πτυχίο Ιατρικής).
Υποτροφία Αντωνίου Παπαδάκη κατά τη Διάρκεια των προπτυχιακών σπουδών

23/07/2002 Τίτλος ειδικότητας Παιδιατρικής
(12425/23-07-2002,Περιφέρεια Αττικής)

16/05/2014: Διδάκτωρ της Ιατρικής Σχολής του Πανεπιστημίου Αθηνών

Εργασιακή Εμπειρία:

1/07/2018- τώρα: Παιδίατρος, επιμελήτρια Α΄, ειδική για τις Ενδογενείς Διαταραχές του μεταβολισμού και υπεύθυνη Νεογνικού Screening για τα Μεταβολικά Νοσήματα (Φαινυλκετονουρία και γαλακτοζαιμία).(Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού)(Απασχόληση εκτός θέσης κατόπιν Υπουργικής απόφασης ,αρ. πρωτ: 1766/7-5-2019)

Υπεύθυνη για τη διάγνωση και παρακολούθηση των ύποπτων περιπτώσεων για τα παραπάνω νοσήματα τόσο των παιδιών όσο και των ενηλίκων ασθενών. Συμμετοχή στη παρακολούθηση των παιδιατρικών ασθενών με Ενδογενείς Διαταραχές του Μεταβολισμού των δυο κύριων παιδιατρικών Νοσοκομείων της Αθήνας (Παίδων Αγ. Σοφία και Αγλαΐα Κυριακού) και αρωγός στην αντιμετώπιση της αποδιοργάνωσης τους στην οξεία φάση του νοσήματος τους.

11/01/2016-31/06/2018: Παιδίατρος ,επιμελήτρια Α, της Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών, στο Νοσοκομείο Παίδων Αγία Σοφία, με ειδικό ενδιαφέρον στις Ενδογενείς Διαταραχές του Μεταβολισμού

Ασχολούμαι με την αντιμετώπιση νεογνών, μικρών παιδιών και εφήβων με Ενδογενείς Διαταραχές του Μεταβολισμού (Διαταραχές του Κύκλου της Ουρίας, Οργανικές Οξυαιμίες, Διαταραχές Μεταβολισμού των λιπαρών οξέων, Διαταραχές μεθυλιώσεως, Μιτοχονδριακά νοσήματα , Διαταραχές Γλυκοζυλίωσης πρωτεϊνών , Γλυκογονιάσεις, Λυσοσωμιακά Νοσήματα) τόσο σε χρόνια βάση, όσο και σε περίπτωση αποδιοργάνωσής τους και εισαγωγής τους για νοσηλεία στο Νοσοκομείο μας αλλά και στο γειτονικό Παίδων Αγλαΐα Κυριακού. Πολλές φορές και όπου είναι αναγκαίο, παρακολουθώ και ενήλικες με τα παραπάνω νοσήματα σε συνεργασία πάντα με τους υπεύθυνους ιατρούς των ενηλίκων.

1/6/03 – 29/12/2015 (12 έτη) : Γενικός παιδίατρος στα Εξωτερικά Ιατρεία της Νομαρχιακής Μονάδας Υγείας Ε.Ο.Π.Υ.Υ – ΠΕΔΥ Αιγάλεω

Ασχολούμαι με τη παρακολούθηση φυσιολογικών και άρρωστων παιδιών ,την επίβλεψη του προγράμματος των εμβολιασμών τους, και την αντιμετώπιση οξέων και χρόνιων προβλημάτων της υγείας τους. Λαμβάνω επίσης μέρος στο πρόγραμμα Επιδημιολογικής Επιτήρησης της Γρίπης σε συνεργασία με το Κέντρο Έρευνας Ειδικών Λοιμώξεων (ΚΕΕΛΠΝΟ).

1/4/03 - τώρα (11 έτη) : Επιστημονικός Συνεργάτης του Εργαστηρίου Μεταβολικών Νοσημάτων της Α΄ Παιδιατρικής κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών στο Νοσοκομείο Παίδων Αγία Σοφία όπου πραγματοποίησα τα παρακάτω:

- Εκπόνηση και ολοκλήρωση Διδακτορικής Διατριβής με θέμα: **«Παρακολούθηση των αγγείων των παιδιών με Ετερόζυγο Οικογενή Υπερχοληστερολαιμία, με τη βοήθεια απεικονιστικών μεθόδων, προ και μετά θεραπείας τους με υπολιπιδαιμικά φάρμακα»**, υπό την επίβλεψη της Επίκουρης Καθηγήτριας, ειδικής για τα Μεταβολικά

Νοσήματα Κας Ευρυδίκης Δρογκάρη. (Τριμελής Επιτροπή : Κ. Γεωργίος Χρούσος, Κ. Χρήστος Πίτσαβος, Κα Ευρυδίκης Δρογκάρη). Κρίθηκε με το βαθμό Άριστα.

