

1. ΠΡΟΣΩΠΙΚΑ ΣΤΟΙΧΕΙΑ

Όνοματεπώνυμο: Ιωάννα-Ραχήλ Traeger-Συνοδινού
Ημερομηνία γέννησης: 9 Φεβρουαρίου, 1957
Τόπος γέννησης: Λονδίνο, Μ. Βρετανία
Υπηκοότητα: Βρετανική και Ελληνική
Διεύθυνση οικίας: Δανάης 2Α, Εκάλη, Αθήνα, 14578.
Τηλέφωνα οικίας: 210 813 7270
Διεύθυνση εργασίας: Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Παν/μίου Αθηνών,
Νοσοκομείο Παιδών «Αγία Σοφία», Θηβών & Λεβαδίας,
Γουδή, 11527
Τηλέφωνο εργασίας: 213-2013-460
Ηλεκτρονικό ταχυδρομείο: jtraeger@med.uoa.gr

2. ΣΠΟΥΔΕΣ – ΤΙΤΛΟΙ - ΜΕΤΕΚΠΑΙΔΕΥΣΗ

Σπουδές και τίτλοι

- 1968-1975** Γυμνασιακές σπουδές, Ealing Grammar School for Girls, Λονδίνο, Αγγλία.
1975-1978 Πανεπιστήμιο του Reading (**University of Reading**), Αγγλία, πτυχίο Physiology and Biochemistry, B.Sc. Hons.
1978-1982 Πανεπιστήμιο της Οξφόρδης (**University of Oxford**), Αγγλία, Διδακτορική διατριβή (Doctor of Philosophy, D.Phil. Oxon), με θέμα «Βιοσύνθεση της αιμοσφαιρίνης Ε» (The synthesis of Haemoglobin E), με βαθμό "Άριστα".

Μετεκπαίδευση

- 1990** Μετεκπαίδευση για ένα μήνα στο Ινστιτούτο Μοριακής Ιατρικής, Πανεπιστημίου της Οξφόρδης (**University of Oxford**) στην Αγγλία, στη τεχνική της αλυσιδωτής αντίδρασης της πολυμεράσης (PCR) και ανάλυση της αλληλουχίας του DNA για χαρακτηρισμό των σημειακών μεταλλάξεων της α-μεσογειακής αναιμίας.
- 1991** Μετεκπαίδευση για ένα μήνα στο Ινστιτούτο Μοριακής Ιατρικής, Πανεπιστημίου της Οξφόρδης (**University of Oxford**) στην Αγγλία στην τεχνική του ARMS PCR με σκοπό την εφαρμογή στην προγεννητική διάγνωση της β-μεσογειακής αναιμίας.
- 1991** Παρακολούθηση σεμιναρίου (διάρκειας μίας εβδομάδας) για τη μοριακή διάγνωση των αιμοσφαιρινοπαθειών (Advanced Course on Diagnosis of Hemoglobinopathies) στο Sylvius Laboratories στο Πανεπιστήμιο του Leiden (**University of Leiden**), στην Ολλανδία.
- 1993** Μετεκπαίδευση για ένα μήνα στο Ινστιτούτο Μοριακής Ιατρικής, στο Πανεπιστήμιο της Οξφόρδης (**University of Oxford**) στην Αγγλία, στη τεχνική της ανάλυσης της αλληλουχίας του DNA με "Dynabeads" με σκοπό τον χαρακτηρισμό των σημειακών μεταλλάξεων της μεσογειακής αναιμίας και της Ίνοκυστικής νόσου.
- 1995** Μετεκπαίδευση για ένα μήνα στο Τμήμα Καρδιοαγγειακής Γενετικής (Department of Cardiovascular Genetics, Rayne Institute) στο Πανεπιστημιακό Κολλέγιο στο Λονδίνο (**University College London Medical School**), για την ανάπτυξη μεθόδων ταχείας ανίχνευσης μεταλλάξεων (High through-put) στο γονίδιο της χαμηλής πυκνότητας λιποπρωτεΐνης (LDLR).
- 1996** Μετεκπαίδευση για μία εβδομάδα στη τεχνική της ανάλυσης της αλληλουχίας του DNA με αυτόματο αναλυτή, Vistra-Molecular Dynamics στα εργαστήρια της εταιρείας **Amersham Pharmacia Biotech**, Amersham, στην Αγγλία.
- 1996** Μετεκπαίδευση για ένα μήνα στο Τμήμα Καρδιοαγγειακής Γενετικής (Department of Cardiovascular Genetics, Rayne Institute) στο Πανεπιστημιακό Κολλέγιο (**University College London Medical School**) στο Λονδίνο, στην ανάπτυξη μοριακών μεθόδων για την άμεση και έμμεση ανίχνευση μεταλλάξεων στο γονίδιο της χαμηλής πυκνότητας λιποπρωτεΐνης (LDLR).
- 2002** Παρακολούθηση σεμιναρίου και εργαστηριακή άσκηση (διάρκειας μίας εβδομάδας) με σύστημα μικροσυστοιχιών DNA και RNA (cDNA ή cRNA) (The

MWG International Microarray Workshop) στην εταιρεία **MWG-Biotech**, Ebersberg, Γερμανία.

Ξένες Γλώσσες: Αγγλικά (μητρική γλώσσα)

3. ΕΠΑΓΓΕΛΜΑΤΙΚΗ ΔΡΑΣΤΗΡΙΟΤΗΤΑ

- 1978-1982** Επιστημονικός συνεργάτης έρευνας, Πανεπιστήμιο της Οξφόρδης (University of Oxford), Αγγλία,
- 1986-1999** Βιολόγος (ΕΣΥ), Χωρέμιο Ερευνητικό Εργαστήριο, Α΄ Παιδιατρική Κλινική Πανεπιστήμιο Αθηνών.
- 1999-2005** Βιολόγος (ΕΣΥ), Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής της Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών.
- 2005-σήμερα** Επίκουρη Καθηγήτρια Γενετικής, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής της Ιατρικής Σχολής Πανεπιστημίου Αθηνών με την υπ αριθμ. 3765/2-3-2006 πράξη του πρύτανη του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών.

4. ΕΚΠΑΙΔΕΥΤΙΚΟ ΕΡΓΟ

Συνεχή συμμετοχή σε εκπαιδευτικές δραστηριότητες:

- 1997-2005** ως βιολόγος του ΕΣΥ, στο Χωρέμιο Ερευνητικό Εργαστήριο
- 2005-σήμερα** ως μέλος ΔΕΠ του Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής, Πανεπιστημίου Αθηνών.

4Α. Προπτυχιακό επίπεδο

- 1997-σήμερα** Επίβλεψη της εργαστηριακής εκπαίδευσης τελειόφοιτων βιολόγων από Πανεπιστημιακά κέντρα της Ελλάδας για την εκπόνηση διπλωματικών πτυχιικών εργασιών.
- 2004-σήμερα** Διδασκαλία στο κατ'επιλογήν μάθημα «Γενετική του Ανθρώπου» του Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής.
- 2006-σήμερα** Διδασκαλία στο κατ'επιλογήν μάθημα «Προγεννητικού Ελέγχου και Κύησης Υψηλού Κινδύνου» της Α΄ Μαιευτικής και Γυναικολογικής Κλινικής του Πανεπιστημίου Αθηνών.

4Β. Μεταπτυχιακό επίπεδο

Μαθήματα

- 1998-1999:** Διδασκαλία στα μετεκπαιδευτικά μαθήματα που αφορούν τα μεσογειακά σύνδρομα στα πλαίσια του επιχειρησιακού προγράμματος Υγεία-Πρόνοια, Υποπρόγραμμα 3, Ανθρώπινοι Πόροι, Νοσοκομεία Παίδων «Αγία Σόφια» και «Αγλαΐα Κυριακού»
- 2000-σήμερα:** Διδασκαλία στα μεταπτυχιακά μαθήματα Κλινικής Χημείας στο Τμήμα Χημείας του Πανεπιστημίου Αθηνών.
- 2007-σήμερα:** Διδασκαλία στο Μεταπτυχιακό Πρόγραμμα Σπουδών με τίτλο «Κλινική Παιδιατρική και Νοσηλευτική-Έρευνα».
Επιστημονικός Υπεύθυνος, Καθηγητής κ. Γ. Χρούσος
- 2007-σήμερα:** Διδασκαλία στο Διατμηματικό Μεταπτυχιακό Πρόγραμμα Σπουδών με τίτλο «Μοριακή Ιατρική».
Επιστημονικός Υπεύθυνος : Καθηγητής κ. Ν. Ανάγνου
- 2007-σήμερα:** Διδασκαλία στο Μεταπτυχιακό Πρόγραμμα Σπουδών με τίτλο «Έρευνα στη γυναικεία αναπαραγωγή»
Επιστημονικός Υπεύθυνος, Καθηγητής κ. Γ. Κρεατσάς
- 2008-σήμερα:** Διδασκαλία στο Διατμηματικό Μεταπτυχιακό Πρόγραμμα Σπουδών των τμημάτων Βιολογίας, Χημείας και Νοσηλευτικής, με τίτλο «Κλινική Βιοχημεία - Μοριακή Διαγνωστική».
Επιστημονικός Υπεύθυνος, Καθηγητής κ. Ε. Φραγκούλης.

