

## Ritka betegségek hazai szakrendelése és ellátásuk helyei

### Pécsi Tudományegyetem

Betegség/betegségcsoport	Klinika/Szakrendelés neve	Ellátásban résztvevő orvosok nevei	Telefonszám	Email cím
Microdelicios/microduplikációs szindrómák	Orvosi Genetikai Intézet / Genetikai szakrendelés	Dr. Hadzsiev Kinga, Dr. Till Ágnes, Dr. Zima Judith	72/535-976	hadzsiev.kinga@pte.hu, till.agnes@pte.hu, zima.judith@pte.hu
Genetikailag determinált epilepsziák				
Mentális retardációval járó ritka monogénes betegségek				
Neurogenetikai betegségek				
Genetikai eredetű halláskárosodás				
Neurofibromatózis				
Marfan szindróma				
Filamin B asszociált betegség				
Sclerosis tuberosa				
Ritka izombetegségek				
Cystás fibrózis				
Mitokondriális betegségek				
Kromoszómális rendellenességek				
Primer szisztémás karnitin deficiencia				
Gyerekkori daganatok	Orvosi Genetikai Intézet /	Dr. Hadzsiev Kinga	72/536- 000/32852	hadzsiev.kinga@pte.hu
Ritka daganatok	Onkogenetikai szakrendelés			
Familiáris daganatok				

### Semmelweis Egyetem

Betegség/betegségcsoport	Klinika/Szakrendelés neve	Ellátásban résztvevő orvosok nevei	Telefonszám	Email cím
Wilson kór	Semmelweis Egyetem I. sz. Belgyógyászati Klinika	Dr. Szalay Ferenc professor emeritus, Dr. Abonyi Margit egyetemi docens, Dr. Kiss Lajos egyetemi tanársegéd, Dr. Folhoffer Anikó szakorvosjelölt, Dr. Németh Dániel PhD ösztöndíjas		<a href="mailto:szalay@bel1.sote.hu">szalay@bel1.sote.hu</a>
Haemochromatosis		Dr. Szalay Ferenc professor emeritus, Dr. Abonyi Margit egyetemi docens, Dr. Folhoffer Anikó szakorvosjelölt, Dr. Németh Dániel PhD ösztöndíjas, Dr. Tóth Tamás szakorvos		<a href="mailto:szalay@bel1.sote.hu">szalay@bel1.sote.hu</a>
Ca-anyagcserét érintő betegségek: Pseudohypoparathyreosis, osteogenesis imperfecta, Paget-kór, Ca-szenzor betegségek, congenitalis rachitisek, Di George szindróma		Prof. Dr. Lakatos Péter András, Dr. Takács István egyetemi docens, Dr. Nagy Zsolt egyetemi adjunktus, valamint Dr. Kósa János biológus		<a href="mailto:lakatos.peter@med.semmelweis-univ.hu">lakatos.peter@med.semmelweis-univ.hu</a>
Pajzsmirigyhormon rezisztencia, congenitalis hypoparathyreosis				
akut myeloid leukémia, krónikus myeloid leukémia, myelofibrózis, myeloma multiplex, többféle non- Hodgkin lymphoma (krónikus lymphoid leukémia(CLL), diffúz nagy B-sejtes lymphoma (DLBCL), follicularis lymphoma, T-sejtes lymphomák), hajás sejtes leukémia és rokon betegségek (HSL variáns, spenikus marginalis zóna lymphoma) hemolitikus anémiák, hemoglobinopathiák, immunthrombocytopeniás purpura (ITP), Gaucher kór, common variabilis immundeficiencia(CVID), histiocytosis X, Erdheim-Chester betegség (BRAF mutáció célzott kezelési lehetősége közös pont a hajás sejtes leukémiáéval)	SE I. Belklinika Hematológia szakrendelés; 1083 Budapest Korányi S. u. 2/a	Prof. Dr Demeter Judit , Dr. Nagy Zsolt egyetemi adjunktus, Dr. Tárkányi Ilona egyetemi tanársegéd, Dr. Sári Eszter, Dr. Paksi Mónika, Dr. Mucsi Orsolya, Dr. Svébis Márk, Dr. Szili Balázs, Dr Körösmezey Gábor	00-36-20-825-8644 00-36-20-666-3626	<a href="mailto:demeter.judit@med.semmelweis-univ.hu">demeter.judit@med.semmelweis-univ.hu</a> <a href="mailto:demjud6@gmail.com">demjud6@gmail.com</a>

