

Fókuszban a bőrgyógyászati genetika

Az örökletes bőrgyógyászati betegségek (genodermatózisosok) több száz klinikai formája ismert, többségükben ún. ritka kórképek (prevalencia $\leq 1:2.000$). Ellátásuk magas szintű komplexitást igényel hiszen a betegek életminősége nagyfokban romlik, egyes formái letálisak. Diagnosztikájukat és kezelésüket referencia centrum hálózatba szerveződött munkacsoportok segítik.

Többségükben „monogénes”, klasszikus mendeli szabályok szerint öröklődő kórképek, emellett mozaik formák is ismertek. Egyes típusai kongenitális, mások progresszíven felépülő fenotípussal jellemezhetőek. Az örökletes bőrgyógyászati betegségek diagnosztikájában egyre nagyobb teret nyer az ún. új generációs szekvenálás technológiája és a hierarchikus adatelemzés. A genotípus-fenotípus korrelációs adatok mennyiségének robbanásszerű növekedése miatt reklassifikációjuk szükségszerűvé vált. Az örökletes betegségek személyre szabott, fejlett terápiás modalitásainak klinikai transzlációja napjainkra elérhető közelségbe került.

A Bőrgyógyászati és Venerológiai Szemle *Fókuszban a bőrgyógyászati genetika* tematikájú száma az alábbi tanulmányokat öleli fel: örökletes ichthyosisok klinikai és genetikai vonatkozásai; a primer immundeficienciák történeteinek; vese- és tüdőrintettséggel társuló epidermolysis bullosa variáns; multifaktoriális bőrgyógyászati kórképek genomikai hátterének megismerése a pikkelysömör példáján; monogénes bőrbetegségek genotípus-fenotípus összefüggések feltárása, funkcionális vizsgálatok és terápiás fejlesztések; valamint a neurofibromatózis-1 bőrgyógyászati vonatkozásaira vonatkozó új diagnosztikai kritériumrendszer és terápiás modalitások.

A lapszám elkészítésében részvevő kollégák nagy gyakorlattal rendelkeznek a ritka betegek ellátásban és széleskörű ismeretekkel rendelkeznek az adott témában, amit összefoglaló közlemények és esetbemutatók formájában gazdagon illusztrálva osztanak meg az olvasóval.

A betegellátást és irányítást segítő linkek:

<https://semmelweis.hu/borklinika/a-betegellatas-fo-profiljai/jarobeteg-ellatas/borgyogyaszati-genetikai-szakrendeles/>

<https://semmelweis.hu/borklinika/a-betegellatas-fo-profiljai/europai-halozat-ern-skin/>

<https://u-szeged.hu/szakk/medgen/betegellatas>

A BVSZ Bőrgyógyászati genetikai tematikus számának szerkesztői:

Dr. Medvecz Márta

bőrgyógyász és klinikai genetikus

Semmelweis Egyetem Általános Orvostudományi Kar

Bőr-, Nemikórtani és Bőronkológiai Klinika

Bőrgyógyászati Genetikai Szakrendelés

Dr. Nagy Nikoletta

bőrgyógyász és klinikai genetikus

Szegedi Tudományegyetem

Szent-Györgyi Albert Klinikai Központ

Orvosi Genetikai Intézet