

MEGHÍVÓ



Jó Gének, Jó Élet
Alapítvány

A Semmelweis Egyetem Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete szeretettel meghívja Önt

Adományátadó ünnepségére,

melyen *Dr. Molnár Ferenc és családja*

5.000.0000 Ft adományt nyújt át

a Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete számára

az örökletes neurológiai betegségek kutatására.

Időpont: 2016. december 7. 14.00 óra

Helyszín: Semmelweis Egyetem, Semmelweis Szalon
(1085 Budapest, Üllői út 26.)

Program:

14.00 Rektori köszöntő

Dr. Szél Ágoston, a Semmelweis Egyetem rektora

Kancellári köszöntő

Dr. Szász Károly, a Semmelweis Egyetem kancellárja

14.15 Az adomány átadása

Dr. Molnár Ferenc és családja

14.25 A Duchenne típusú izomdystrophia diagnosztikájának és kezelésének új perspektívái

Dr. Molnár Mária Judit, a Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézetének igazgatója

A Duchenne és Becker típusú izombetegségek ugyan ritka betegségek, mégis minden 3500. kisfiú lehet érintett. A betegséget a legnagyobb emberi gén, a dystrophin örökletes hibája okozza. A kisfiúk tünetmentes édesanyjai adhatják át a génhibát, ugyanis a betegség X-kromoszómához kötött. Így gyakran váratlanul éri a családot, amikor súlyos, mostanáig gyógyíthatatlan betegségnek gondolt kórképet diagnosztizálnak a kisfiúknál.

A molekuláris genetikai technológiák fejlődésének köszönhetően a betegség genetikai diagnosztikája egyre hatékonyabb, bár egyes esetek a tudomány számára kihívást jelenthetnek.