Cushing-kór és -szindróma, acromegalia, neuroendokrin daganatok, medulláris pajzsmirigyrák, pheochromocytoma, primer hyperparathyreosis, pseudohypoparathyreosis	Semmelweis Egyetem II. sz. Belgyógyászati Klinika 1088 Budapest, Szentkirályi utca 46.	Prof. Dr. Tóth Miklós, Dr. Igaz Péter, docens, Prof. Dr. Rácz Károly, Dr. Szücs Nikolette, adj.	Ambulancia: 459-1500 / 55541 Betegelőjegyzés (prof. Dr. Tóth) 0036-1-267-4927	Endokrin szakrendelés: toth.miklos@med.semmelweis-univ.hu Genetikai szakrendelés és laboratórium: patocs.attila@med.semmelweis-univ.hu
Multiplex Endokrin Neoplasiák, von Hippel-Lindau szindróma, Örökletes pheochromocytoma-paraganglioma szindróma, congenitalis adrenal hyperplasia		Szücs Nikolette egyetemi adjunktus, Igaz Péter egyetemi docens, belgyógyász, -endokrinológus-klinikai genetikus szakorvos, Prof. Tóth Miklós és Prof. Rácz Károly, Dr. Patócs Attila egyetemi docens		
hypophysis daganatok		Szücs Nikolette egyetemi adjunktus, Igaz Péter egyetemi docens, belgyógyász, -		
szteroid bioszintézisben résztvevő enzim defektusok				
Hereditár angioödéma	Semmelweis Egyetem III. sz. Belgyógyászati Klinika, Országos Angioödéma Központ	Prof. Dr. Farkas Henriette	Ambulancia: +3613251279 +36 1 3251481 Orvos: Dr. Farkas Henriette +36208250922 Asszisztens: Bali Judit +36205980633	farkas.henriette@med.semmelweis-univ.hu balijudit@gmail.com
Komplement deficiencia, Trombotikus mikroangiopátia és Atípusos Haemolyticus Uraemiás Szindróma (aHUS), C3-glomerulopátia	Semmelweis Egyetem III. sz. Belgyógyászati Klinika, Kutatólaboratórium	Prof. Dr. Prohászka Zoltán	0036-1-3251379, 0036-20-8250962	Prohaska.zoltan@med.semmelweis-univ.hu
Mastocytosis	III.sz. Belgyógyászati Klinika	Dr. Várkonyi Judit, Dr. Horváth Laura, Dr. Szombath Gergely, Bőrgyógyászati Klinika:		varkonyi.judit@med.semmelweis-univ.hu
Myelodysplasiás szindrómák	Hematológia			
Hemochromatosis				
Genodermatosisek	Semmelweis Egyetem Bőr-, Nemikórtani és Bőronkológiai Klinika, 1085 Budapest, Mária u. 41.	Prof. Dr. Kárpáti Sarolta egyetemi tanár; Dr. Becker Kriszitna PhD adjunktus, bőrgyógyász és klinikai farmakológus; Dr. Medvecz Márta PhD adjunktus, bőrgyógyász és	Előjegyzés: 0036-1-235-2180 0036-1-459-1500/55776	titkarsag.bor@med.semmelweis-univ.hu
Epedermolysis bullosa				
Ichthyosis				
Ehlers-Danlos szindróma, cutis laxa, pseudoxathoma elasticum				
Egyéb genodermatosisek				

