



Ritka Betegek ellátása az Orvosi Genetikai Intézetben

Dr. Kisfali Péter, Dr. Komlósi Katalin,
Dr. Melegh Béla

Ritka Betegségek Világnapja 2013

Genetikai szakrendelés

1159 beteg

• <18 év: 518

- Mentális retardáció
- Pszichomotoros elmaradás
- Dysmorphia
- Alacsonynövés, dystrophia
- Epilepszia
- Anyagcserebetegség gyanúja
- Kötőszöveti betegségek
- Neurocutan kórképek

• >18 év: 641

- Infertilitás, sterilitás
- Thrombophilia
- Neurogenetikai betegség - presymptomás tesztelés
- Kötőszöveti betegségek
- Neurocutan kórképek
- Prenatalis diagnosztika

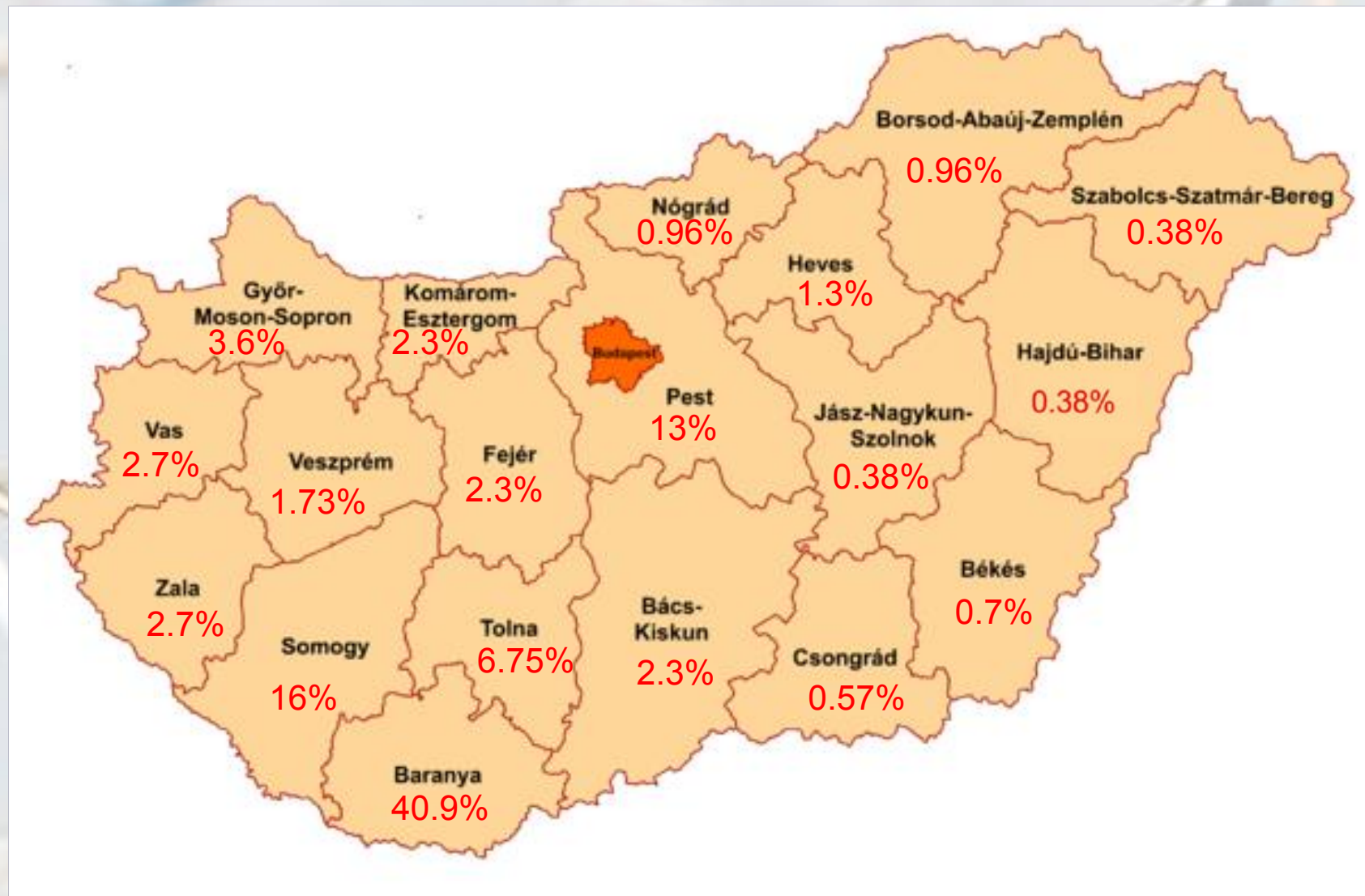
Cito-, és molekuláris genetikai vizsgálatok, anyagcserevizsgálatok, egyéb vizsgálatok, terápia beállítás

