

## Kutatás

- ellátás és kutatás az RD-ben szorosan összefügg
- a diagnózis már eleve kutatás alapú
- a ritka tudás miatt az ellátás új ismeretek forrása
- ipari egészségügy vs. soha meg nem ismétlődő esetek (nyomozás a diagnózis, ami kutatói bázis nélkül nem megy)
- Maródi professzor kongenitális immundeficienciák helpline
- jelen helyzet felmérése nem rendezett (200 MFt 8 OTKA téma)
- ezen túl célzott kutatási forrás nincs, de kellene (szabályozott, koordinált)
- minden egyetem másként szervezi a RB kutatási bázist → ezért nem jó az egy koordináló központot kiemelni az egyetemek közül → de kellene egy független koordináló központ
- javaslat: Klinikai Genetikai Szakmai Kollégium felmérése a genetikai ellátórendszerrel lezárult → kutatóintézetek felmérése javasolt (kérdőív elkészült, felméri a nemzetközi kapcsolatokat is)
- Vrony: jó alap, de az 1 évig regisztrált eseteken túlmenően vannak később manifesztálódó esetek, sajnos a jelentési fegyelem rossz, ami miatt az adatok nem teljesen reálisak; a VRONY alapján lehetne fejleszteni RB-regiszttert (a Down-t leszámítva minden CA egyben RB); kiemelt HBCS turná javítani a jelentési fegyelmet
- Betegszervezet tárgyal a klinikai vizsgálat Magyarországra hozásáról (SMA)
- Angioödémás Betegek Egyesülete (Madarász-Kútvölgyi) verbuvál betegeket a klinikai vizsgálatokban való részvételre – részt vettek az ellátási protokoll fejlesztésében
- MPS-II diagnosztikát tanultak Pécsen – akkor a betegek adtak mintát a beállításhoz
- kellene egy államilag támogatott infrastruktúra, ami a betegszervezetek egymást segítő képességét növelné
- jó erőforrás az orvos-beteg viszony Magyarországon: a felkérésre a magyar betegek ritkán reagálnak elutasításra
- vannak fiatal RB kutatók, akiket ki kellene küldeni külföldre, ők adhatják a bázisát a jövő diagnosztáinak - erre kellene OTKA prioritást definiálni
- a témát a középiskolákban is kellene népszerűsíteni – kutató diákok szervezeteiben meg kellene jeleníteni (pl. a kutatók éjszakája a genetikai laborokban teltházás)
- orvosok oktatásban a betegbemutatást gyakrabban kellene használni
- a sikeres hazai ellátási modellekről kellene demonstráló oktatásokat tartani
- életminőség kutatás szociológiai aspektusok vizsgálata hallgatói munka bevonására: TDK lehetőségek (meglevő erőforrás átirányítása ebbe az irányba)
- translációs kutatásokra komolyabb hangsúlyt kellene fektetni (önálló fórum kell ennek)
- emelt családi pótlék jár egyes BNO-khoz (Down kór, de ha 50 feletti az IQ, akkor nincs ilyen támogatás)
- OEP támogassa az új vizsgálóeljárásokat (pl. újgenerációs szekvenálás)