- Συνερευνητής σε **κλινική μελέτη** θεραπείας με Στατίνη παιδιών με Ετερόζυγο Οικογενή Υπερχοληστερολαιμία, **μελέτης φάσης I** που έγινε για πρώτη φορά στην Ελλάδα (με επιστημονικό υπεύθυνο την Επίκουρη καθηγήτρια Κα Ευρυδική Δρογκάρη) και αξιολογήθηκε με 3Α από κριτές του εξωτερικού.
- Παρακολούθηση παιδιών με Ενδογενείς Διαταραχές του Μεταβολισμού, ως άμισθη Επιστημονική Συνεργάτης της Α' Παιδιατρικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών στο Νοσοκομείο Παίδων Αγία Σοφία, τις πρωινές ώρες από 08.30-12.00 από Δευτέρα ως Παρασκευή. Από την ημέρα διορισμού μου στο ΠΕΔΥ, από 8.30-10.00 καθημερινά, τις εργάσιμες ημέρες.

2/11/09 – 29/10/10 (1 έτος) : **Επίτιμος Κλινικός Συνεργάτης (Honorary Clinical Fellow) στο Τμήμα Μεταβολικών Νοσημάτων, (Willink, Biochemical Genetics Unit) στο Central Manchester University Hospital, Μ. Βρετανία.**

Το τμήμα Μεταβολικών Νοσημάτων (Willink Unit) ανήκει στο τμήμα Ιατρικής Γενετικής του Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου του Manchester και παρακολουθεί ασθενείς με ενδογενείς διαταραχές μεταβολισμού της Βορείου Αγγλίας, εκτός των περιοχών Sheffield και Newcastle, με εξωτερικές κλινικές στο Bradford και Liverpool.

Στη διάρκεια απασχόλησης μου στο ανωτέρω τμήμα ασχολήθηκα με όλους τους τομείς της αντιμετώπισης των ασθενών με κληρονομικά Μεταβολικά Νοσήματα. Ελάμβανα μέρος στα Εξωτερικά Ιατρεία, στη παρακολούθηση ασθενών στους θαλάμους του Νοσοκομείου, στις εκπαιδευτικές δραστηριότητες της κλινικής. Ανέλαβα και διεκπεραίωσα μελέτη ανασκόπησης (audit) στην Οικογενή Υπερχοληστερολαιμία. Παρακολούθησα επίσης σεμινάρια σχετικά με ομάδες μεταβολικών νοσημάτων (Λυσσοσωμιακών, Ενδιάμεσου Μεταβολισμού).

1/4/00 – 1/6/02 (2 έτη) : **Ειδικευόμενη Γενική Παιδιάτρος της Α' Παιδιατρικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών στο Νοσοκομείο παιδων Αγία Σοφία**

1/11/98 – 30/11/99 (1 έτος) **Ειδικευόμενη Γενική Παιδιάτρος (Senior House Officer in Paediatrics) στο Νοσοκομείο King George στο Λονδίνο στη Μεγ. Βρετανία. (A + B)**

1. 3/5/99-30/10/99 : **(A) Ειδικευόμενη της Γενικής παιδιατρικής (Clover ward)**

Ο θάλαμος Clover Ward έχει 2000 εισαγωγές ετησίως, εξυπηρετώντας έναν πληθυσμό 60000 παιδιών. Εργαζόμουν στους θαλάμους ,μετείχα στις εκπαιδευτικές δραστηριότητες της κλινικής, και παρακολουθούσα κλινικές πολλών ειδικοτήτων(Νευρολογίας, Αιματολογίας, Άσθματος, Διαβήτη, Καρδιολογίας, Ανάπτυξης, Γαστρεντερολογίας). Απέκτησα εμπειρία στη παρακολούθηση χρόνιων νοσημάτων και οξέων καταστάσεων στα Επείγοντα ιατρεία του Νοσοκομείου. Μεταξύ των καθηκόντων μου ήταν η Ιατρική κάλυψη παιδιατρικών κλινικών στη κοινότητα, αναλαμβάνοντας την παρακολούθηση και εμβολιασμό φυσιολογικών νεογνών.

2. 1/11/98-2/5/99 : **(B) Ειδικευόμενη Παιδιάτρος στο τμήμα Νεογνών (Jasmine Special Care Baby Unit, King George Hospital, London)**

Η παραπάνω μονάδα έχει 18 κρεβάτια, 5 από τα οποία είναι εντατικής παρακολούθησης, με αναπνευστική υποστήριξη σε νεογνά. Απέκτησα με την εργασία μου εμπειρία σε συμβατικού τύπου καρδιοαναπνευστική αναζωογόνηση, περιλαμβανομένου νεογνών 24 εβδομάδων, αντιμετωπίζοντας ένα ευρύ φάσμα προβλημάτων προωρότητας. Παρείχα πρώτες βοήθειες στην αίθουσα τοκετών, ελάμβανα μέρος στην εξέταση νεογνών προ της εξόδου από το μαιευτήριο και στην κλινική παρακολούθηση πρόωρων νεογνών υπό την επίβλεψη του Dr. Robinson (Consultant Paediatrician).

