



EUROPLAN

European Project for Rare Diseases National Plans Development



A ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás

Dr. Hadzsiev Kinga Dr. Komlósi Katalin
Dr. Melegh Béla

Háttér I.

- Az Európai Tanács ajánlása a ritka betegségekkel kapcsolatos kutatás területére (2009/C 151/02):
 - jelenlegi állás/ szinterek felmérése
 - koordinációjának javítása
 - szükségletek, támogatások, proitítások azonosítása
 - interdiszciplináris együttműködés ösztönzése
 - kutatók nemzetközi részvételének támogatása
 - támogatást célzó rendelkezések meghozatala
 - információcsere é szakértelem megosztás támogatása.

Háttér I.

- Europlan ajánlások
 - RB kutatási programok kialakítása, támogatása
 - Szakértői központok – egészségügyi, kutatási hatóságok együttműködése
 - Kutatócsoportok regisztere
 - Nemzetközi kooperáció elősegítése
 - Technikai platformok, infrastruktúrák kialakítása
 - Több központú nemzeti, nemzetközi kutatás (beteglétszám)
 - Fiatal kutatók támogatása
 - Gyógyszerek új kombináció, új célok

Háttér I. – Europlan indikátorok

Area to be explored	Aims	Actions	Indicators		Type of indicator	Answers
Research on Rare Diseases	Support research programmes for RD	Building a research programmes for RD	3.1.	Existing a RD National/Regional research programmes	Process	<i>Specific research programme for RD</i> <i>RD research programme included in the general research programme as a priority</i> <i>Not RD research programme</i>
			3.2.	RD research programme monitoring	Process	<i>Not existing, not clearly stated</i> <i>Existing, clearly stated, partly implemented</i> <i>Existing, clearly stated and substantially implemented</i>
			3.3.	Number of RD research projects approved by year (if possible yearly starting the year before plan commencement)	Outcomes	<i>Percentage of RD projects by the total of projects approved</i>
			3.4.	Clinical trials funded by public bodies	Outcomes	<i>Yes, action implemented</i> <i>No actions have been taken</i> <i>Under discussion</i>
			3.5.	E-RARE joining	Process	<i>On going</i> <i>In process</i> <i>not considered</i>

Háttér I. – Europlan indikátorok

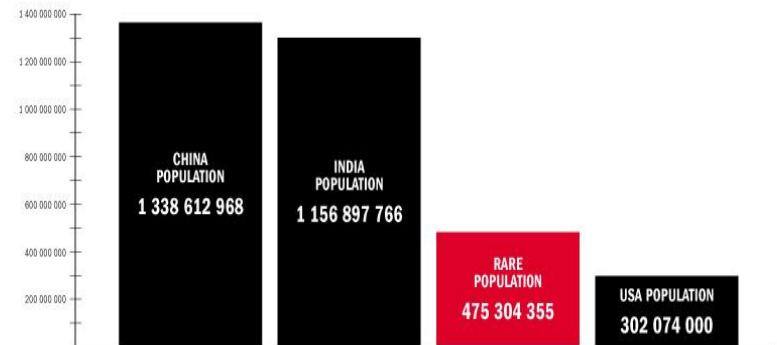
Area to be explored	Aims	Actions	Indicators		Type of indicator	Answers
			3.6.	Including public health and social research, in the field of rare diseases	Process	Yes No <i>Under discussion</i>
			3.7.	Research platforms and other infrastructures are also funded by the research programme	Process	Yes No <i>Under discussion</i>
	Recruitment of young scientists	Existence of national policy in support of the recruitment of young researchers/scientists specifically for rare diseases	3.8.	Number of young scientists recruited every year to work specifically on rare diseases	Process	<i>Number great equal zero</i>
	Ensure funds for the research programme	Allocate funds for the RD research programme	3.9.	There are specific public funds allocated for RD research	Process	Yes No <i>Under discussion</i>
3.10.			Funds specifically allocated for RD research actions/projects per year since the plan started	Outcomes	<i>Million Euros allocated to RD research projects</i> <i>Percentage of funds allocated for RD projects by the total funds allocated for projects</i>	

Háttér I.