Gondozásba vétel

2011: 1159 ÚJ beteg (<18 év: 518)

Beküldő: háziorvos, szakorvos, betegszervezetek

Beutaló nélkül is, önként



Gyermekrehabilitációs szakrendelés

- 1632 beteg (0-18 év)
- Indikáció:
 - megkésett/zavart mozgásfejlődés
 - veleszületett mozgásszervi fejlődési rendellenesség
 - szerzett mozgásszervi betegség
- Tevékenység:
 - állapotfelmérés, rehab. terv, gondozásba vétel
 - gyógytorna, fizioterápia, oszt. ellátás, gyógyúszás szervezés
 - gyógyászati segédeszközök felírása
 - gyógytestnevelés - javaslattevés

Fejlődésneurológiai szakrendelés

- 948 új beteg (4314)
 - 871 pathológiás újszülött
 - 77 megkésett fejlődés
- Neuroterápia indítása, további vizsgálatok indikálása
- Gondozás
- 37% Pécs, 46% Baranya, 17% megyén kívüli

Pszichológiai szakrendelés

- 619 beteg
- Pszichológiai vizsgálat
 - Fejlődépszichológiai vizsgálat
 - Gyermek pszichodiagnosztika
 - Terápiás tanácsadás
- Alkalmazott módszerek
- Tervek
 - Szülőcsoportok létrehozása
 - Otthoni fejlesztés elősegítése

Fizioterápia

- 1537 beteg
- 0-18 éves, háziorvos, szakorvos
- neuroterápia, gyógytorna (általános mozgásfejlesztés, izomerősítés, koordináció-, egyensúly-, manipuláció fejlesztés, kontraktúra nyújtás, légzőtorna, manuálterápia), masszázs, elektroterápia, gerinctorna
- rendszeres kezelés, ellenőrzés, szülők betanítása

A laboratórium szervezeti felépítése

PÉCSI TUDOMÁNYEGYETEM KLINIKAI KÖZPONT

ORVOSI GENETIKAI INTÉZET

LABORÁTORIUM

SZERVEZETI FELEPÍTÉS

2. telephely

1. telephely

C. Klinikai citogenetikai munkacsoport és magzati diagnosztika

A csoport diplomásai

Asszisztensek

Gyógyszertári üi.

Raktári üi.

Leltár felelős

B. Molekuláris diagnosztika II.

A csoport diplomása

Asszisztens

Szerviz ügyintéző

Laboratóriumvezető

Titkár

Laboratóriumvezető-helyettes

Minőségirányítási vezető

Vezető asszisztens
Munka- és tűzvédelmi megbízott
Környezetvédelmi megbízott

Kézbeseítő

A. Molekuláris diagnosztika I.

A csoport diplomásai

Biobank koordinátor

Asszisztensek

Beszerezési ügyintéző

Gyógyszertári ügyintéző

Szerviz ügyintéző

Raktári ügyintéző

Leltár felelős

Vizsgálati minták típusai

- Perifériás vér szűrőpapírra cseppentve
- Perifériás vér EDTA-val alvadásgátolva
- Vérből izolált DNS minta
- Izombiopsziából izolált DNS minta
- Chorionboholy biopszia

Neurodegeneratív betegségek I.