3/3/98-2/9/98(6 μήνες) : **Ειδικευόμενη παιδίατρος (Acting Senior Senior House officer) στο Νοσοκομείο Princess Royal Hospital (Γενική Παιδιατρική, Νεογνά) στην πόλη Haywards Heath ,W. Sussex, England**

5/3/97- 3/3/98 (1 έτος): **Ειδικευόμενη Παιδιάτρος (Senior House Officer) στο Νοσοκομείο Crawley (Γενική Παιδιατρική και εντατική μονάδα Νεογνών) της περιοχής W.Sussex, England**

1/2/97- 28/2/97 (1 μήνας) : **Κλινικός παρατηρητής στο τμήμα Παιδιατρικής του Νοσοκομείου Crawley, στην πόλη Crawley,W. Sussex, England**

18/11/96-31/1/97 (2 μήνες) : **Κλινικός παρατηρητής στο Τμήμα Παιδιατρικής του Νοσοκομείου Princess Royal Hospital , στην πόλη Haywards Heath ,W. Sussex, England**

1/11/96-15/11/96 (2 εβδομάδες) : **Κλινικός παρατηρητής στο Τμήμα Παιδονευρολογίας και Νευροφυσιολογίας στο Νοσοκομείο Παίδων Αγία Σοφία (Αθήνα, Ελλάδα)**

11/1/95-1/11/96 (1 έτος και 10 μήνες) : **Αγροτικός Ιατρός στην περιοχή Δόμβρainera, Βοιωτίας, με κάλυψη εφημεριών στο Κέντρο Υγείας Αλιάρτου, Βοιωτίας**

1/09/88-1/10/94 (6 έτη) : **Φοίτηση στην Ιατρική Σχολή Αθηνών (εισαγωγή με πανελλήνιες εξετάσεις)**

ΞΕΝΕΣ ΓΛΩΣΣΕΣ

- Ελληνική
- Αγγλική (κάτοχος πτυχίου Proficiency Cambridge, 1991)
- Γαλλική (κάτοχος πτυχίου Certificat)

ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΕΤΑΙΡΙΕΣ (μέλος)

- Ευρωπαϊκή Εταιρία Αθηροσκλήρωσης (Οκτώβριος 2007)
- Ελληνική Εταιρία Αθηροσκλήρωσης (Οκτώβριος 2005)
- Ελληνική Εταιρία Αθηροσκλήρωσης Βορείου Ελλάδος (Μάρτιος 2006)
- Ελληνική Παιδιατρική Εταιρεία (Νοέμβριος 2002)
- Βρετανική Ένωση Μεταβολικών Νοσημάτων (British Inherited Metabolic Diseases Group) (Ιανουάριος 2010)
- Ευρωπαϊκή Επιστημονική Εταιρεία Κληρονομικών Διαταραχών Μεταβολισμού (SSIEM) (Ιανουάριος 2010)
- Ελληνική Εταιρεία Μεταβολικών Νοσημάτων (HSSIEM) (εκλογή στο Διοικητικό συμβούλιο της εταιρείας μετά από εκλογές στις 29/11/2018,ταμίας)
- Επιτροπή αξιολόγησης του Προσυμπτωματικού ελέγχου νεογνών που έχει συγκροτηθεί με πρωτοβουλία της ελληνικής εταιρείας Κοινωνικής Παιδιατρικής και Προαγωγής της Υγείας (Σεπτέμβριος 2013)
- Μέλος της Ευρωπαϊκής Επιτροπής κατευθυντήριων οδηγιών για την αντιμετώπιση των Διαταραχών του Κύκλου της Ουρίας (Urea Cycle Disorders, guideline Group) (Innsbruck, SSIEM 2014, September 1st)

ΣΕΜΙΝΑΡΙΑ ΣΕ ΕΛΛΑΔΑ ΚΑΙ ΕΥΡΩΠΗ

- 8^ο Πανελλήνιο Συνέδριο Ομάδων Εργασίας της Ελληνικής Εταιρείας Αθηροσκλήρωσης (Αθήνα, 29-30 Νοεμβρίου 2019)
- SSIEM Annual Symposium 2019 (Rotterdam, Netherlands, 3- 6 September 2019)
- BIMDG Annual Symposium, Homerton College (Cambridge, UK ,26-28 June 2019)
- Transitions and changes in Inherited Metabolic disorders, Homerton College, Cambridge (Cambridge, UK, 25 June 2019)
- Maternal PKU International Study event (Nutrition in maternal PKU) (Dublin, Ireland, 3-4 October 2018)
- 3rd regional Masterclass on PKU 2018 (Bratislava, Slovakia 28-29 September 2018)
- Inform 2018, Symposium of the international network for fatty acids oxidation research and management (Athens, Greece, September 2-3 2018)
- SSIEM Annual symposium “Old roads ,new connections” being a member of the local organizing committee (Athens, Greece, 4-7 September 2018)
- British Inherited Metabolic Disease Group (BIMDG) Annual Meeting (East Midlands Conference Centre, Nottingham 21- 22 June 2018)
- 50th EMG Conference “Precision Medicine in IEM” (Hamburg, 7-9 June 2018)
- 2nd Regional Symposium on inherited genetic Disorders- PKU 2017 (Athens, November 25th 2017)
- British Inherited Metabolic Disease Group (BIMDG) Annual Meeting (London, 29-30 June 2017)
- Inborn Errors of Metabolism (Satellite Meeting) EUROMEDLAB 2017 (Athens ,10-11 June 2017)
- 49th EMG Conference ,Zagreb (May 25-27 2017)
- EAS Advanced Course on Familial Hypercholesterolemia (Athens 2016, 14-15 October)
- SSIEM “Metabolic Pathways, cellular networks and beyond” (Rome 2016, 6-9 September)
- British Inherited Metabolic disease Group (BIMDG) Annual Meeting (University of Birmingham, Birmingham, UK (30th of June- 1st July 2016) (9 CPD credits)

