

A bírálóbizottság értékelése

Várkonyi Judit három hematológiai kórkép esetén tett klinikai és laboratóriumi megfigyeléseket, melyekből a Bizottság a legfontosabb eredeti megállapításokként az alábbiakat emeli ki:

1. A myelodysplasiás szindróma (MDS) körében: megállapította, hogy az MDS betegek mintegy felében valamely, a vasterhelődés tekintetében releváns HFE gén mutációja (C282Y vagy H63D) jelen van, valamint leírta, hogy azon MDS betegek, akik a HFE génmutációt hordozzák, kevesebb egység transzfúzióját követően érik el a kritikus transferrin telítettséget. Ezek alapján új felismerésként javasolja, hogy minden hosszabb túlélésre prognosztizálható MDS beteg, aki rendszeresen kap transzfúziót, részesüljön kelát kezelésben.
2. A myeloma multiplex terén felismerte azt, hogy a betegek vasanyagcseréje szignifikánsan korrelál HFE genetikai variáns státuszukkal: a myelomás betegek alacsony szérum vas és transferrin szaturációs értékeivel, valamint megállapította, hogy myelomában vastúlterhelődéssel nem kell számolni. Ebben a betegcsoportban leírta, hogy GSTT1/GSTM1 null variánsok túlélése szignifikánsan rövidebb, és akik a GSTP1 Ile genotípust homozigóta formában hordozzák, a legjobb túléléssel számolhatnak.
3. Mastocytosis esetén az IL6 és IL-6R gén polimorfizmusának együttes elemzése során igazolta, hogy a mastocytosis leggyakrabban az IL-6 gén GC allél és az IL-6R gén AC allél együttes hordozása esetén fordult elő. A betegségre leginkább az IL-6R gén AC heterozigóta formája volt a jellemző. Nagy betegszámú mintában, egy nemzetközi betegregiszter adatai alapján kimutatta, hogy mastocytosisban az eosinophilia kedvezőtlen prognosztikai jel.