Διατριβές

2005-σήμερα

Μέλος τριμελούς συμβουλευτικής επιτροπής σε 6 διδακτορικές διατριβές του Πανεπιστημίου Αθηνών, Ιατρική Σχολή (υπό εκπόνηση).

Μέλος επταμελούς επιτροπής σε 4 διδακτορική διατριβή της Ιατρικής Σχολής, Πανεπιστημίου Αθηνών, και 3 από τη Σχολή Θετικών Επιστημών, Πανεπιστημίου Αθηνών και .2 σε άλλων Α.Ε.Ι. της χώρας.

Μέλος της τριμελούς επιτροπής σε 14 Διπλωματικές Εργασίες, στα πλαίσια Μεταπτυχιακών Προγραμμάτων του Πανεπιστημίου Αθηνών και άλλων Α.Ε.Ι. της χώρας.

Μέλος της εξεταστικής επιτροπής σε 3 διδακτορικές διατριβές άλλων Α.Ε.Ι. του εξωτερικού (University of Leiden, Ολλανδία; University College London (UCL), Αγγλία; University of Western Australia, Αυστραλία).

4Γ Άλλες εκπαιδευτικές δραστηριότητες

1992–σήμερα:

Διδασκαλία σε εκπαιδευτικά σεμινάρια στην Ελλάδα και στο εξωτερικό υπό την αιγίδα επιστημονικών εταιριών, όπως την Ελληνικής Εταιρείας Κλινικής Χημείας-Κλινικής Βιοχημείας, την Ελληνικής Νευρολογικής Εταιρείας, το Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών της Ελλάδας, την Ένωσης Μαιευτήρων Γυναικολόγων Ελλάδος, το «European Molecular Genetics Quality Network (EMQN)», το «European Society of Human Reproduction and Embryology (ESHRE)» και το «Europroean School of Genetic Medicine»

Εκπαίδευση επιστημόνων (Γιατρών, Χημικών, και Βιολόγων) από Α.Ε.Ι. της Ελλάδας και του εξωτερικού, στην εφαρμογή των τεχνικών μοριακής βιολογίας στη μελέτη κληρονομικών νοσημάτων,

5. ΠΑΡΟΧΗ ΚΛΙΝΙΚΟΕΡΓΑΣΤΗΡΙΑΚΩΝ ΥΠΗΡΕΣΙΩΝ

Συμμετοχή στην προτυποποίηση μεθοδολογιών μοριακής ανάλυσης και στην εφαρμογή τους στο επίπεδο παροχής υπηρεσιών:

1983-σήμερα: Διάγνωση των Μεσογειακών Συνδρόμων και Αιμοσφαιρινοπαθειών.

1992-σήμερα: Προγεννητική διάγνωση των Μεσογειακών Συνδρόμων.

1997-σήμερα: Προεμφυτευτική προγεννητική διάγνωση (preimplantation genetic diagnosis, PGD) μονογονιδιακών νοσημάτων όπως τα Μεσογειακά Σύνδρομα, η Ίνκουστική Νόσος, φυλοσύνδετα νοσήματα και άλλα.

1992-σήμερα: Συμμετοχή στην ομάδα γενετικής καθοδήγησης των οικογενειών με Μεσογειακά Σύνδρομα και των ζευγαριών που υποβάλλονται σε προεμφυτευτική προγεννητική διάγνωση (PGD).

6. ΟΡΓΑΝΩΤΙΚΟ-ΔΙΟΙΚΗΤΙΚΟ ΕΡΓΟ

1983-σήμερα: Συμμετοχή σε επιτροπές για την σύνταξη και αξιολόγηση οργάνων, αντιδραστηρίων και αναλωσίμων υλικών για τα εργαστήρια του Νοσοκομείου Παίδων, Η Αγία Σοφία».

2004-2007: Μέλος του Δ.Σ. του «Συνδέσμου Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδας».

2008-σήμερα: Μέλος του Δ.Σ. και μέλος της επιστημονικής επιτροπής της «Πανελληνίας Ένωσης Σπανίων Παθήσεων».

7. ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΕΡΓΟ

7Α Περιγραφή του ερευνητικού έργου

1978-1982: Πανεπιστήμιο της Οξφόρδης στο Εργαστήριο Μοριακής Αιματολογίας του Νοσοκομείου John Radcliffe, Αγγλία, (υπό την εποπτεία του ερευνητή Dr. W. Wood και του Καθηγητού Sir D.J.Weatherall).

Εφαρμογή των βιοσυνθετικών και μοριακών τεχνικών (πρωτεΐνη, RNA και DNA) στη μελέτη των αιμοσφαιρινοπάθειων και των μεσογειακών συνδρόμων στο πληθυσμό της Νοτιοανατολικής Ασίας, όπου τα ευρήματα αποτέλεσαν τα δεδομένα για τη διδακτορική διατριβή της υποψήφιας.

1983-1999, Α' Παιδιατρική Κλινική, Πανεπιστήμιο Αθηνών, Χωρέμιο Ερευνητικό Εργαστήριο

1983-1985 Εφαρμογή των βιοσυνθετικών και βιοχημικών τεχνικών στη μελέτη των αιμοσφαιρινοπάθειων στον ελληνικό πληθυσμό

- 1986-σήμερα** Μελέτη μοριακών διαταραχών των μεσογειακών συνδρόμων στον ελληνικό πληθυσμό, όπου και συνεχίζει τις ερευνητικές της δραστηριότητες μέχρι σήμερα.
- 1992-1994** Χαρακτηρισμό της μοριακής βάσης της Φαινυλοκετονουρίας στον ελληνικό πληθυσμό
- 1992-1995:** Χαρακτηρισμό των μεταλλάξεων της κυστικής ίνωσης (Cystic Fibrosis) σε ασθενείς με την νόσο στον ελληνικό πληθυσμό
- 1995-1998:** Χαρακτηρισμό των μεταλλάξεων της Οικογενούς Υπερχοληστερολαιμίας στην Ελλάδα,

1999-σήμερα, Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής, Πανεπιστήμιου Αθηνών, Χωρέμιο Ερευνητικό Εργαστήριο

- 1999-2003** Μελέτη των γονιδίων της λιποπρωτεϊνικής λιπάσης (LPL), απολιποπρωτεΐνης E, και λιποπρωτεΐνης χαμηλής πυκνότητας (LDL-R) σε ασθενείς με πρώιμη εμφάνιση καρδιοαγγειακής νόσου,
- 2006** Χαρακτηρισμό των μεταλλάξεων σε ασθενείς με το σύνδρομο RETT
- 2006-σήμερα** Μελέτη των γενετικών παραγόντων που ευθύνονται για την εμφάνιση και εξέλιξη των παθήσεων των νεφρών, ιδίως στην παιδική ηλικία
- 1986-σήμερα** Συμμετοχή στην προτυποποίηση και ανάπτυξη νέων μεθόδων μοριακής ανάλυσης, με σκοπό την εφαρμογή τους σε διαγνωστικά πρωτόκολλα, για τον έλεγχο φορέων, ασθενών και τον προγεννητικό έλεγχο.

Με σκοπό την συνεχή βελτίωση της προγεννητικής διάγνωσης, γίνονται προσπάθειες για νέες προσεγγίσεις με νέες τεχνολογίες για την ανάλυση του DNA και του εμβρυϊκού γενετικού υλικού.

- 1999-σημερα** Συμμετείχα τη προτυποποίηση και ανάπτυξη νέων μεθοδολογιών, για την ανίχνευση μεταλλάξεων στα μονογονιδιακά νοσήματα (όπως μεσογειακή αναιμία, κυστική ίνωση και άλλα) σε μεμονωμένα κύτταρα και εφαρμογή της μεθοδολογίας στην προεμφυτευτική προγεννητική διάγνωση σε βλαστομερίδιο που λαμβάνεται με βιοψία από έμβρυα μετά από εξωσωματική γονιμοποίηση (Preimplantation Genetic Diagnosis, PGD).
- 2005-σήμερα** Οι προσπάθειες συνεχίζονται για ανάπτυξη μεθόδου Μη-Επεμβατικής Προγεννητικής Διαγνωστικής για υπολειπόμενα μονογονιδιακά νοσήματα, με μοντέλο την β-μεσογειακή αναιμία.
- 2006-σήμερα** Έλεγχος γονιδιακής έκφρασης σε δείγματα βιοψίας υπεράριθμων νωπών γονιμοποιημένων ωαρίων ζευγαριών που εμπλέκονται σε κύκλο εξωσωματικής γονιμοποίησης, με σκοπό την αξιολόγηση και επιλογή των εμβρύων με τη καλύτερη βιωσιμότητα στην εξωσωματική γονιμοποίηση.