- Neurotransmitter focus course (Venice ,Italy,09-10 November 2015)(up to 11 European CME credits)
- Annual symposium of SSIEM 2015 (Lyon, France ,1- 4 September 2015)
- Advanced metabolic course: controversies in management (Manchester ,United kingdom,11-13 March)(14European CME credits)
- Dysmorphology and radiology of Inborn Errors of Metabolism(Manchester, United Kingdom,16-17 October 2014)(12 European CME Credits)
- SSIEM Annual Symposium 2014(Innsbruck, Austria, 1-5 September 2014)(21 European CME credits)
- British Inherited Metabolic disease group(BIMDG) annual meeting(University of Stirling,Stirling,UK,19th-20th June 2014)
- Challenging UCD treatment targets for optimal neurological outcomes- 5 years on, what has changed?(Stirling, Scotland,UK,18th June 2014)
- Σπάνια Νευρομυϊκά Νοσήματα και σπάνια Νευρολογικά Νοσήματα ,από την Επιστημονική Εταιρεία Σπανίων παθήσεων και Ορφανών φαρμάκων (Αθήνα, 28 Μαΐου 2014)
- Recordati Rare Diseases Academy course: The changing spectrum of IMD: surviving longer and growing old with IMDs (Λονδίνο, Ηνωμένο Βασίλειο, 7-9 Μαΐου 2014)
- 2nd International symposium in inherited Metabolic Disorders in Adult neurology(Aeginition Hospital, Athens, Greece, 15th march 2014)
- International Glycogen storage conference (Heidelberg,Germany,28th -30th November 2013)
- «Advanced Course on rare and metabolic kidney diseases» organised by the Orphan Europe Academy) (Rome, Italy 3-5 October 2013)
- «European focus course on Congenital Disorders of Glycosylation- CDG» (Nijmegen, Netherlands , 26-28 Ιουνίου 2013)
- «Neurometabolic disorders related to B vitamins» (Μάντσεστερ,Μ.Βρετανία,15-16 Νοεμβρίου 2012)
- «1st advanced meeting on metabolic and genetic disorders affecting the liver» (Ρόμη, Ιταλία,28-30 Μαρτίου 2012)

- BIMDG Workshop in ‘Inherited Metabolic Liver Diseases’ (Νοσοκομείο Guy’s, Λονδίνο,Μ. Βρετανία, 10 Φεβρουαρίου 2012)
- 4^ο Συμπόσιο των Ομάδων Εργασίας, της Ελληνικής Εταιρίας Αθηροσκλήρωσης,Αθήνα, 2&3 Δεκεμβρίου 2011
- 2nd Hellenic Educational Seminar, Inborn Errors of Metabolism in children, adolescents and adults “from the Symptom to the Diagnosis”. “Mitochondrial Disorders, Αθήνα 1 Οκτωβρίου 2011
- British Inherited Metabolic Disease Group Annual Symposium, University Hall ,Cardiff University, Cyncoed, June 2011
- MMA study day organized by the BIMDG in UK(Institute of Child Health στο Λονδίνο, Μεγ. Βρετανία, 23 Μαρτίου 2011)
- «1^ο Πανελλήνιο Εκπαιδευτικό Σεμινάριο στα Ενδογενή Νοσήματα Μεταβολισμού σε Νεογνά, Παιδιά και Εφήβους, από το σύμπτωμα στη Διάγνωση»(Αθήνα, 11 Δεκεμβρίου 2010)
- ‘Lysosomal Storage Disorders Course’ Manchester, March 2010
- ‘Inherited Metabolic Diseases for the Paediatrician’, Manchester Royal Infirmary, Μάιος 2010
- Investigator Training Program Workshop organized by Pfizer, Athens 18 October 2008
- European Atherosclerosis Summer School, Αύγουστος 2007
- “Allergies and Children”’,Αλλεργιολογική Κλινική, Β΄ Παιδιατρική Κλινική του Πανεπιστημίου Αθηνών, Φεβρουάριος 2003
- “Testes”; Σεμινάριο παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Α΄ Παιδιατρική Κλινική του Πανεπιστημίου Αθηνών, Μάρτιος 2003
- “Cushing Syndrome”; Σεμινάριο παιδιατρικής Ενδοκρινολογίας, Α΄ Παιδιατρική Κλινική του Πανεπιστημίου Αθηνών, Μάιος 2002
- “Advanced Paediatric Life Support”(The John Hopkins Hospital and Paediatric Trauma Care); First Department of Paediatrics, Athens University, Δεκέμβριος 2001
- 21^ο Σεμινάριο Γενικής Παιδιατρικής ,Β΄ Παιδιατρική Κλινική του Πανεπιστημίου Αθηνών, Νοέμβριος 2001

- Cardiac Arrhythmias for the General Paediatrician (a guide to diagnosis and management)”;Institute of Child Health, London, Νοέμβριος 1999
- “Neonatal Advanced Life Support”, Hastings, East Sussex, Φεβρουάριος 1998

Αναρτημένες Ανακοινώσεις (Posters) και Δημοσιεύσεις (Ελληνικά και ξένα Περιοδικά/Συνέδρια)

