

## A bírálóbizottság értékelése

### Takács István új tudományos eredményeinek összefoglalása

1. Elsőként zárta ki annak lehetőségét, hogy a *VDR*, az *IL-6* vagy az *IGF-1* gén szerepet játszhatnak a fiatal felnőttkori csonttömeg genetikai meghatározásában, míg korábbi vizsgálatokkal ellentétben nem talált összefüggést az *IL-1ra* gén VNTR polimorfizmusa, valamint a *CaSR* gén "A986S" polimorfizmusa és a menopauza utáni csontdenzitás között.
2. Igazolta, hogy a *TNFSF11* gén három polimorfizmusának 'CCT' haplotípusa kisebb BMD értékekkel társul és humán csontmintákban fokozott *TNFSF11* mRNS expresszióval jár. Ezáltal elsőként igazolta, hogy a *TNFSF11* gén genetikai variációjának hatása az átíródás szintjén is megjelenik a csontban. Igazolta, hogy az ADO<sub>2</sub> génjét hordozó, azt örökítő személyben, nem változnak sem a csont ásványianyag-tartalom, sem az ADO<sub>2</sub>-re jellemző laboratóriumi értékek.
3. Igazolta, hogy az előzetes várakozással ellentétben Magyarországon hét éves időszakban a csonttritkulás talaján kialakult csonttörések száma jelentősen csökkent. Igazolta, hogy a három éven át megfelelően kezelt betegek kevesebb törést szenvednek el és ritkábban kerülnek kórházba a nem hatékonyan kezeltékhez képest.
4. Reprezentatív magyarországi populáción megállapította, hogy a tél végi D-vitamin értékek minden korábban mértnél alacsonyabbak, ezen időszakban a népesség túlnyomó többségének t-25OHD értéke nem éri el a normál tartomány alsó határát. Rámutatott, hogy a t-25OHD és f-25OHD értékek csak a kardiovaszkuláris kockázattal mutatnak összefüggést.
5. Prospektív, randomizált, kontrollált, multicentrikus vizsgálattal elsőként igazolta, hogy a napi 1000 NE-nek megfelelő D<sub>3</sub>-vitamin naponta, hetente vagy havonta egyszer történő adása esetén a 25OHD szérumszint emelő hatás és a kezelés biztonságossága azonos.
6. A fibrogenesis imperfecta ossium kezelésében elsőként alkalmazott plazmaferézist, ami jelentősen csökkentette a beteg panaszait és mérsékelte a csontbiokémiai markereket.