- Euroterv –országjelentés – 2010
 - Nemzeti kutatási programok – finanszírozás
 - Kutatási programok átláthatósága, kutató-betegszervezet párbeszéd
 - Betegszervezetek részéről kiírt RB kutatási pályázat (finanszírozás)
 - Szakértői központok finanszírozása
 - Több központú kutatások támogatása (nemzetközi kutatás, EU-s projekt)

Háttér II.

- RB epidemiológia
 - 5/10000
 - 5-8000 betegség
 - 80% genetikai eredet
 - eltérő populációkban eltérő kórképek



**BLACKSWAN
FOUNDATION**

Háttér II.

- Technikai lehetőségek

Háttér II.

- Technikai lehetőségek

Published Online June 23, 2011

Next generation sequencing—implications for clinical practice

Eleanor Raffan and Robert K. Semple*

*Metabolic Research Laboratories, Institute of Metabolic Science, University of Cambridge,
Cambridge, UK*

Háttér II.

- Technikai lehetőségek

Published Online June 23, 2011

Next generation sequencing—implications for clinical practice

Eleanor Raffan and Robert K. Semple*

Metabolic Research Laboratories, Institute of Metabolic Science, University of Cambridge, Cambridge, UK

	<p>Seminars in Oncology</p> <p>Volume 39, Issue 1, February 2012, Pages 26–36</p> <p>Molecular Pathogenesis of Hematologic Malignancies</p>	
---	---	---

Molecular pathogenesis of hematologic malignancies

Integration of Next-Generation Sequencing Into Clinical Practice: Are We There Yet?

Alexander Kohlmann  , Vera Grossmann, Torsten Haferlach

Háttér II.

- Technikai lehetőségek

Published Online June 23, 2011

Next generation sequencing—implications for clinical practice

Eleanor Raffan and Robert K. Semple*

Metabolic Research Laboratories, Institute of Metabolic Science, University of Cambridge, Cambridge, UK

	<p>Seminars in Oncology</p> <p>Volume 39, Issue 1, February 2012, Pages 26–36</p> <p>Molecular Pathogenesis of Hematologic Malignancies</p>	
---	---	---

Molecular pathogenesis of hematologic malignancies

Integration of Next-Generation Sequencing Into Clinical Practice: Are We There Yet?

Alexander Kohlmann  , Vera Grossmann, Torsten Haferlach

J Community Genet (2012) 3:229–236

DOI 10.1007/s12687-012-0092-2

ORIGINAL ARTICLE

• Tégialap alakú metcsef

On the future of genetic risk assessment

Hans-Hilger Ropers

Kutatások iránya

- Fenotípus meghatározás
- Betegséglefolyás
- Terápiák
- Biobankok

Jelen

- 2012.02.09. – PTE RB hálózat alakuló ülés
 - Irányító testület választás, intézeti bemutatkozás
 - Kérdőív- intézeti tevékenység –kutatás
- 2012. 06. 28.
 - Honlap
 - MHGTK

Jelen

- RB egyetemi hálózatok segítségével felmérni
 - folyamatban lévő kutatások
 - fiatal oktatók arányának
 - kutatási infrastruktúra
- Betegszervezetek segítségével bevonni
 - közegészségügyi terület
 - szociális terület

Finanszírozás



ERA-Net for Research Programmes on Rare Diseases

HOME

ABOUT E-RARE

JOINT CALLS

FOR RESEARCHERS

REPORTS AND PUBLICATIONS

RELATED EU INITIATIVES

EVENTS

BECOME E-RARE PARTNER



HOME



LOOKING FOR COLLABORATIONS



CONTACT



FORUM



EXTRANET

NEWSLETTER SUBSCRIPTION



contact@e-rare.eu



Results of Joint Transnational Call 2012

After a competitive scientific evaluation by peers, the E-Rare funding bodies recommended for funding 11 excellent scientific projects, based on the ranking list established by the Scientific Evaluation Committee and...



Results of Joint Transnational Call 2012



Joint Transnational Call 2013 Preannouncement



E-Rare Ethics Workshop