7B. ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ ΣΕ ΔΙΕΘΝΕΙΣ ΠΟΛΥΚΕΝΤΡΙΚΕΣ ΜΕΛΕΤΕΣ ΚΑΙ ΣΥΝΕΡΓΑΣΙΑ ΜΕ ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΑ ΚΕΝΤΡΑ ΤΟΥ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ

1. MRC Molecular Haematology Unit, Weatherall Institute of Molecular Medicine, University of Oxford, **Μ.Βρετανία**
2. Department of Cardiovascular Genetics, Rayne Institute, University College London Medical School, London, **Μ.Βρετανία**
3. University of Leiden, Department of Human Genetics, Leiden, **Ολλανδία**
4. University of Mahidol, Department of Medicine, Division of Hematology, Bangkok, **Ταϊλάνδη**
5. Molecular Genetics Thalassemia Department, The Cyprus Institute of Neurology and Genetics, **Κύπρος**
6. University of Malta, Thalassemia and Molecular Genetics clinic, **Μάλτα**
7. INSERM U841, Créteil, Hopital Henri Mondor, **Γαλλία**
8. National Haemoglobinopathy Reference Laboratory, Oxford Radcliffe Hospitals, NHS Trust, **Μ.Βρετανία**

9. Η επιστημονική εταιρεία «**European Society of Human Reproduction and Embryology**» (ESHRE), Consortium for Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD), (συμμετέχει επίσης και το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής).
10. Από την αρχή του 2011 είμαι μέλος του «International Advisory Committee for the ITHANET Portal» (www.ithanet.eu)

Το Εργαστήριο Ιατρικής Γενετικής είναι μέλος του «ESHRE Consortium for Preimplantation Genetic Diagnosis (PGD)» και από το 2004, είμαι μέλος του ΔΣ της επιστημονικής εταιρείας, αντιπρόεδρος από το 2010 και πρόεδρος από 2012.

7Γ ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ ΣΕ ΑΝΤΑΓΩΝΙΣΤΙΚΑ ΧΡΗΜΑΤΟΔΟΤΟΥΜΕΝΑ ΠΡΟΓΡΑΜΜΑΤΑ ΕΣΩΤΕΡΙΚΟΥ ΚΑΙ ΕΞΩΤΕΡΙΚΟΥ

Ευρωπαϊκής κοινότητας

- Συμμετοχή στη συγγραφή και εκτέλεση των προγραμμάτων.
- 1990-1994** "Thalassemia Intermedia Syndromes: Molecular, Hematological, Clinical and Therapeutic Studies" στο Πρόγραμμα: Life Sciences and Technologies for developing Countries (STD3).
- 2002-2005** "Novel genechip technology for simplified detection of molecularly heterogeneous genetic diseases: Detection of cystic fibrosis as a model". Acronym: CF-CHIP. Αριθμό σύμβασης: QLRT3-CT-2001-01982), EU Fifth Framework, Quality of Life Programme.
- 2006-2008** "e-Infrastructure for Thalassemia" (Acronym: ITHANET, αριθμός σύμβασης. 026539), EU Sixth Framework, Research Infrastructures-Communication Networks Development.

Κεντρικό Συμβούλιο Υγείας (ΚΕΣΥ)

- 1990-1992** «Γενετικός χαρακτηρισμός και συχνότητα μοριακών βλαβών σε αρρώστους με β-μεσογειακή αναιμία στην Ελλάδα».

Πανεπιστήμιο Αθηνών (ΕΛΚΕ)

- 2006-2007** «Μοριακή ανάλυση μεταλλάξεων και πολυμορφισμών στο γονίδιο NHPS2 της ποδοκίνης σε ασθενείς με νεφροσικό σύνδρομο ανθεκτικούς στη θεραπεία με κορτικοειδή»
- 2009-σήμερα** «Μοριακή ανάλυση μεταλλάξεων και πολυμορφισμών του γονιδίου PLCE1 σε ασθενείς με σπειραματικές ασθένειες»

Άλλα Ιδρύματα

- 2012 Κοινωφελές Ίδρυμα Ιωάννη Σ. Λάτση, με τίτλο «Συγκριτική μελέτη microRNAs μεταξύ πρόδρομων φυσιολογικών και θαλασσαιμικών ερυθροκυττάρων για τον εντοπισμό τροποποιητών για την έκφραση των γονιδίων αιμοσφαιρίνης με σκοπό νέες θεραπευτικές προσεγγίσεις των Μεσογειακών Συνδρόμων», ως συντονίστρια

8. ΒΡΑΒΕΙΑ – ΔΙΑΚΡΙΣΕΙΣ – ΥΠΟΤΡΟΦΙΕΣ

8Α Βραβεία

Η ερευνητική μου δραστηριότητα και της ομάδας μας γενικότερα, έχει βραβευθεί από:

1. Την Ελληνική Αιματολογική Εταιρεία (2 φορές -1997,1998)
2. Την Εταιρεία Κλινικής Χημείας (πανελλήνιο συνέδριο, 1998)
3. Το 4th International Congress –The young Woman at the Rise of 21st Century (1998).
4. Την Ελληνική Παιδιατρική Εταιρεία (Χωρέμιο Έπαθλο, 15 φορές από 1986-σήμερα).

8Β Υποτροφίες:

- 1984-1985:** υπότροφος του Εθνικού Ιδρύματος Ερευνών (ΕΙΕ), με πρόγραμμα για τη μελέτη των μοριακών διαταραχών στην μεσογειακή αναιμία στην Ελλάδα, ως επιστημονικής συνεργάτης της Α΄ Παιδιατρικής Κλινικής, Πανεπιστημίου Αθηνών στο Χωρέμιο Ερευνητικό Εργαστήριο.

9. ΜΕΛΟΣ ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΩΝ ΕΤΑΙΡΕΙΩΝ

- Διεθνείς 2** European Society of Human Genetics (ESHG)
European Society for Human Reproduction and Embryology (ESHRE) και μέλος του Δ.Σ. του PGD Consortium του ESHRE από το 2005-σήμερα.
- Ελληνικές 1** Σύνδεσμος Ιατρικών Γενετιστών Ελλάδα, και μέλος του Δ.Σ. από Μάρτιο 2004 -σήμερα

10. ΣΥΝΤΑΚΤΙΚΟ/ ΣΥΓΓΡΑΦΙΚΟ ΕΡΓΟ

- 1998-σήμερα** Μέλος συντακτικής επιτροπής ξενόγλωσσων περιοδικό "**HEMOGLOBIN**" και **Αναπληρωτής Συντάκτης** από το 2003. Εκδίδεται στην Αμερική (στην Αγγλική γλώσσα) παλαιότερα από τον εκδοτικό οίκο MARCEL DEKKER, Νέα Υόρκη, και σήμερα από τον οίκο TAYLOR & FRANCIS.
- 2003** Μέλος συντακτικής επιτροπής 2 πολυσυγγραφικών ξενόγλωσσών βιβλίων "The Prevention of Thalassaemia and other Haemoglobinopathies"; Volume 1.
- 2004** Μέλος συντακτικής επιτροπής 2 πολυσυγγραφικών ξενόγλωσσών βιβλίων "The Prevention of Thalassaemia and other Haemoglobinopathies"; Volume 2.

Κριτής επιστημονικών άρθρων σε επιστημονικά περιοδικά όπως

Hemoglobin
Prenatal Diagnosis
Future Drugs
Haematologica
British Journal of Haematology
Human Reproduction
Journal of Pediatric Hematology & Oncology
Biotechniques
BloodMed website
BMC Journals
Electrophoresis

11. ΣΥΜΜΕΤΟΧΗ ΣΕ ΕΠΙΣΤΗΜΟΝΙΚΕΣ ΣΥΝΑΝΤΗΣΕΙΣ

11A Εισηγήσεις

Κατόπιν πρόσκλησης η υποψήφια έχει κάνει >23 ξενόγλωσσες εισηγήσεις σε διεθνείς επιστημονικές εκδηλώσεις, καθώς και >13 εισηγήσεις σε ελληνικές επιστημονικές συναντήσεις .

11B Ανακοινώσεις σε επιστημονικές συναντήσεις

Η υποψήφια έχει συμβάλει σε >100 ξενόγλωσσες ανακοινώσεις σε διεθνείς επιστημονικές συναντήσεις, και σε >90 ανακοινώσεις σε ελληνικές επιστημονικές συναντήσεις .

