

Ο Περικλής Μακρυθανάσης είναι Αναπληρωτής Καθηγητής Ιατρικής Γενετικής στην Ιατρική Σχολή του Εθνικού και Καποδιστριακού Πανεπιστημίου Αθηνών και Διευθυντής του Εργαστηρίου Ιατρικής Γενετικής στο Νοσοκομείο Παίδων «Η Αγία Σοφία». Είναι Ιατρός Γενετιστής, κάτοχος διδακτορικού διπλώματος από το ΕΚΠΑ και τίτλου υφηγεσίας (Privat Docent) από το Πανεπιστήμιο της Γενεύης.

Εκπαιδεύτηκε και εργάστηκε επί σειρά ετών στο Τμήμα Ιατρικής Γενετικής και Ανάπτυξης και στο Πανεπιστημιακό Νοσοκομείο της Γενεύης, αρχικά ως ειδικευόμενος, στη συνέχεια ως Maître-assistant και ακολούθως ως Επιμελητής Ιατρικής Γενετικής. Από το 2018 έως το 2021 διετέλεσε Κύριος Ερευνητής και Επιστημονικός Υπεύθυνος του Ελληνικού Κέντρου Γονιδιωματικής στο Ίδρυμα Ιατροβιολογικών Ερευνών της Ακαδημίας Αθηνών.

Το κλινικό και ερευνητικό του έργο επικεντρώνεται στη διάγνωση σπάνιων γενετικών νοσημάτων, στη γονιδιωματική ιατρική, στην αλληλούχηση εξώματος και γονιδιώματος, στην ερμηνεία γενετικών παραλλαγών και στην ανακάλυψη νέων γονιδίων νόσου. Έχει συμβάλει στη διερεύνηση νέων μονογονιδιακών νοσημάτων και στη διεύρυνση συσχετίσεων γονοτύπου–φαινοτύπου. Παράλληλα, διδάσκει σε προπτυχιακά και μεταπτυχιακά προγράμματα, επιβλέπει νέους ερευνητές και συμμετέχει ενεργά σε εθνικές και διεθνείς επιστημονικές επιτροπές, δίκτυα σπάνιων νοσημάτων και πρωτοβουλίες για την ενσωμάτωση της γονιδιωματικής στην κλινική πράξη. Το δημοσιευμένο έργο του καλύπτει ευρύ φάσμα της Ιατρικής Γενετικής, με έμφαση στις σπάνιες παθήσεις, τις νευροαναπτυξιακές διαταραχές και την κλινική γονιδιωματική.