- **Ανίχνευση Νέας Μετάλλαξης στο Γονίδιο της ΑροΒ σε παιδιατρικό ασθενή με τρανσαμινασαιμία και υπολιπιδαιμία**
Ε. Κόνιαρη, Α. Σκούμα, Ι. Ζαρκάδα, Α. Δραγώτη, Γ. Χρούσος
Ηλεκτρονικά αναρτημένη ανακοίνωση, 8^ο Πανελλήνιο Συνέδριο ομάδων Εργασίας της Ελληνικής Εταιρείας Αθηροσκλήρωσης
- **Η συμβολή της Γενετικής Ανάλυσης στην έγκυρη διάγνωση των δυσλιπιδαιμιών: Μελέτη περίπτωσης Σιτοστερολαιμίας**
Ε. Κόνιαρη, Α. Σκούμα, Δ. Δραγώτη, Γ. Χρούσος
Ηλεκτρονικά αναρτημένη ανακοίνωση, 8^ο Πανελλήνιο Συνέδριο ομάδων Εργασίας της Ελληνικής Εταιρείας Αθηροσκλήρωσης
- **Γενετική βάση της FH και αποτύπωση του φάσματος των LDLR μεταλλάξεων σε παιδιά και ενήλικες Ελληνικής καταγωγής : Νέες παθολογικές Μεταλλάξεις**
Ε.Κόνιαρη, Α.Σκούμα, Μ.Παπαδάκης, Β. Μαρουλής, Α.Γαρούφη, Γ. Χρούσος
Προφορική ανακοίνωση , 8^ο Πανελλήνιο Συνέδριο ομάδων Εργασίας της Ελληνικής Εταιρείας Αθηροσκλήρωσης
- **Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders: First revision.**
Häberle J, Burlina A, Chakrapani A, Dixon M, Karall D, Lindner M, Mandel H, Martinelli D, Pintos-Morell G , Santer R, Skouma A, Servais A, Tal G, Rubio V, Huemer M, Dionisi-Vici C.

J Inherit Metab Dis. 2019 Nov;42(6):1192-1230.

• **Early prediction of phenotypic severity in Citrullinemia Type 1**

(Urea Cycle Disorders Consortium and European Disorders Metabolic Intoxication Group)

Ann Clin Transl Neurol. 2019 Sep;6(9):1858-1871.

- **Εθνικό Πρόγραμμα Προληπτικού Ελέγχου Νεογνών, Ινστιτούτο Υγείας του Παιδιού**
Δημήτριος Πλατής, Αλεξάνδρα Ηλιάδη, **Αναστασία Σκούμα** με συντονιστή Παναγιώτη Γκιργκινούδη (ημερομηνία κατάθεσης 15 Οκτωβρίου 2018)
- **Μιτοχονδριακή εγκεφαλοπάθεια λόγω μεταλλάξεων στα γονίδια ECHS1 και HIBCH .Εμπειρία στο νοσοκομείο Παιδών Αγία Σοφία**
Βασιλική Ζούβελου, Ελευθερία Κόκκινου, Κωσταντίνος Σ. Αλεβετζοβίτης, Ελένη Δράκου, Κατερίνα Αναγνωστοπούλου, **Αναστασία Σκούμα**, Αρτεμης Γκίκα, Roser Pons (Ελεύθερη ανακοίνωση στο Πανελλήνιο Νευρολογικό Συνέδριο Αθήνα, 6-8 Δεκεμβρίου 2018)
- **Phenotype, treatment practice and outcome in the cobalamin depended remethylation disorders and MTHFR deficiency; data from the E-HOD registry**(ως μέλος της ομάδας συγγραφέων του E-HOD registry)(JIMD accepted on the 17th July 2018)
- **«Εκτεταμένο Νεογνικό Screening: Ναι ή Όχι»**
(Δελτίο Παιδιατρικής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών, Τόμος 66, Τεύχος 2, 2016)
- **“Optimizing the molecular diagnosis of GALNS: novel methods to define and characterize Morquio-A syndrome-associated mutations.”**

Caciotti A, Tonin R, Rigoldi M, Ferri L, Catarzi S, Cavicchi C, Procopio E, Donati MA, Ficcadenti A, Fiumara A, Barone R, Garavelli L, Rocco MD, Filocamo M, Antuzzi D, Scarpa M, Mooney SD, **Skouma A**, Bianca S, Concolino D, Casalone R, Monti E, Pantaleo M, Giglio S, Guerrini R, Parini R, Morrone A (Hum Mutat. 2015 Mar; 36(3):357-68).

- **“Coexistence of pseudohypoaldosteronism and chololithiasis, presenting with metabolic acidosis, dystrophy and vomiting in a neonate”** K. Karavanaki, T. Sdogou, K. Kakleas, A. Soldatou, **A. Skouma**, A. Papathanasiou. (JIMD 2015,38, Suppl 1:S376)
- **A new case of late onset OTC presenting with severe coagulopathy.** M. Detsis, N. Manolaki, V. Karmi, A. Malliarou, **A. Skouma**, E. Drogari (poster) (JIMD proceedings, Vol.37, September 2014, S83-S84)
- **«Φαρμακευτική Αντιμετώπιση Οικογενούς Υπερχοληστερολαιμίας»** Δελτίο Α' Παιδιατρικής Κλινικής Πανεπιστημίου Αθηνών; 47^η Ετησία Θεραπευτική Ενημέρωση; Τόμος 61, Τεύχος 1, σελ: 38
- **Βιβλίο Διατριβής:** Μελέτη των ενδοθηλίου των αγγείων σε παιδιά και εφήβους με Παιδιών με Οικογενή Υπερχοληστερολαιμία , Θεραπεία και Συσχέτιση με Γενετικούς προδιαθεσικούς παράγοντες» (openarchives.gr, Hellenic national Documentation Centre)
- **Σύνδρομο Melas; περιγραφή περίπτωσης ;** **A. Σκούμα**, Δ. Λαζοπούλου, Α. Παπαδημητρίου, Κ. Σκιαδάς, Ε. Χαροκόπος; Δελτίο Α' παιδιατρικής Κλινικής, Πανεπιστήμιο Αθηνών; 2002, τεύχος 49, σελ. 250-254
- **Determination of Low Density Lipoprotein Receptor Mutations by the use of Nanochip Microelectronic Array Technology; Proof of Principle;** E. Laios, E. Koniari, **A. Skouma**, A. Tsaroumi, M. Gounaropoulou, E. Drogari, 2nd Annual Scientific Symposium, University of Athens, 2005. Printed in Eur. J. Clin. Invest (IF 2.701), vol.35(Suppl 2), 1.