12. ΕΡΕΥΝΗΤΙΚΟ ΣΥΓΓΡΑΦΙΚΟ ΕΡΓΟ

Με τις ερευνητικές δραστηριότητες μέχρι σήμερα έχω > **115** σε Ξενόγλωσσα Περιοδικά (του SCI), με μέσος συντελεστής απήχησης (IF) ~4.5 και >1800 βιβλιογραφικών αναφορών.

12A Δημοσιεύσεις σε Ξενόγλωσσα Περιοδικά (του SCI)

- Traeger J**, Wood WG, Clegg JB, Weatherall DJ, Wasi P. Defective synthesis of HbE is due to reduced levels of βE mRNA. Nature 288: 497- 499, 1980.
- Traeger J**, Winichagoon P, Wood WG. Instability of βE mRNA during erythroid cell maturation in HbE homozygotes. Journal Clinical Investigation 69: 1050- 1053, 1982.

3. Kattamis C, Tzotzos S, Kanavakis E, **Synodinos J**, Metaxotou-Mavromati A. Correlation of clinical phenotype to genotype in HbH disease. *The Lancet* 1: 442-444, 1988.
4. **Traeger-Synodinos J**, Tzetis M, Kanavakis E, Metaxotou-Mavromati A, Kattamis C. The Corfu $\delta\beta$ -thalassemia mutation in Greece: Hematological phenotype and prevalence. *British Journal of Haematology* 79: 302- , 1991.
5. **Traeger-Synodinos J**, Kanavakis E, Tzetis M, Kattamis A, Kattamis C. Characterization of non-deletion α -thalassemia mutations in the Greek population. *American Journal of Hematology* 44: 162-167, 1993.
6. Hall GW, Thein SL, Newland AC, Chisholm M, **Traeger-Synodinos J**, Kanavakis E, Kattamis C, Higgs DR. A base substitution (T->C) in codon 29 of the $\alpha 2$ -globin gene causes α -thalassaemia. *British Journal of Haematology* 85: 546-552, 1993.
7. Tzetis M, **Traeger-Synodinos J**, Kanavakis E, Metaxotou-Mavromati A, Kattamis C. The molecular basis of normal HbA₂ (type 2) β -thalassemia in Greece. *Hematologic Pathology* 8: 25-34, 1994.
8. Stefanis L, Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**, Tzetis M, Metaxotou-Mavromati A, Kattamis C. Hematological phenotype of the mutations IVS1-n6 (T>C), IVS1-n110 (G>A), CD39 (C>T) in carriers of beta thalassemia in Greece. *Pediatric Hematology and Oncology* 11: 509-517, 1994.
9. **Traeger-Synodinos J**, Kanavakis E, Kalogerakou M, Soulpi K, Missiou-Tsangaraki S, Kattamis C. Preliminary mutation analysis in the phenylalanine hydroxylase gene in Greek PKU and HPA patients. *Human Genetics* 94: 573-575, 1994.
10. Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**, Tzetis M, Metaxotou-Mavromati A, Ladis B, Kattamis C. Molecular characterization of homozygous (high HbA₂) β -thalassemia intermedia in Greece. *Pediatric Hematology and Oncology* 12: 37-45, 1995.
11. Kanavakis E, Tzetis M, Antoniadou Th, **Traeger-Synodinos J**, Doudounakis S, Adam G, Matsaniotis N, Kattamis C. Mutation analysis of 10 exons of the CFTR gene in Greek Cystic Fibrosis patients: characterization of 74.5% of CF alleles including 1 novel mutation. *Human Genetics* 96: 364-366, 1995.
12. Kanavakis E, Tzetis M, Antoniadou Th, **Traeger-Synodinos J**, Doudounakis S, Adam, Kattamis C. Mild cystic fibrosis phenotype in patients with the 3272-26A>G mutation. *Journal of Medical Genetics* 32: 406-407, 1995.
13. Tzetis M, Kanavakis E, Antoniadou Th, **Traeger-Synodinos J**, Doudounakis S, Adam G, Kattamis C. Identification of two novel mutations (296+1G>C and A46D) in exon 2 of the CFTR gene in Greek cystic fibrosis patients. *Molecular and Cellular Probes*, 9: 283-285, 1995.

14. Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**, Vrettou C, Metaxotou-Mavromati A, Lagona E, Kattamis C. The interaction of α^0 thalassaemia with Hb Icaria: 3 unusual cases of haemoglobinopathy H. *British Journal of Haematology* 92: 332-335, 1996.
15. **Traeger-Synodinos J**, Kanavakis E, Vrettou C, Maragoudaki E, Michael Th, Metaxotou-Mavromati A, Kattamis C. The triplicated alpha globin gene locus in β -thalassaemia heterozygotes: clinical, haematological, biosynthetic and molecular studies. *British Journal of Haematology* 95: 467-471, 1996.
16. Mavroidis N, **Traeger-Synodinos J**, Kanavakis E, Drogari E, Kattamis C, Matsaniotis N, Day I, Humphries S. Preliminary mutation analysis in Greek Familial Hypercholesterolemia (FH) patients. including the identification of one novel mutation in the Low Density Lipoprotein-Receptor (LDL-R) gene. *Human Mutation* 9: 274-276, 1997.
17. Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**, Vrettou C, Maragoudaki E, Tzetis M, Kattamis C. Prenatal diagnosis of the thalassemia syndromes by rapid DNA analytical methods. *Molecular Human Reproduction* 3: 523-528, 1997.
18. **Traeger-Synodinos J**, Maragoudaki E, Vrettou C, Kanavakis E, Kattamis C. Rare β -thalassemia mutations in the Greek and Greek Cypriot populations. *Hemoglobin* 22: 89-94, 1998.
19. **Traeger-Synodinos J**, Mavroidis N, Kanavakis E, Drogari E, Matsaniotis N, Humphries S, Day INM, Kattamis, C. Analysis of low density lipoprotein receptor gene mutations and microsatellite haplotypes in Greek FH heterozygous children: six independent ancestors account for 60% of probands. *Human Genetics* 102: 343-347, 1998.
20. **Traeger-Synodinos J**, Metaxotou-Mavromati A, Kanavakis E, Vrettou C, Papatotiriou I, Michael T, Kattamis C. Alpha thalassaemic hemoglobinopathy: homozygosity for the hemoglobin Agrinio alpha-globin chain variant. *Hemoglobin* 22, 209-215, 1998.
21. Papatotiriou I, Kister J, Griffon N, Abraham DJ, Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**, Stamoulakatou A, Marden MC, Poyart C. Synthesized allosteric effectors of the hemoglobin molecule: a possible mechanism for improved erythrocyte oxygen release capability in hemoglobinopathy H disease. *Experimental Hematology* 26: 922-926, 1998.
22. Maragoudaki E, Vrettou C, Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**, Metaxotou-Mavromati A, Kanavakis E. The rare silent β gene C->G mutation at 6bp 3' to the termination codon; Molecular, haematological and clinical studies in 12 Greek families. *British Journal of Haematology* 103: 45-51, 1998.
23. Papatotiriou I, **Traeger-Synodinos J**, Kanavakis E, Karagiorga M, Stamoulakatou A, Kattamis C. Erythroid marrow activity and hemoglobin H levels in HbH disease. *Journal of Pediatric Hematology-Oncology* 20: 539-544, 1998.

24. Papassotiriou I, **Traeger-Synodinos J**, Prome D, Kister J, Stamou E, Liakopoulou T, Stamoulakatou A, Kanavakis E, Wajcman H. Association of unstable hemoglobin variants and heterozygous β -thalassemia: example of a new variant HbAcharnes or [β 53 (D4) Ala>Thr]. *American Journal of Hematology* 62: 186-192, 1999.
25. Papassotiriou I, **Traeger-Synodinos J**, Vlachou C, Karagiorga M, Metaxotou A, Kanavakis E, Stamoulakatou A. Rapid and accurate quantitation of hemoglobins Barts and H using weak cation-exchange high pressure liquid chromatography: correlation with the α -thalassemia genotype. *Hemoglobin* 23: 203-211, 1999.
26. **Traeger-Synodinos J**, Metaxotou-Mavromati A, Karagiorga M, Papatotiriou I, Vrettou C, Stamoulakatou A, Kanavakis E. Interaction of an α + thalassemia deletion with either a highly unstable α -globin variant (α 2, codon 59 GGC>GAC) or a nondeletion alpha-thalassemia mutation (AATAAA>AATAAG): comparison of phenotypes illustrating "dominant" alpha-thalassemia. *Hemoglobin* 23: 325-337, 1999.
27. **Traeger-Synodinos J**, Hartevelde K, Kanavakis E, Giordano PC, Kattamis C, Bernini LF. Hb-Aghia Sophia [α 62 (E11) Val>o (α 1)], an "in-frame" deletion causing alpha thalassemia. *Hemoglobin* 23: 317-324, 1999.
28. Maragoudaki E, Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**, Vrettou C, Tzetis M, Metaxotou-Mavrommati A, Kattamis C. Molecular, haematological and clinical studies of the -101C>T substitution in the β -globin gene promoter in 25 β -thalassemia intermedia patients and 45 heterozygotes. *British Journal of Haematology* 107: 699-706, 1999.
29. Vrettou C, Palmer G, Kanavakis E, Tzetis M, Antoniadis T, Mastrominas M, **Traeger-Synodinos J**. A widely applicable strategy for single cell genotyping of β -thalassemia mutations using DGGE analysis: application to preimplantation genetic diagnosis. *Prenatal Diagnosis* 19: 1209-1216, 1999.
30. Kanavakis E, Vrettou C, Palmer G, Tzetis M, Mastrominas M, **Traeger-Synodinos J**. Preimplantation genetic diagnosis in 10 couples at risk for transmitting β -thalassemia major: clinical experience including the initiation of six singleton pregnancies. *Prenatal Diagnosis* 19: 1217-1222, 1999.
31. Vrettou C, Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**, Metaxotou-Mavrommati A, Basiakos I, Maragoudaki E, Stamoulakatou A, Papassotiriou I, Kattamis C. Molecular studies in β -thalassemia heterozygotes with raised HbF levels. *Hemoglobin* 24: 203-220, 2000.
32. **Traeger-Synodinos J**, Papassotiriou I, Metaxotou-Mavrommati A, Vrettou C, Stamoulakatou A, Kanavakis E. Distinct phenotypic expression associated with a new hyperunstable alpha globin variant (Hb Heraklion, α 1cd37(C2)Pro>0): comparison to other α -thalassemic hemoglobinopathies. *Blood Cells, Molecules and Diseases* 26: 276-284, 2000