#### Fül-Orr-Gégészeti kórképek

Osler- kór	Semmelweis Egyetem Fül – Orr - Gégészeti és Fej-Nyaksebészeti Klinika, 1083 Budapest, Szigony u. 36.	Dr. Noszek László	0036-20-825-8712	
Wegener- granulomatózis				
Fabry- kór (ld. gyermekgyógyászatnál is)				
Mondini- deformitás		Dr. Küstel Marianna Dr. Noszek László		
Usher- szindróma		Dr. Noszek László		
Genetikai eredetű süketiségek	F.O.G. Genetikai Ambulancia, Cochlearis Implantációs	Dr. Küstel Marianna Dr. Noszek László		
Congenitalis Adrenalis Hyperplasia	Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, 1083 Budapest, Bókay János u. 53-54. Gyermekklinika	Dr. Luczay Andrea	0036-1-334-3743	luczay.andrea@med.semmelweis-univ.hu
Cystas fibrosis	Semmelweis Egyetem, II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, 1094 Budapest, Tűzoltó u. 7-9.	Prof. Dr. Fekete György	0036-1-215-1380/ 52957	fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu
Fabry betegség				
Fragilis X				
Neurofibromatosis	I. sz. Gyermekklinika Gyermekneurológiai Szakrendelés	Dr. Farkas Viktor		
Galaktozémia (minden típus) lásd újszülöttkori tömegszűrés keretében diagnosztizált betegségeknél	I. sz. Gyermekklinika II. sz. Belgyógyászati Klinika Genetikai Tanácsadás- II. Gyermekklinika	Dr. Balogh Lídia Dr. Reismann Péter Prof. Dr. Fekete György	0036-1-334-3186/52755 0036-1-459-1500/55593 0036-1-215-1380/ 52957	anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu
Ritka gyermekkori neuromuscularis betegségek (Duchenne, Becker, Myasthenia gravis)	II.sz. Gyermekgyógyászati Klinika Neurológia Ambulancia			
Gyermekkori epilepsiák és epilepsia szindrómák		Dr. Herczegfalvi Ágnes		