Trinukleotid extenziós betegségek

Dentatorubral-pallidoluisian atrophia (DRPLA)

Dystrophia myotonica (DM)

Fragilis X szindróma premutáció szűrése (FMR1)

Friedreich-ataxia (FA)

Huntington-kór (HD)

Kennedy-betegség (SBMA)

Spinocerebelláris ataxiák

(SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA17)

Neurodegeneratív betegségek II.

Autoszomális recesszív öröklődésű ataxiák

Ataxia szelektív E-vitamin hiánnyal (TTPA)

1-es típusú ataxia oculomotor apraxia (APTX)

2-es típusú ataxia oculomotor apraxia (SETX)

Charlevoix-Saguenay féle spasztikus ataxia
(SACSIN gén)

Monogénes betegségek I.

Cisztás fibrózis

CFTR gén 5 gyakori mutációja

$\Delta F508$, $G542X$, $R553X$, $G1717A$, CFTR dele 2,3

CFTR gén 27 exonjának direkt szekvenálása

CFTR gén MLPA vizsgálat

Rett szindróma

MECP2 gén

FOXP1 gén

CDKL5 gén

1-es típusú Neurofibromatózis:

NF1 gén 58 exonjának direkt szekvenálása

NF1 gén MLPA vizsgálata

Monogénes betegségek II.

α -Aktin gén (ACTC gén)

hypertróphiás cardiomyopathia;
dilatatív cardiomyopathia

Filamin B (FLNB gén)

spondilocarpotarsális szinosztózis szindróma;
Larsen-szindróma;
I. típusú atelosteogenezis;
III. típusú atelosteogenezis;
Bumeráng-szindróma

Primer szisztémás karnitin deficiencia

organikus kation transporter 2 (OCTN2, SLC22A5 gén)

Monogénes betegségek III.

Parkinson betegség

HtrA serine peptidase 2 (HTRA2) gén

Ubiquitin carboxyl-terminal esterase L1 (UCHL1) gén

Synuclein, alpha (SNCA) gén

F-box protein 7 (FBXO7) gén

Parkinson protein 7 (PARK7) gén

PTEN induced putative kinase 1 (PINK1) gén

Parkinson protein 2 (PARK2; PRKN) gén

Mitokondriális DNS vizsgálatok

- mitokondriális DNS 3118-3459 és 4152-4516 régióinak direkt szekvenálása
- 16S rRNS, NADH-dehidrogenáz enzim 1,2-es alegysége, Leu-, Ile-, Gln-, Met-tRNS
- mitokondriális encephalomyopathia, laktát-acidózis, stroke-szerű epizódok (**MELAS**)
- halláskárosodás
- Leber-féle hereditær opticus neuropathia (**LHON**)
- maternalisan öröklődő Leigh-betegség (**MILS**)
- mitokondriális DNS hipervariábilis régiójának szekvenálása
- myoclonusos epilepszia, „ragged red fibres” (**MERRF**)
- myopathiák:
 - mitokondriális myopathia
 - cardiomyopathia: multisisztémás, hypertrófiás, fatalis infantilis
- neuropathia, ataxia, retinitis pigmentosa (**NARP**)
- progresszív externalis ophthalmoplegia (**PEO**)
- teljes mitokondriális DNS szekvenálás

Halláskárosodás, sükettség

Mitokondriális eredetű halláskárosodás

A1555G, A3243G, A7445G, 7472insC, T7510C, T7511C

Connexin26/gap junction protein, beta-2 gén

CX26/GJB2 35delG

CX26/GJB2 G72A

Marvel domain-containing protein 2

MARVELD2/TRIC gén: IVS4+2T>C

†

Szentágothai Kutatóközpont



PÉCSI TUDOMÁNYEGYETEM
SZENTÁGOTHAJ JÁNOS KUTATÓKÖZPONT