33. Kanavakis E, Papassotiriou I, Karagiorga M, Vrettou C, Metaxotou-Mavrommati A, Stamoulakatou A, Kattamis C, **Traeger-Synodinos J**. Phenotypic and molecular diversity of haemoglobin H disease: a Greek experience. *British Journal of Haematology* 111: 915-923, 2000.
34. Harteveld CL, **Traeger-Synodinos J**, Ragusa A, Fichera M, Kanavakis E, Kattamis C, Giordano P, Schilirio G, Bernini LF. Multicentric origin of Hb Constant Spring [$\alpha 2$ codon142 TAA>CAA]. *Haematologica* 86: 36-40, 2001.
35. Papassotiriou I, **Traeger-Synodinos J**, Prome D, Kister J, Vrettou C, Xaidara A, Marden M, Stamoulakatou A, Wajcman H, Kanavakis E. Hemoglobin Sitia [b128(H6) Ala>Val]: An unstable variant with a substitution in the $\alpha 1\beta 1$ interface. *Hemoglobin* 25: 45-56, 2001.
36. Wajcman H., Lahary A, Promé D, Kister J, Riou J, Godart C, Préhu C, **Traeger-Synodinos J**, Papassotiriou I, Galactéros F. Hb Mont Saint Aignan [b128 (H6) Ala>Pro] a new unstable variant leading to chronic microcytic anemia. *Hemoglobin* 25: 57-65, 2001.
37. **Traeger-Synodinos J**, Papassotiriou I, Vrettou C, Skarmoutsou C, Stamoulakatou A, Kanavakis E. Erythroid marrow activity and functional anemia in patients with the rare interaction of a single functional α -globin and β -globin gene. *Haematologica* 86: 363-376, 2001.
38. Palmer G, **Traeger-Synodinos J**, Davies S, Tzetis M, Vrettou C, Mastrominas M, Kanavakis E. Pregnancies following blastocyst transfer in PGD cycles at risk for β -thalassaemic haemoglobinopathies. *Human Reproduction* 17: 25-31, 2002.
39. Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**. Preimplantation genetic diagnosis in clinical practice. *Journal of Medical Genetics* 39: 6-11, 2002. (Invited review)
40. Geraedts JP, Harper J, Braude P, Sermon K, Veiga A, Gianaroli L, Agan N, Munne S, Gitlin S, Blenow E, de Boer K, Hussey N, **Traeger-Synodinos J**, Lee S-H, Viville S, Krey Ray P, Emiliani S, Liu YH, Vermeulen S. Preimplantation genetic diagnosis (PGD), a collaborative activity of clinical genetic departments and IVF centres. *Prenatal Diagnosis* 22: 451-454, 2002.
41. Vrettou C, Tzetis M, **Traeger-Synodinos J**, Palmer G, Kanavakis E. Multiplex sequence variation detection throughout the CFTR gene appropriate for preimplantation genetic diagnosis in populations with heterogeneity of cystic fibrosis mutations. *Molecular Human Reproduction* 8: 880-886, 2002.
42. **Traeger-Synodinos J**, Papassotiriou I, Karagiorga M, Premetis E, Kanavakis E, Stamoulakatou A. Unusual phenotypic observations associated with a rare HbH disease genotype ($-\text{Med}/\alpha^{\text{TSaudi}}$): implications for clinical management. *British Journal of Haematology* 119: 265-267, 2002.

43. Kanavakis E, Efthymiadou A, Strofalis S, Doudounakis S, **Traeger-Synodinos J**, Tzetzis M. Cystic fibrosis in Greece: molecular diagnosis, haplotype frameworks, prenatal diagnosis and carrier identification amongst high-risk individuals. *Clinical Genetics* 63: 400-409, 2003.
44. Vrettou C, **Traeger-Synodinos J**, Tzetzis M, Malamis G, Kanavakis E. Rapid screening of multiple β -globin gene mutations by real time PCR (Lightcycler): application to carrier screening and prenatal diagnosis for thalassemia syndromes. *Clinical Chemistry* 49: 769-776, 2003.
45. **Traeger-Synodinos J**, Vrettou C, Palmer G, Tzetzis M, Mastrominas M, Davies S, Kanavakis E. An evaluation of preimplantation genetic diagnosis in clinical genetic services through three years application for prevention of β -thalassaemia major and sickle cell thalassaemia. *Molecular Human Reproduction* 9: 301-307, 2003.
46. Skarmoutsou C, Papassotiriou I, **Traeger-Synodinos J**, Stamou H, Ladis V, Metaxotou-Mavrommati A, Stamoulakatou A, Kanavakis E. Erythroid bone marrow activity and red cell hemoglobinization in iron sufficient β -thalassemia heterozygotes by measurement of soluble transferrin receptor (sTfR) and reticulocyte hemoglobin content (CHr): correlation with genotypes and Hb A₂ levels. *Haematologica* 88: 631-636, 2003.
47. Stamoulakatou A, Athanasiou-Metaxa M, **Traeger-Synodinos J**, Lazaropoulou C, Harteveld K, Premetis E, Tsantali H, Zorai A, Giordano P, Papassotiriou I, Kanavakis E. Rare thalassaemic syndrome caused by interaction of Hb Questembert (α 1 codon 131, TCT>CCT, Ser>Pro) with an α -thalassaemia-2 deletion: implications for diagnosis and management. *Blood Cells Molecules and Diseases* 32: 118-123, 2004.
48. Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**, Lafioniatis S, Lazaropoulou C, Liakopoulou T, Paleologos G, Metaxotou-Mavrommati A, Stamoulakatou A, Papassotiriou I. A rare example that co-inheritance of a severe form of β -thalassaemia and α -thalassaemia interact in a "synergistic" manner to balance the phenotype of classic thalassaemic syndromes. *Blood Cells, Molecules and Diseases* 32: 319-324, 2004.
49. Karagianni C, Stabouli S, Roumeliotou K, **Traeger-Synodinos J**, Kavazarakis D, Gourgiotis D, Lambrou J, Kanavakis E. Severe hypertriglyceridaemia in diabetic ketoacidosis: clinical and genetic study. *Diabetic Medicine* 20: 21: 380-382, 2004.
50. Vrettou C, **Traeger-Synodinos J**, Tzetzis M, Palmer G, Sofocleous C, Kanavakis E. PCR for single cell genotyping in sickle cell and thalassaemia syndromes as a rapid, accurate, reliable and widely applicable protocol for preimplantation genetic diagnosis. *Human Mutation* 23: 513-521, 2004.
51. Dimisianos G, **Traeger-Synodinos J**, Vrettou C, Papasotiriou I, Kanavakis E. A rare 33bp in-frame deletion of the α 1-globin gene causing α^+ -thalassaemia: a second observation. *Hemoglobin* 28(2):137-43, 2004.