Akut mieloid leukémia MDS	II. Gyermekklinika	Dr. Haltrich Irén, Jankóné Kiss Eszter, Gudlin Gabriella	0036-1-215-1380/52840 0036-1-215-1380/52882	
Sclerosis tuberosa	Gyermekneurológia szakrendelés	Dr. Gyorsok Zsuzsanna Dr. Bodó Tímea Prof Fogarasi András	0036-1-422-2871 0036-1-422-2872	<a href="http://www.bethesda.hu/ilk-a-utca/neurologia">http://www.bethesda.hu/ilk-a-utca/neurologia</a>
Legius szindróma	Genetikai Tanácsadás - II. Gyermekklinika	Prof. Dr. Fekete György	0036-1-215-1380/ 52957	<a href="mailto:fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu">fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu</a>
Marfan syndroma	II. Gyermekklinika			
MPS	Genetikai Tanácsadás - II. Gyermekklinika Anyagcsere Laboratórium / Enzimdiagnosztika – I.	Prof. Dr. Fekete György Dr. Szatmári Ildikó	0036-1-215-1380/ 52957 0036-1-334-3186/52783	<a href="mailto:fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu">fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu</a> <a href="mailto:szatmari.ildiko@med.semmelweis-univ.hu">szatmari.ildiko@med.semmelweis-univ.hu</a>
Neurofibromatosis I	Genetikai Tanácsadás - II. Gyermekklinika	Prof. Dr. Fekete György	0036-1-215-1380/ 52957	<a href="mailto:fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu">fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu</a>
Nonsyndromás veleszületett sükettség		Prof. Dr. Fekete György	00361-215-1380/ 52957	<a href="mailto:fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu">fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu</a>
Phenylketonuria	I. sz. Gyermekklinika II. sz. Belgyógyászati Klinika / felnőtt PKU rendelés Genetikai Tanácsadás - II. Gyermekklinika	Dr. Bókay János Dr. Reismann Péter Prof. Dr. Fekete György	0036-1-334-3186/52755 0036-1-459-1500/55593 0036-1-215-1380/ 52957	<a href="mailto:anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu">anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu</a> <a href="mailto:anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu">anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu</a> <a href="mailto:fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu">fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu</a>
Pompe kór	Genetikai Tanácsadás - II. Gyermekklinika Anyagcsere Laboratórium / Enzimdiagnosztika	Prof. Dr. Fekete György Dr. Szatmári Ildikó	0036-1-215-1380/ 52957 0036-1-334-3186/52783	<a href="mailto:fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu">fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu</a>
Williams syndroma	Genetikai Tanácsadás - II. Gyermekklinika	Prof. Dr. Fekete György	0036-1-215-1380/ 52957	<a href="mailto:fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu">fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu</a>
Lowe syndroma	I. sz. Gyermekklinika	Dr. Reusz György Dr. Szabó Attila Dr. Sallay Péter	0036-1-334-3186/52667	
Újszülöttkori tömegszűrés keretében diagnosztizált betegségek	I. sz. Gyermekklinika, Anyagcsere Ambulancia		0036-1-215-1380	<a href="mailto:anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu">anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu</a>
Aminosav anyagcsere zavarai (7 kórkép)		Dr. Bókay János Dr. Zsidegh Petra	0036-1-334-3186/52755 0036-1-334-3186/52703	<a href="mailto:anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu">anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu</a> <a href="mailto:anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu">anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu</a>
Galactosaemia, biotinidáz hiány		Dr. Balogh Lídia Dr. Zsidegh Petra	0036-1-334-3186/52755	<a href="mailto:anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu">anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu</a>
Organikus aciduriák (9 kórkép)		Dr. Zsidegh Petra Dr. Papp Ferenc	0036-20-825-9188	<a href="mailto:zsidegh.petra@med.semmelweis-univ.hu">zsidegh.petra@med.semmelweis-univ.hu</a>
Zsírsvoxidáció zavarai (7 kórkép)		Dr Zsidegh Petra	0036-20-825-9188	<a href="mailto:zsidegh.petra@med.semmelweis-univ.hu">zsidegh.petra@med.semmelweis-univ.hu</a>
Nem az újszülöttkori tömegszűrés keretében diagnosztizált betegségek			0036-1-215-1380 / 52726	
Karbamid-ciklus zavarai		Dr. Zsidegh Petra	0036-20-825-9188	<a href="mailto:zsidegh.petra@med.semmelweis-univ.hu">zsidegh.petra@med.semmelweis-univ.hu</a>
Májbetegséget okozó anyagcsere-és egyéb ritka betegségek.		Dr. Dezsőfi Antal Dr. Vojnisek Zsuzsanna	0036-1-334-3186/52703	<a href="mailto:anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu">anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu</a> <a href="mailto:Dezsofi.antal@med.semmelweis-univ.hu">Dezsofi.antal@med.semmelweis-univ.hu</a>
Raktározási betegségek		Dr. Dezsőfi Antal Dr. Balogh Lídia	0036-1-334-3186/52703	<a href="mailto:anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu">anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu</a>
SLO, VLCFA		Dr. Szatmári Ildikó Szabó Eszter	0036-1-334-3186/52783	<a href="mailto:szatmari.ildiko@med.semmelweis-univ.hu">szatmari.ildiko@med.semmelweis-univ.hu</a>
Cisztás vesebetegségek, szteroid rezisztens nephrosis szindróma, vesehypoplasiák, nephronoptisis	I. sz. Gyermekklinika, Nephrogenetikai Ambulancia	Dr. Tory Kálmán	0036-1-334-3186/52717	<a href="mailto:torykalman@hotmail.com">torykalman@hotmail.com</a>
Vesebetegséget okozó anyagcsere- betegségek	I. sz. Gyermekklinika	Dr. Reusz György Dr. Szabó Attila Dr. Sallay Péter	0036-1-334-3186/52667	<a href="mailto:szabo.attila@med.semmelweis-univ.hu">szabo.attila@med.semmelweis-univ.hu</a>