- **Reye Syndrome and Inherited problems of Metabolism;** E. Drogari, N. Manolaki, E. Laiou, **A. Skouma**, E. Koniari, P. Manta, S. Giouroukos, G. Chrousos, 2nd Annual Scientific Symposium, University of Athens, 2005 (poster)
- **Increased Arterial Media Thickness is related to Lp(a) Levels in children heterozygous for familiar Hypercholesterolemia;** **A. Skouma**, K. Stamatelopoulos, P. Voidonikola, P. Kasichti, C. Papamichael, E. Drogari ,XIV International Symposium on Atherosclerosis, Rome, Italy, 2006. Printed in Atherosclerosis, Vol 9, Suppl.1(proceedings)
- **“Καρδιά και Ενδογενείς Διαταραχές του Μεταβολισμού”;** **A. Σκούμα**, I. Τάσιου, E. Δρογκάρη, δημοσιευμένο στο βιβλίο του Ετήσιου σεμιναρίου του Τμήματος της Γενετικής του πανεπιστημίου Αθηνών, 2006; Τόμος 6,σελ: 57-76
- **“Μεταβολικές Μυοπάθειες”;** I. Τάσιου, **A. Σκούμα**, E. Δρογκάρη, δημοσιευμένο στο βιβλίο του Ετήσιου σεμιναρίου του Τμήματος της Γενετικής του Πανεπιστημίου Αθηνών, 2007;Τόμος 7, σελ.:119-134
- **Mutation screening of Autosomal Dominant Hypercholesterolemia in Greece;** E. Laios, E. Koniari, **A. Skouma**, E. Drogari, 77th Congress of the European Atherosclerosis Society, Athens 2008 (poster)
- **Characterisation of the Low Density Lipoprotein Receptor Gene (LDLR) Mutations in Greek Families with Familiar Hypercholesterolemia (FH);** V. Mollaki, N. Mavroidis, E. Laios, E. Koniari, A. O Nicola, E. Tsoutsou, **A. Skouma**, E. Drogari International Symposium on Atherosclerosis, Boston, 2009 (poster)
- **Identification of 6 PCSK9 SNPS in the Greek General Population and Greek FH patients;** E. Koniari, E. Laios, **A. Skouma**, E. Drogari, International Symposium on atherosclerosis, Boston, 2009 (poster)

- **Γενετική διάγνωση παιδιών με Ομόζυγο Οικογενή Υπερχοληστερολαιμία;** Β. Μολλάκη, Ε. Λαΐου, Π. Πρόγιας, **Α. Σκούμα**, Ε. Δρογκάρη; Συνέδριο της Ελληνική Εταιρείας Αθηροσκλήρωσης , Δεκέμβριος 2009, Αθήνα, Ελλάδα (poster)
- **Οικογενής Υπερχοληστερολαιμία στην Ελλάδα. Νέες μεταλλάξεις στον ελληνικό πληθυσμό;** Β. Μολλάκη, Π. Πρόγιας, Ε. Τσούτσου, **Α. Σκούμα**, Ε. Δρογκάρη; 12ο Συνέδριο της Ελληνικής Εταιρείας Λιπιδιολογίας, Αθηροσκλήρωσης και Αγγειακής Νόσου. Οκτώβριος 2009, Αθήνα , Ελλάδα (Poster)
- **Μελέτη του γονιδίου PCSK9 στον Ελληνικό πληθυσμό με Οικογενή υπερχοληστερολαιμία (πιλοτική μελέτη);** Ε. Κόνιαρη, Β. Μολλάκη, Ε. Λαΐου, ΑΟ Νικόλα, Ε. Τσούτσου, **Α. Σκούμα**, Ε. Δρογκάρη; 35^ο Συνέδριο της Ελληνικής ιατρικής Εταιρείας, Μάιος 2009, Αθήνα, Ελλάδα.(poster)
- **Οι 4 πιο συχνές μεταλλάξεις του υποδοχέα της LDL στον Ελληνικό Πληθυσμό με Οικογενή Υπερχοληστερολαιμία;** Β. Μολλάκη, Ν. Μαυροειδής, Ε. Λαΐου, Ε. Κόνιαρη, ΑΟ Νικόλα, Ε. Τσούτσου, Α. Τσαρούμη, **Α. Σκούμα**, Ε. Δρογκάρη; 5^ο Ετήσιο συνέδριο της Αθηροσκλήρωσης, Ελληνική εταιρεία Αθηροσκλήρωσης Βορείου Ελλάδας, Μάρτιο 2009, Θεσσαλονίκη, Ελλάδα (Προφορική Ανακοίνωση)
- **Molecular diagnosis of Familial Hypercholesterolemia (FH) in Greece. Known and novel mutations in the Low Density Lipoprotein Receptor (LDLR) gene.** V. Mollaki, P. Progiar, **A. Skouma**, E. Drogari; Atherosclerosis supp.11(2):90-91 (2010) (proceedings)
- **Homozygous Familial Hypercholesterolemia (FH) in Greece.** E. Drogari, P. Progiar, **A. Skouma**, M. Elisaf, V. Mollaki ; Atherosclerosis supp. 11(2) : 120 (2010)(proceedings)