52. Kavazarakis E, Stabouli S, Gouriotis D, Roumeliotou K, **Traeger-Synodinos J**, Bossios A, Fretzayes A, Kanavakis E. Severe hypertriglyceridemia in a Greek infant: Clinical, Biochemical and Genetic Study. *European Journal of Pediatrics* 163(8):462-6, 2004.
53. Talmaci R, **Traeger-Synodinos J**, Kanavakis E, Coriu D, Colita D, Gavrilă L. Scanning of beta-globin gene for identification of beta-thalassemia mutation in Romanian population. *Journal of Cellular and Molecular Medicine* 8(2):232-240, 2004.
54. Schulpis KH, Tsakiris S, **Traeger-Synodinos J**, Papassotiriou I. Low total antioxidant status is implicated with high 8-hydroxy-2-deoxyguanosine serum concentrations in phenylketonuria. *Clinical Biochemistry* 38(3):239-42, 2005.
55. Kokkali G, Vrettou C, **Traeger-Synodinos J**, Jones GM, Cram DS, Stavrou D, Trounson AO, Kanavakis E, Pantos K. Birth of a healthy infant following trophoctoderm biopsy from blastocysts for PGD of {beta}-thalassaemia major: Case report. *Human Reproduction* 2005 Jul;20(7):1855-9
56. Papassotiriou I, **Traeger-Synodinos J**, Marden MC, Kister J, Liapi D, Prome D, Stamoulakatou A, Wajcman H, Kanavakis E. The homozygous state for Hb Crete [beta129 (H7) Ala-->Pro] is associated with a complex phenotype including erythrocytosis and functional anemia. *Blood Cells Molecules and Diseases* 34(3):229-34, 2005.
57. Harper JC, Boelaert K, Geraedts J, Harton G, Kearns WG, Moutou C, Muntjewerff N, Repping S, SenGupta S, Scriven PN, **Traeger-Synodinos J**, Vesela K, Wilton L, Sermon KD. ESHRE PGD Consortium data collection V: cycles from January to December 2002 with pregnancy follow-up to October 2003. *Human Reproduction* 21(1):3-21, 2006.
58. Zerefos PG, Ioannou PC, **Traeger-Synodinos J**, Dimissianos G, Kanavakis E, Christopoulos TK. Photoprotein aequorin as a novel reporter for SNP genotyping by primer extension-application to the variants of mannose-binding lectin gene. *Human Mutation* 27(3):279-85, 2006.
59. Traeger-Synodinos J. Real-time PCR for prenatal and preimplantation genetic diagnosis of monogenic diseases. *Molecular Aspects of Medicine* 27(2-3):176-91, 2006. (Invited review)
60. Papassotiriou I, Stamoulakatou A, Wajcman H, Kister J, Dimisianos G, Lazaropoulou C, Kanavaki I, Vavourakis E, Kattamis A, Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**. Observation of a rare hemoglobin variant [Hb Lulu island, beta107(G9)Gly-->Asp, GGC-->GAC] co-inherited with a beta+-thalassemia mutation [IVS-I-110 (G-->A)] or in the heterozygous state in a Greek-Albanian family. *Hemoglobin* 30(4):409-18, 2006.
61. Sermon KD, Michiels A, Harton G, Moutou C, Repping S, Scriven PN, Sengupta S, **Traeger-Synodinos J**, Vesela K, Viville S, Wilton L, Harper JC. ESHRE PGD Consortium data

collection VI: cycles from January to December 2003 with pregnancy follow-up to October 2004. *Human Reproduction* 22(2):323-36, 2007.

62. Litos IK, Ioannou PC, Christopoulos TK, **Traeger-Synodinos J**, Kanavakis E. Genotyping of single-nucleotide polymorphisms by primer extension reaction in a dry-reagent dipstick format. *Analytical Chemistry* 15;79(2):395-402, 2007.

63. Glynou K, Kastanis P, Boukouvala S, Tsaoussis V, Ioannou PC, Christopoulos TK, **Traeger-Synodinos J**, Kanavakis E. High-Throughput Microtiter Well-Based Chemiluminometric Genotyping of 15 HBB Gene Mutations in a Dry-Reagent Format. *Clinical Chemistry* 53(3):384-91 2007.

64. Kokkali G, **Traeger-Synodinos J**, Vrettou C, Stavrou D, Jones GM, Cram DS, Makrakis E, Trounson AO, Kanavakis E, Pantos K. Blastocyst biopsy versus cleavage stage biopsy and blastocyst transfer for preimplantation genetic diagnosis of beta-thalassaemia: a pilot study. *Human Reproduction* 22(5):1443-9, 2007.

65. Voutoufianakis S, Psoni S, Vorgia P, Tsekoura F, Kekou K, **Traeger-Synodinos J**, Kitsiou S, Kanavakis E, Fryssira H. Coinheritance of mutated SMN1 and MECP2 genes in a child with phenotypic features of spinal muscular atrophy (SMA) type II and Rett syndrome. *European Journal of Paediatric Neurology* 11(4):235-9, 2007.

66. Cremonesi L, Ferrari M, Giordano PC, Hartevelde CL, Kleanthous M, Papasawa T, Patrinos GP, **Traeger-Synodinos J**. An overview of current microarray-based human globin gene mutation detection methods. *Hemoglobin* 31(3):289-311, 2007. Review.

67. Kolialexi A, Vrettou C, **Traeger-Synodinos J**, Burgemeister R, Papantoniou N, Kanavakis E, Antsaklis A, Mavrou A. Noninvasive prenatal diagnosis of beta-thalassaemia using individual fetal erythroblasts isolated from maternal blood after enrichment. *Prenatal Diagnosis* 27(13):1228-32, 2007.

68. Harper JC, de Die-Smulders C, Goossens V, Harton G, Moutou C, Repping S, Scriven PN, SenGupta S, **Traeger-Synodinos J**, Van Rij MC, Viville S, Wilton L, Sermon KD. ESHRE PGD consortium data collection VII: cycles from January to December 2004 with pregnancy follow-up to October 2005. *Human Reproduction* 23(4):741-55, 2008.

69. [Iliadi AC, Ioannou PC, Traeger-Synodinos J, Kanavakis E, Christopoulos TK](#). High-throughput microtiter well-based bioluminometric genotyping of two single-nucleotide polymorphisms in the toll-like receptor-4 gene. *Analytical Biochemistry* 376(2):235-41, 2008.

70. Gibbons RJ, Wada T, Fisher CA, Malik N, Mitson MJ, Steensma DP, Fryer A, Goudie DR, Krantz ID, **Traeger-Synodinos J**. Mutations in the chromatin-associated protein ATRX. *Human Mutation* 29(6):796-802, 2008.

71. Goossens V, Harton G, Moutou C, Scriven PN, **Traeger-Synodinos J**, Sermon K, Harper JC. ESHRE PGD Consortium data collection VIII: cycles from January to December 2005 with pregnancy follow-up to October 2006. *Human Reproduction*, 23(12):2629-45, 2008.
72. Wajcman H, **Traeger-Synodinos J**, Papassotiriou I, Giordano PC, Hartevelde CL, Baudin-Creuzat V, Old J. Unstable and thalassaemic alpha chain hemoglobin variants: a cause of Hb H disease and thalassemia intermedia. *Hemoglobin* 32(4):327-49, 2008. Review.
73. Douna V, Papassotiriou I, Garoufi A, Georgouli E, Ladis V, Stamoulakatou A, Metaxotou-Mavrommati A, Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**. A rare thalassaemic syndrome caused by interaction of Hb Adana [α 59(E8)Gly \rightarrow Asp] with an α + thalassemia deletion: clinical aspects in two cases. *Hemoglobin* 32(4):361-9, 2008.
74. Douna V, Liapi D, Kampourakis D, Repapinou Z, Papassotiriou I, Stamoulakatou A, Poziopoulos C, Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**. First observation of Hb Taybe [Codons 38/39 (-Acc) Thr \rightarrow 0 (α 1)] in Greece: clinical and hematological findings in patients with co-inherited α + thalassemia mutations. *Hemoglobin* 32(4):371-8, 2008.
75. Douna V, Papassotiriou I, Metaxotou-Mavrommati A, Stamoulakatou A, Liapi D, Kampourakis D, Tsilimigaki A, Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**. Further identification of the hyperunstable alpha-globin chain variant Hb Heraklion [codons 36/37 (-CCC); Pro \rightarrow 0 (α 1)] in Greek cases with co-inherited α + thalassemia mutations. *Hemoglobin* 32(4):379-85, 2008.
76. Douna V, Papassotiriou I, Stamoulakatou A, Metaxotou-Mavrommati A, Emmanuel Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**. Association of mild and severely unstable α chain variants: the first observation of a compound heterozygotes with Hb Setif [α 94(G1)Asp \rightarrow Tyr (α 2)] AND Hb Agrinio [α 29(B10)Leu \rightarrow Pro (α 2)] in a Greek family. *Hemoglobin* 32(6):592-5, 2008.
77. Destouni A Vrettou **C**, Antonatos D, Chouliaras G, **Traeger-Synodinos J**, Patsilinakos S, Kitsiou-Tzeli S, Tsigas D, Kanavakis E. Cell-Free DNA level in Acute Myocardial Infarction Patients during Hospitalization. *Acta Cardiologica*. *Acta Cardiologica* 64(1):51-7, 2009.
78. Wilton L, Thornhill A, **Traeger-Synodinos J**, Sermon K, Harper JC. The causes of misdiagnosis and adverse outcomes in PGD. *Human Reproduction* 24(5):1221-8, 2009.
79. Megremis S, Mitsioni A, Mitsioni A, Fylaktou I, Kitsiou-Tzelli S, Stefanidis C, Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**. Nucleotide variations in the NPHS2 gene in Greek children with steroid resistant nephrotic syndrome (SRNS). *Genetic Testing and Molecular Biomarkers* 13(2):249-56, 2009.