Örökletes központi és perifériás idegrendszeri betegségek	Semmelweis Egyetem, Ritka Neurológiai Betegségek Központja 1083 Budapest, Balassa u. 6., Ritka Neurológiai Betegségek Ambulanciája	Dr. Molnár Mária Judit Dr. Grosz Zoltán	0036-1-459-1500 /51190	<a href="mailto:molneur@gmail.com">molneur@gmail.com</a>
Neuromuscularis betegségek (izombetegségek, neuropathiák, myositisek, ALS, motoneuron betegségek)				
Huntigton kór				
Neurofibromatosis és egyéb neurocutan betegségek				
Örökletes neurodegeneratív betegségek (Alzheimer kór, Parkinson kór, dystóniák, Wilson kór)				
Lysosomal betegségek (Pompe kór, Fabry kór, mucopolysacharidozisosok)				
Örökletes ataxiák				
Örökletes spasticus paraparesisek				
Mitochondriális és egyéb neurometabolikus betegségek				
Örökletes spasticus paraparesisek				
Monogénes stroke syndromák (pl CADASIL)				
Neurodevelopmentalis betegségek				
Pulmonális artériás hypertonia idiopathias tüdőfibrosis (IPF)				
connective tissue disease-ILD				
alfa1-AT betegek				
tüdőtranszplantált betegek				
A szaruhártya ritka betegségei	Semmelweis Egyetem, Szemészeti Klinika 1083 Budapest, Tömő u. 25-29, Cornea Szakrendelés	Dr. Füst Ágnes Dr. Imre László	0036-20-825-8457 0036-30-492-9841	<a href="mailto:fust.agnes@med.semmelweis-univ.hu">fust.agnes@med.semmelweis-univ.hu</a> , <a href="mailto:imrelaszlo@pannomain.hu">imrelaszlo@pannomain.hu</a>
Egyes uveitis entitások	Semmelweis Egyetem, Szemészeti Klinika 1083 Budapest, Tömő u. 25-29, Uveitis Szakambulancia	Dr. Dohán Judit Dr. Géhl Zsuzsanna	0036-20-825-8464 0036-20-804-354	<a href="mailto:dohan.judit@med.semmelweis-univ.hu">dohan.judit@med.semmelweis-univ.hu</a> <a href="mailto:zgehl@freemail.hu">zgehl@freemail.hu</a>
Gyermekkori ritka szemfelszíni megbetegedések, veleszületett rendellenességek	Semmelweis Egyetem, Szemészeti Klinika 1083 Budapest, Tömő u. 25-29, Gyermekszemészeti Szakrendelés	Dr. Bausz Mária Dr. Maka Erika	0036-1-210-280/51689	<a href="mailto:bm@szem1.sote.hu">bm@szem1.sote.hu</a> <a href="mailto:maka.erika@med.semmelweis-univ.hu">maka.erika@med.semmelweis-univ.hu</a>
A látórendszer (ideghártya, látóideg) örökletes betegségei	Semmelweis Egyetem, Szemészeti Klinika 1083 Budapest, Tömő u. 25-29, Elektrofiziológia /Neuroophthalmológia	Dr. Knézy Krisztina	0036-20-825-8489	<a href="mailto:knezykriszta@yahoo.com">knezykriszta@yahoo.com</a>
Intraocularis/periocularis malignus daganatok	Semmelweis Egyetem, Szemészeti Klinika 1083 Budapest, Tömő u. 25-29, Onkológiai Szakrendelés	Dr. Lukáts Olga	0036-1-210-280/51711	<a href="mailto:lukatsolga@gmail.com">lukatsolga@gmail.com</a>
Öröklődő retinabetegségek	Semmelweis Egyetem, Szemészeti Klinika 1085 Budapest Mária u. 39.		0036-1-459-1500/54500	

## Szegedi Tudományegyetem

	Klinika/Szakrendelés neve	Ellátásban résztvevő orvosok nevei	Telefonszám	Email cím
Fabry disease	Belgyógyászati Klinika - Kardiológia - Családszűrés amb.	Prof. Dr. Sepp Róbert, Dr. Nagy Viktória, Dr. Takács Hedvig, Dr. Borbás János	62/545-220	<a href="mailto:office.in2nd@med.u-szeged.hu">office.in2nd@med.u-szeged.hu</a> , <a href="mailto:sepp.robert@med.u-szeged.hu">sepp.robert@med.u-szeged.hu</a>
Hypertrophic cardiomyopathy				
Amyloidosis				
Danon disease				
Dilated cardiomyopathy				
Peripartum cardiomyopathy				
X-linked dilated cardiomyopathy				
Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy				
Restrictive cardiomyopathy				
Left ventricular noncompaction				
Long QT syndrome				
Andersen-Tawil syndrome				
Timothy syndrome				
Brugada syndrome				
Catecholaminergic Polymorphic Ventricular Tachycardia				
Sick sinus syndrome,				