- **Πιλοτική μελέτη κλινικού φαινότυπου παιδιών φορέων δύο φορέων μεταλλάξεων Τάξης II Οικογενούς υπερχοληστερολαιμίας στην Ελλάδα.** Α. Σκούμα, Κ. Σταματελόπουλος, Β. Μολλάκη, Π. Πρόγιας, Χ. Παπαμιχαήλ, Ε. Δρογκάρη. Ελληνική επιθεώρηση Αθηροσκλήρωσης, Τόμος 2, τεύχος 4, Οκτώβριος-Δεκέμβριος (σελ. 292)(proceedings)
- **In silico ανάλυση νέων μεταλλάξεων στο γονίδιο LDLR σε ασθενείς με Οικογενή Υπερχοληστερολαιμία.** Β. Μολλάκη, Π. Πρόγιας, Α. Σκούμα, Ε. Δρογκάρη. Ελληνική επιθεώρηση Αθηροσκλήρωσης, Τόμος 2, τεύχος 4, Οκτώβριος - Δεκέμβριος 2011(σελ. 252)
- **A pilot study on Clinical phenotype of two different Class II mutations in Greek Heterozygous Familial Hypercholesterolemia children.** Α. Skouma, Κ. Stamatelopoulos, V. Mollaki, P. Progias, C. Papamichael, E. Drogari; British Inherited Metabolic Disease Group Annual Symposium.1st International Conference on Familial Hypercholesterolemia in children & adolescents (8-9th June 2012) (poster)
- **HDL cholesterol vascular response to strict low-fat diet in combination with statin treatment in children with familial hypercholesterolemia.** Κ. Stamatelopoulos, Α. Skouma, C. Papamichael, E. Drogari. British Inherited Metabolic Disease Group Annual Symposium.1st International Conference on Familial Hypercholesterolemia in children & adolescents (8-9th June 2012) (poster)
- **Spectrum of LDLR mutations in Familial Hypercholesterolemia patients in Greece.** V. Mollaki, P. Progias, Α. Skouma, Α. Michalopoulou, E. Drogari. 1st International Conference on Familial Hypercholesterolemia in children & adolescents (8-9th June 2012) (poster)
- **Homozygous Familial Hypercholesterolemia in Greek children, adolescents, and young adults.** E. Drogari, P. Progias, E. Laios, Α. Skouma, Α. Michalopoulou, V. Mollaki. 1st International Conference on Familial Hypercholesterolemia in children & adolescents (8-9th June 2012) (poster)

Επιστημονικά ενδιαφέροντα

Βασικός στόχος μου είναι η ενασχόληση μου με τη παρακολούθηση ασθενών με Ενδογενείς Διαταραχές Μεταβολισμού καθώς και της σωστής εφαρμογής του νεογνικού Screening στους ασθενείς με Φαινυλκετονουρία και Γαλακτοζαιμία στη παρακολούθηση και θεραπεία τους με τη νέα θέση του ειδικού Παιδιάτρου Μεταβολικών Νοσημάτων στο Ινστιτούτο Υγείας του παιδιού.

Η συμμετοχή μου τόσο στην Ελληνική εταιρεία Μελέτης των Ενδογενών Διαταραχών του Μεταβολισμού όσο και του συνεργάτη του European of Inherited Metabolic Registry ελπίζω να βοηθήσει στη καλύτερη μελέτη και θεραπευτική αντιμετώπιση των παραπάνω ασθενών.

Στο παρελθόν ασχολήθηκα τις πρωινές ώρες στο Τμήμα Μεταβολικών νοσημάτων της Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών με την παρακολούθηση παιδιών της κλινικής και των Εξωτερικών ιατρείων με Ενδογενείς Διαταραχές του Μεταβολισμού, μετά την ολοκλήρωση με Άριστα της Διδακτορικής μου Διατριβής που αφορά παιδιά με Ετερόζυγο Οικογενή Υπερχοληστερολαιμία.

Έχω λάβει επίσης μέρος σε κλινική μελέτη φάσης Ι ως συνερευνητής για τη χορήγηση Υπολιπιδαιμικού φαρμάκου σε παιδιά με Ετερόζυγο Οικογενή Υπερχοληστερολαιμία. Λόγω του ειδικού ενδιαφέροντος μου για τα Μεταβολικά Νοσήματα, επισκέφθηκα και δούλεψα (άμισθη) για ένα χρόνο στο τμήμα Μεταβολικών Νοσημάτων του Πανεπιστημιακού Νοσοκομείου του Manchester στη Μ. Βρετανία. Πρόκειται για κέντρο αναφοράς των νοσημάτων Μεταβολισμού της Βορείου Αγγλίας με μεγάλη ερευνητική δραστηριότητα στο παραπάνω τομέα.(Περιγράφο στην εργασιακή μου εμπειρία).

