

## A bírálóbizottság értékelése

Nagy Nikoletta bemutatott vizsgálatainak eredményei a mindennapi klinikai gyakorlat számára is hasznosak. A bírálóbizottság az alábbiakat fogadja el, mint új tudományos eredmény:

1. A hereditér angioneurotikus ödéma III-as típusa (HAEIII) háttérben recurrens misszensz mutációt azonosított a koagulációs faktor 12 (F12) génben, és haplotípus vizsgálattal bizonyította, hogy más HAEIII-as európai páciensek, akik ugyanezt a mutációt hordozzák, közös őstől származnak.
2. A WNT család 10A gén (*WNT10A*) homozigóta nonszensz mutációja Schöpf-Schulz Passarge szindróma (SSPS), míg compound heterozigóta misszensz és nonszensz mutációi és homozigóta misszensz mutációja odonto-onycho-dermális diszplázia (OODD) kialakulását eredményezi, így ezek ugyanazon betegség eltérő klinikai variánsai.
3. A cathepsin C (CTSC) génen egy nóvum deléció és egy rekurrens nonszensz mutációt azonosított, amely utóbbi eltérő klinikai variánsok – Papillon-Lefèvre szindróma (PLS) és Haim-Munk szindróma (HMS) - kialakulását eredményezi.
4. Az *SLC45A2* génben két új mutációt azonosított, amelyek okulokután albinizmus 4-es típusában játszhatnak szerepet.
5. A *CYLD* gén mutációi eltérő klinikai következményekkel járhatnak: okozhatják familiáris cylindromatózis, multiplex familiáris trichoepitheliomatózis és Brooke-Spiegler szindróma) betegségek kialakulását.
6. A génexpressziós vizsgálatok alapján feltételezi, hogy a recesszív disztrófiás epidermolízis bullozában (RDEB) alkalmazott allogén fibroblaszt injekciók hatékonyságának háttérben a páciens saját C7 termelődésének fokozódása állhat. Az eredmények egy új terápiás módszert alapozhatnak meg, amelyre egy nemzetközi szabadalmat is benyújtott, melyre 2011-ben végleges oltalmat is kapott.