



---

## ORVOSI GENETIKAI INTÉZET

### BEMUTATKOZÁS

Intézetünk a PTE betegellátó, oktató kutató intézete, járóbeteg ambulanciánk országos lefedettséggel működik. Évente közel 1000 új beteget látunk, csaknem kizárólag mind valamilyen „ritka betegségben” szenved.

2018 folyamán elindítottuk onkogenetikai szakrendelésünket is, illetve szintén országos szinten elérhető gyermek-onkogenetikai szakrendelésünk.

A betegellátás során a pontos diagnózis felállítása mellett –azoknál a betegségeknél, ahol elérhető terápia- a kezelés beindítása is a feladatunkat képezi. Azoknál a kórképeknél, ahol egyelőre még nem érhető el kezelés, ott a betegek nyomon követésében és szupportív kezelésének megszervezésében tevékenykedünk.

2016 nyarán a PTE KK „Ritka Betegség Szakértői Központ” kinevezést kapott az ország többi orvostudományi egyetem klinikai központjával együtt. Intézetünk azóta a központ koordinátoraként működik.

**GCP-vel rendelkező vizsgálatvezetők száma: 1 fő**

**GCP-vel rendelkező vizsgáló orvosok száma: 1 fő**

**Klinikai farmakológiai szakvizsgálóval rendelkező szakorvosok száma: 0 fő**

**A humán klinikai vizsgálatok lebonyolításához rendelkezésre álló eszközök, berendezések:**

- -80 °C hűtő
- -20 °C hűtő
- fűtő, hűtő centrifúga
- vizsgálati anyag tárolására alkalmas helység
- monitorizálásra alkalmas helység

**Speciális genetikai laboratóriumi műszerek:**



- Agilent High Resolution Microarray Scanner (G2565CA)
- Affymetrix CytoScan Instrument
- Affymetrix GeneTitan Multi-Channel (MC) Instrument
- Illumina MiSeq Sequencing System
- Illumina MiniSeq Sequencing System
- ABI PRISM 3500 DNA sequencer
- ABI PRISM 3130 DNA sequencer
- Micromass Quattro Ultima QQ Mass Spectrometer
- Bio-Rad Chromo4 real-time machine (2)
- Bio-rad C1000 Touch Thermal Cycler (2)
- Sensoquest Labcycler (6)
- Gel documentation systems (UVP Doc-It and microDOC BASIC Gel Documentation Hood with Standard UV Transilluminator)
- Magna Pure Compact System for nucleic acid purification
- Nanodrop 2000 (2)
- Agilent 2100 Bioanalyzer
- Illumina Eco real-time PCR (4)
- Scanspeed MiniVac Beta vacuum concentrator
- Zeiss Axioskop 2 (1)
- Zeiss Axioskop 2 plus (2)

## REFERENCIÁINK

Jelenleg egy vizsgálat folyik intézetünkben.

<b>Protokoll száma</b>	<b>Vizsgálat neve</b>	<b>Vizsgálatvezető neve</b>
DSCP-01	A Sclerosis tuberosához kapcsolódó faciális	Dr. Hadzsiev Kinga



angiofibroma kezelésére helyileg alkalmazott rapamycin  
krém hatásosságának és biztonságosságának II/III  
fázisú vizsgálata

**VIZSGÁLATVEZETŐINK****Dr. Hadzsiev Kinga**

TUDOMÁNYOS FOKOZAT	PhD Med. habil.
BEOSZTÁS	egyetemi adjunktus
SZAKVIZSGÁ(K)	csecsemő-gyermekgyógyászat, klinikai genetika, gyermekneuroológia, neonatológia
TUDOMÁNYOS ÉRDEKLŐDÉS TÁRGYA	ritka neurológiai kórképek genotípus-fenotípus asszociációi
REFERENCIA VIZSGÁLATOK	DSCP-01
MILYEN VIZSGÁLATOKAT VÁLLAL	Fázis 1-4

**Dr. Till Ágnes**

TUDOMÁNYOS FOKOZAT	-
BEOSZTÁS	egyetemi tanársegéd
SZAKVIZSGÁ(K)	csecsemő-gyermekgyógyászat, gyermekneuroológia, neonatológia



---

TUDOMÁNYOS ÉRDEKLŐDÉS TÁRGYA	ritka epilepszia szindrómák
REFERENCIA VIZSGÁLATOK	n.a.
MILYEN VIZSGÁLATOKAT VÁLLAL	Fázis 1-4

---

## KLINIKAI VIZSGÁLATI SZEMÉLYZET

*Intézetünk jelenleg nem rendelkezik saját study koordinátorral és study nurse-szel, központi egyetemi koordináció elztes egyeztetést követen igénybe vehet?.*

*Létrehozva: 2019.10.16.*

*Utoljára frissítve: 2019.10.16.*

---

**Source URL:** <https://kvkk.pte.hu/en/node/127>