80. Litos IK, Ioannou PC, Christopoulos TK, **Traeger-Synodinos J**, Kanavakis E. Multianalyte, dipstick-type, nanoparticle-based DNA biosensor for visual genotyping of single-nucleotide polymorphisms. *Biosensors and Bioelectronics* 15;24(10):3135-9, 2009.
81. Goossens V, Harton G, Moutou C, **Traeger-Synodinos J**, Van Rij M, Harper JC. ESHRE PGD Consortium data collection IX: cycles from January to December 2006 with pregnancy follow-up to October 2007. *Human Reproduction* 24(8):1786-810, 2009.
82. Psoni S, Willems PJ, Kanavakis E, Mavrou A, Frissyra H, **Traeger-Synodinos J**, Sofokleous C, Makrythanassis P, Kitsiou-Tzeli S. A novel p.Arg970X mutation in the last exon of the CDKL5 gene resulting in late-onset seizure disorder. *European Journal of Paediatric Neurology* 14(2):188-91, 2009.
83. Hartevelde CL, Kleanthous M, **Traeger-Synodinos J**. Prenatal Diagnosis of Haemoglobin Disorders: present and future strategies *Clinical Biochemistry* 42(18):1767-79, 2009. (Invited review)
84. Lederer CW, Basak. N, Aydinok Y Christou S, El-Beshlawy A, Eleftheriou A, Fattoum S, Felice A, Fibach E, Galanello R, Gambari R, Gavrilu L, Giordano PC, Grosveld F, Hassapopoulou H, Hladka E, Kanavakis E, Locatelli F, Old JM, Patrinos GP, Romeo G, Taher A, **Traeger-Synodinos J**, Vassiliou P, Villegas A, Voskaridou E, Wajcman H, Zafeiropoulos A, Kleanthous M. An Electronic Infrastructure for Research and Treatment of the Thalassemias and other Hemoglobinopathies: the Euro-Mediterranean ITHANET Project. *Hemoglobin, Hemoglobin* 33(3):163-76, 2009.
85. Phylipsen M, Amato A , Cappabianca MP, **Traeger-Synodinos J**, Kanavakis E, Basak AN, Galanello R, Tuveri T, Ivaldi G, Hartevelde CL, Giordano PC. Two new β -Thalassemia deletions compromising prenatal diagnosis in an Italian and a Turkish couple seeking prevention. *Haematologica* 94(9):1289-92, 2009
86. Christofidou Ch, Sofocleous Ch, Vrettou Ch, **Traeger- Synodinos J**, Kekou K, Palmer G, Kokkali G, Mavrou A, Kitsiou-Tseli S, Kanavakis E. Preimplantation genetic diagnosis for X-linked and gender dependant disorders using a robust, flexible single-tube PCR protocol *Reproductive BioMedicine Online*, 19(3), 418–425, 2009.
87. Tsiakalou V, Petropoulou M; Ioannou P, **Traeger-Synodinos J**, Christopoulos T, Kanavakis E, Anagnostopoulos Ni, Savvidou I. Bioluminometric Assay for Relative Quantification of Mutant Allele Burden. Application to the Oncogenic Somatic Point Mutation JAK2V617F. *Analytical Chemistry* 81(20): 8596-602, 2009
88. Iliadi A, Makrythanasis P, Tzetis M, Tsipi M, **Traeger-Synodinos J**, Ioannou PC, Rapti A, Kanavakis E, Christopoulos TK. Association of TLR4 Single-Nucleotide Polymorphisms and Sarcoidosis in Greek Patients. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers* 13(6):849-53, 2009.

89. Kitsiou-Tzeli S, **Traeger-Synodinos J**, Giannatou E, Kaminopetros P, Roma E, Makrythanasis P, Tsezou A. The c.504T>C (p.Asn168Asn) polymorphism in the *ABCB4* gene is a predisposing factor for intrahepatic cholestasis of pregnancy in Greece. *Liver International*, 30(3):489-91, 2010.
90. Destouni A, Vrettou C, **Traeger-Synodinos J**, Davies S, Mastrominas M, Kanavakis E. PGD for Glycogen Storage Disease type IV: Birth of healthy twins following successful clinical application of a mutation specific protocol. *Prenatal Diagnosis* 30(2):180-2, 2010.
91. Psoni S, Sofocleous C, **Traeger-Synodinos J**, Kitsiou-Tzeli S, Kanavakis E, Fryssira-Kanioura H. Phenotypic and genotypic variability in four males with MECP2 gene sequence aberrations including a novel deletion. *Pediatric Research* 67(5):551-6, 2010.
92. Harper J, Coonen E, De Rycke M, Fiorentino F, Geraedts J, Goossens V, Harton G, Moutou C, Pehlivan Budak T, Renwick P, Sengupta S, **Traeger-Synodinos J**, Vesela K. What next for preimplantation genetic screening (PGS)? A position statement from the ESHRE PGD Consortium Steering Committee. *Human Reproduction* 25(4):821-3, 2010.
93. Konstantou JK, Iliadi AC, Ioannou PC, Christopoulos TK, Anagnostopoulos NI, Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**. Visual screening for JAK2V617F mutation by a disposable dipstick. *Analytical Bioanalytical Chemistry* 397(5):1911-6, 2010.
94. Goussetis E, Peristeri I, Kitra V, **Traeger-Synodinos J**, Theodosaki M, Psarra K, Kanariou M, Tzortzatos-Stathopoulou F, Petrakou E, Fylaktou I, Kanavakis E, Graphakos S. Successful long-term immunologic reconstitution by allogeneic hematopoietic stem cell transplantation cures patients with autosomal dominant hyper-IgE syndrome. *Journal of Allergy and Clinical Immunology* 126(2):392-4, 2010.
95. Harper JC, Coonen E, De Rycke M, Harton G, Moutou C, Pehlivan T, **Traeger-Synodinos J**, Van Rij MC, Goossens V. ESHRE PGD consortium data collection X: cycles from January to December 2007 with pregnancy follow-up to October 2008. *Human Reproduction* 25(11):2685-707, 2010.
96. **Traeger-Synodinos J**, Douna V, Papassotiriou I, Stamoulakatou A, Ladis V, Siahaniidou T, Fylaktou I, Kanavakis E. Variable and often severe phenotypic expression in patients with the α -thalassemic variant Hb Agrinio [α 29(B10)Leu \rightarrow Pro (α 2)]. *Hemoglobin* 34(5):430-8, 2010.
97. Shamma C, Papisavva T, Felekis X, Christophorou C, Roomere H, **Synodinos JT**, Kanavakis E, El-Khateeb M, Hamamy H, Mahmoud T, Shboul M, El Beshlawy A, Filon D, Hussein IR, Galanello R, Romeo G, Kleanthous M. ThalassoChip, an array mutation and single nucleotide polymorphism detection tool for the diagnosis of β -thalassaemia. *Clinical Chemistry and Laboratory Medicine* 48(12):1713-8, 2010.