Έχω επίσης λάβει διαπίστευση (accreditation) από την Ευρωπαϊκή Εταιρεία Αθηροσκλήρωσης ως ειδικός στην Αθηροσκλήρωση μετά από την παρακολούθηση του Ειδικού Σεμιναρίου για την Αθηροσκλήρωση που έγινε στην Αθήνα στις 14-15 Οκτωβρίου του 2016, που είχε διοργανωθεί από την παραπάνω εταιρεία.

Συμμετείχα ως συγγραφέας στο περιοδικό ενημέρωσης των γονέων My ΠΑΙΔΙ της Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών με σκοπό ενημέρωσης των γονέων για επίκαιρα θέματα της υγείας των παιδιών όπως, έναρξη διατροφής, Χοληστερίνη στη παιδική Ηλικία, Βιταμίνη D και παιδιά.

Συμμετέχω ενεργά στην εκπαίδευση των Ιατρών και παιδιάτρων σε σχέση με τις ενδογενείς Διαταραχές του μεταβολισμού ως

Ομιλήτρια στις παρακάτω εκπαιδευτικές ημερίδες:

- Ημερίδα «Κρίκου Ζωής» Συλλόγου ασθενών με κληρονομικά Μεταβολικά νοσήματα (Αθήνα 13 Μαΐου 2019)
- 3ο FORUM ΥΓΕΙΑΣ 2018 (Αθήνα 17-18 Μαρτίου 2018) (Χοληστερίνη σε παιδιά)
- Inborn Errors of Metabolism (Satellite Meeting) (EUROMEDLAB 2017, Athens) (Presentation of interesting cases)
- 49^η Θεραπευτική ενημέρωση της Α΄ Παιδιατρικής Κλινική του Πανεπιστημίου Αθηνών στο Νοσοκομείο Παίδων Αγία Σοφία με θέμα «Εκτεταμένο Νεογνικό Screening: Ναι ή Όχι»(Αθήνα 7 Μαΐου 2016)
- Πρόγραμμα Μεταπτυχιακών Σπουδών του Τμήματος Επιστήμης και Διαιτολογίας-Διατροφής του Χαροκοπείου Πανεπιστημίου με θέμα: «Διαταραχές του Μεταβολισμού των Υδατανθράκων» (19 Απριλίου 2016)
- 47^η Θεραπευτική ενημέρωση της Α΄ Παιδιατρικής Κλινική του Πανεπιστημίου Αθηνών στο Νοσοκομείο Παίδων Αγία Σοφία με θέμα «Φαρμακευτική Αντιμετώπιση της Οικογενούς Υπερχοληστερολαιμίας» (Αθήνα 26 Απριλίου 2014)
- 1^η Εκπαιδευτική ημερίδα Ενδογενών Μεταβολικών νοσημάτων, Διαταραχές μεταβολισμού των αμινοξέων με θέμα « Εκτεταμένο νεογνικό screening »(Αθήνα 9 Νοεμβρίου 2013)
- Ημερίδα για τη Τυροσιναιμία τύπου I και τις Διαταραχές του Κύκλου της Ουρίας, «Διαφορική διάγνωση των διαταραχών του κύκλου της Ουρίας και θεραπευτική αντιμετώπιση της Υπεραμμωνιαμίας», διοργάνωση από την Ε.Ε.Σ.Π.Ο.Φ (Αθήνα 27 Μαΐου 2013)
- Ημερίδα για τις Βλεννοπολυσακχαριδώσεις με θέμα «Διαφορική διάγνωση των Βλεννοπολυσακχαριδώσεων βάσει της κλινικής εικόνας και του εργαστηρίου», διοργάνωση από την Ε.Ε.Σ.Π.Ο.Φ (Θεσσαλονίκη 11 Μαΐου 2013)

ΣΥΣΤΗΝΟΝΤΕΣ (REFEREES)

Δρ. Γεώργιος Χρούσος
Καθηγητής Παιδιατρικής,
Διευθυντής Α΄ Παιδιατρική Κλινικής του Παν/μιου Αθηνών
Νοσοκομείο Παίδων Αγία Σοφία
Θηβών και Λεβαδείας

Γουδί, Αθήνα 11527
Ελλάδα
Tel: 0030-2107467129
e-mail: chrousge@med.uoa.gr

Dr. John Walter MD FRCPCH
Consultant Paediatrician
Inherited Metabolic Disease
Willink Biochemical Genetic Unit
Genetic Medicine
Central Manchester University Hospital NHS Foundation Trust
St. Mary's Hospital
Oxford Road
Manchester M13 9WL
Tel: 0044-161-7012137
Fax: 0044-161-7012303, e-mail: john.walter@cmft.nhs.uk

Dr. Andrew Morris
Consultant Paediatrician
Inherited Metabolic Disease
Willink Biochemical Genetic Unit
Genetic Medicine
Central Manchester University Hospital NHS Foundation Trust
St. Mary's Hospital
Oxford Road
Manchester M13 9WL
Tel: 0044-161-7012137
Fax: 0044-161-7012303
e-mail: andrew.morris@cmft.nhs.uk