98. Harton G, De Rycke M, Fiorentino F, Moutou C, SenGupta S, **Traeger-Synodinos J**, Harper JC. ESHRE PGD consortium best practice guidelines for amplification-based PGD Human Reproduction 26(1):33-40, 2011.
99. Harton G., Braude P., Lashwood A., Schmutzler A., **Traeger-Synodinos J.**, Wilton L., Harper J.C. ESHRE PGD consortium best practice guidelines for organization of a PGD centre for PGD/preimplantation genetic screening Human Reproduction 26(1):14-24, 2011.
100. Zachaki S, Vrettou C, Destouni A, Kokkali G, **Traeger-Synodinos J**, Kanavakis E. Novel and Known Microsatellite Markers Within the β -Globin Cluster to Support Robust Preimplantation Genetic Diagnosis of β -Thalassemia and Sickle Cell Syndromes. Hemoglobin 35(1):56-66, 2011.
101. Waye JS, Nakamura-Garrett LM, Eng B, Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**. β (+)-Thalassemia Trait Due to a Novel Mutation in the β -Globin Gene Promoter: -26 (A>C) [HBB c.-76A>C]. Hemoglobin. 35(1):84-6, 2011.
102. Giardine B, Borg B, Higgs DR, Maglott D, Nazli Basak A, Clark B, Faustino P, Felice A, Francina A, Gallivan MVE, Georgitsi M, Gibbons RJ, Giordano PC, Hartevelde CL, Joly P, Kanavakis E, Kollia P, Menzel S, Miller W, Moradkhani K, Old J, Papachatzopoulou A, Papadakis MN, Papadopoulos P, Pavlovic S, Philipsen S, Radmilovic M, Riemer C, Schrijver I, Stojiljkovic M, Thein SL, **Traeger-Synodinos J**, Tully R, Wada T, Waye J, Wiemann C, Zucic B, Chui DHK, Wajcman H, Hardison RC, Patrinos GP. Systematic documentation and analysis of human genetic variation in hemoglobinopathies using the microattribution approach. Nature Genetics 20;43(4):295-301, 2011.
103. **Traeger-Synodinos J**, Vrettou C, Kanavakis E. Prenatal, non-invasive and pre-implantation genetic diagnosis of inherited disorders: the example of the hemoglobinopathies. Expert Review in Molecular Diagnostics 11(3):299-312, 2011.
104. 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. European Journal of Pediatrics, 170(12):1529-34, 2011.
105. Morlighem JÉ, Harbers M, **Traeger-Synodinos J**, Lezhava A. DNA amplification techniques in pharmacogenomics. Pharmacogenomics, 12(6):845-60, 2011.
106. Litos IK, Ioannou PC, Christopoulos TK, Tzetis M, Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**. Quadruple-allele dipstick test for simultaneous visual genotyping of A896G (Asp299Gly) and C1196T (Thr399Ile) polymorphisms in the toll-like receptor-4 gene. Clinical Chimica Acta, 412(21-22):1968-72, 2011.

107. Iliadi A, Petropoulou M, Ioannou PC, Christopoulos TK, Anagnostopoulos NI, Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**. Absolute Quantification of the Alleles in Somatic Point Mutations by Bioluminometric Methods based on Competitive Polymerase Chain Reaction in the Presence of a Locked Nucleic Acid Blocker or an Allele-Specific Primer. *Analytical Chemistry* 83(17):6545-51, 2011.
108. Psoni S, Sofocleous C, **Traeger-Synodinos J**, Kitsiou-Tzeli S, Kanavakis E, Fryssira-Kanioura H. MECP2 mutations and clinical correlations in Greek children with Rett syndrome and associated neurodevelopmental disorders. **Brain and Development** 34(6):487-95, 2012.
109. Phylipsen M, **Traeger-Synodinos J**, van der Kraan M, van Delft P, Bakker G, Geerts M, Kanavakis E, Stamoulakatou A, Karagiorga M, Giordano PC, Hartevelde CL. A novel $\alpha(0)$ - thalassaemia deletion in a Greek patient with HbH disease and β -thalassaemia trait. **European Journal of Haematology** 88(4):356-62, 2012.
110. Harper JC, Wilton L, **Traeger-Synodinos J**, Goossens V, Moutou C, Sengupta SB, Pehlivan Budak T, Renwick P, De Rycke M, Geraedts JP, Harton G. The ESHRE PGD Consortium: 10 years of data collection. *Human Reproduction Update*, 18(3):234-47, 2012.
111. Destouni A, Christopoulos G, Vrettou C, Kakourou G, Kleanthous M, **Traeger-Synodinos J**, Kanavakis E. Microsatellite Markers Within the α -Globin Gene Cluster for Robust Preimplantation Genetic Diagnosis of Severe α -Thalassemia Syndromes in Mediterranean Populations. *Hemoglobin*, 36(3):253-64, 2012.
112. Durmaz B, Ozkinay F, Onay H, Karaca E, Aydinok Y, Tavmergen E, Vrettou C, **Traeger-Synodinos J**, Kanavakis E. Genotyping of β -Globin Gene Mutations in Single Lymphocytes: A Preliminary Study for Preimplantation Genetic Diagnosis of Monogenic Disorders. *Hemoglobin* 36(3):230-43, 2012.
113. Papanikos F, Iliadi A, Petropoulou M, Ioannou PC, Christopoulos TK,, Kanavakis E, **Traeger-Synodinos J**. Lateral flow dipstick test for genotyping of 15 beta-globin gene (HBB) mutations with naked-eye detection. *Analytica Chimica Acta* 727: 61-66, 2012.
114. Goossens V, **Traeger-Synodinos J**, Coonen E, De Rycke M, Moutou C, Pehlivan T, Derks-Smeets IA, Harton G. ESHRE PGD Consortium data collection XI: cycles from January to December 2008 with pregnancy follow-up to October 2009. *Human Reproduction*, 27(7):1887-911, 2012.
115. **Traeger-Synodinos J**, Kakourou G, Vrettou C, Kanavakis E. Looking to the future: developments in preimplantation genetic diagnosis *Expert Review of Obstetrics and Gynecology*, 7(4): 293-295, 2012.

116. Thomaidis L, Kitsiou-Tzeli S, Kritselis E, Drandakis H, Touliatou V, Mantoudis S, Leze E, Destouni A, **Traeger-Synodinos J**, Kafetzis D, Kanavakis E. Psychomotor development of children born after preimplantation genetic diagnosis and parental stress evaluation. *World J Pediatr.* 2012 Nov;8(4):309-16.
117. Kitsiou-Tzeli S, Deligiorgi M, Malaktari-Skarantavou S, Vlachopoulos C, Megremis S, Fylaktou I, **Traeger-Synodinos J**, Kanaka-Gantenbein C, Stefanadis C, Kanavakis E. Sertoli cell tumor and gonadoblastoma in an untreated 29-year-old 46,XY phenotypic male with Frasier syndrome carrying a WT1 IVS9+4C>T mutation. *Hormones (Athens).* 2012 Jul;11(3):361-7.
118. Deans Z, Fiorentino F, Biricik A, **Traeger-Synodinos J**, Moutou C, De Rycke M, Renwick P, Sengupta S, Goossens V, Harton G. The experience of 3 years of external quality assessment of preimplantation genetic diagnosis for cystic fibrosis. *Eur J Hum Genet.* 2012 Nov 14. doi: 10.1038/ejhg.2012.244.
119. Pappasavva TE, Lederer CW, **Traeger-Synodinos J**, Mavrou A, Kanavakis E, Ioannou C, Makariou C, Kleanthous M. A Minimal Set of SNPs for the Noninvasive Prenatal Diagnosis of β -Thalassaemia. *Ann Hum Genet.* 2013 Jan 31. doi: 10.1111/ahg.12004.

12B Συγγραφέας Ξενόγλωσσων βιβλίων ή μονογραφιών

- 1.. Traeger-Synodinos J, Old JM, Petrou M, Galanello R.
Best Practice Guidelines for carrier identification and prenatal diagnosis of haemoglobinopathies. **European Molecular Genetics Quality Network (EMQN). CMGC and EMQN, 2002.** <http://www.emqn.org>.
2. Traeger-Synodinos J.
New Developments in Prenatal Diagnosis. In: The Prevention of Thalassaemia and other haemoglobinopathies, Volume 1. Eds. Agastiniotis M, Eleftheriou A, Galanello R, Old J, Petrou M, Traeger-Synodinos J. **Thalassaemia International Federation, 2003**
3. Traeger-Synodinos J
New technologies for DNA mutation detection. In: The Prevention of Thalassaemia and other haemoglobinopathies, Volume 2, A Laboratory Manual. Eds. Agastiniotis M, Eleftheriou A, Galanello R, Old J, Petrou M, Traeger-Synodinos J. **Thalassaemia International Federation, 2004**
4. Kanavakis E, Traeger-Synodinos J.
Molecular basis of thalassaemia syndromes In **Disorders of Iron Homeostasis, Erythrocytes and Erythropoiesis.** Beaumont, Ph. Beris, C. Brugnara, M. Cazzola Eds. European School of Haematology. **2006**
5. Traeger-Synodinos J, Vrettou C, Kanavakis E

- Real-time PCR for prenatal diagnosis of monogenic diseases caused by single nucleotide changes – the example of the hemoglobinopathies. In **Real Time PCR (BIOS Advanced Methods)**. Ed Tefvik Dorak. Taylor & Francis Group. **2007**
6. Traeger-Synodinos J, Vrettou C, Kanavakis E.
Rapid Detection of Fetal Mendelian Disorders: Thalassemia and Sickle Cell Syndromes. In **Prenatal Diagnosis Series: Methods in Molecular Biology**, Vol. 444 Hahn, S; Jackson, LG. (Eds.) Humana Press. **2008**
- 7 Traeger-Synodinos J, Hartevelde CL.
Disease services: Haemoglobinopathies. In **Molecular Diagnosis of Genetic Diseases: Methods and Protocols**, 3rd Edition. Rob Elles; Andrew Wallace Eds. Humana Press. In press.
- 8. Traeger-Synodinos J, Staessen C.**
Preimplantation genetic diagnosis. In **Textbook of Human Reproductive Genetics**. Cambridge University Press, In preparation.