Retinal Dystrophy - Retinitis Pigmentosa	Szemészeti Klinika	Dr. Tóth-Molnár Edit, Dr. Skribek Ákos, Dr Szalay László	62/545487	<a href="mailto:toth-molnar.edit@med.u-szeged.hu">toth-molnar.edit@med.u-szeged.hu</a> , <a href="mailto:skribek.akos@med.u-szeged.hu">skribek.akos@med.u-szeged.hu</a> , <a href="mailto:szalay.laszlo@med.u-szeged.hu">szalay.laszlo@med.u-szeged.hu</a>
Autosomal recessive cerebellar ataxia	Neurológiai Klinika - Extrapyramidális	Prof. Dr. Klivényi Péter, Dr. Zádori Dénes, Dr. Szpisjak László	62/545-914	<a href="mailto:info.neur@med.u-szeged.hu">info.neur@med.u-szeged.hu</a>
Autosomal dominant cerebellar ataxia	Neurológiai Klinika - Neuromuscularis szakambulancia	Dr. Dézsi Livia, Dr. Lukács Melinda	62/545-354	
Autosomal dominant complex spastic paraplegia				
Autosomal dominant pure spastic paraplegia				
Autosomal recessive complex spastic paraplegia				
Autosomal recessive pure spastic paraplegia				
Congenital subglottic stenosis	Fül- Orr- Gégészeti és Fej-Nyaksebészeti Klinika	Prof. Dr. Rovó László, Prof. Dr. Csanády Miklós, Dr. Posta Bálint	62/545-310	office.ori@med.u-szeged.hu, mcsanady@freemail.hu
Congenital tracheal stenosis	Bőrgyógyászati és Allergológiai Klinika - HS Ambulancia	Prof. Dr. Kemény Lajos, Dr. Kovács Réka	62/545-277, 62/545-260	kemeny.lajos@med.u-szeged.hu, kovacs.reka@med.u-szeged.hu
Non-syndromic genetic deafness				
Hidradenitis suppurativa				

### Debreceni Egyetem

Betegség/betegségcsoport	Klinika/Szakrendelés neve	Ellátásban résztvevő orvosok nevei	Telefonszám	Email cím
Gilbert disease	DE Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék	Dr. Balogh István team vezető	+36 52 411 717 / 50055	balogh@med.unideb.hu
Smith - Lemli - Opitz syndrome	DE Gyermekgyógyászati Klinika	Dr. Szakszon Katalin team vezető helyettes	+36 52 411 717 / 56595 or 55114	szakszon.katalin@med.unideb.hu
Peters-Plus syndrome	DE Belgyógyászati Klinika	Dr. Harangi Mariann	+36 52 255 600 / 55468	harangi.mariann@med.unideb.hu
SED tarda	DE Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék	Dr. Koczok Katalin	+36 52 411 717 / 50048	koczok@med.unideb.hu
Cutis laxa, autosomal recessive, type IIb	DE Belgyógyászati Klinika	Dr. Pfliegler György	+36 52 425-574	g.pfliegler@gmail.com
Cystinuria	DE Szülészeti- és Nőgyógyászati Klinika	Dr. Török Olga	+36 52 411 600 / 54983	to@med.unideb.hu
Hermansky-Pudlak Syndrome	DE Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék	Dr. Ujfalusi Anikó	+36 52 512 900 / 56559	ujfalusi.aniko@med.unideb.hu
Niemann-Pick disease type C	DE Laboratóriumi Medicina Intézet	Dr. V. Oláh Anna	+36 52 411 717 / 50045	olaha@med.unideb.hu
Ornithine transcarbamylase deficiency				
Classical galactosaemia				
Galactokinase deficiency				
Pompe disease				
Disorders of carnitine transport and the carnitine cycle				
Carnitine transporter deficiency				
Maternally inherited Mitochondrial Cardiomyopathy				
Subacute Necrotizing Encephalopathy				
Unspecified mitochondrial disorders				
Aicardi-Goutières Syndrome (AGS)				
Primary microcephaly				
Beta-galactosidase deficiency				
Niemann-Pick disease type A or B				
CLN7				
Rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1 - mild				
Male X-linked adrenoleukodystrophy:				
Hereditary haemochromatosis Type 1				
Acrodermatitis enteropathica				
Familial hypercholesterolaemia - heterozygous				
Fabry disease				
Gaucher disease				
Familial dysbetalipoproteinaemia				
Progressive External Ophthalmoplegia Autosomal Dominant (PEOA)				
Wilson disease				
Familial hypercholesterolaemia - homozygous				
Creatine transporter deficiency				
Cerebrotendinous xanthomatosis				
Familial lipoprotein lipase deficiency				
Familial hyperalphalipoproteinaemia				

1. Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndromes	DE Gyermekgyógyászati Klinika	Dr. Szakszon Katalin team vezető	36 52 411 717 / 56595 vagy 55114	szakszon.katalin@med.unideb.hu
1.1. Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome intellectual disability	DE Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék	Dr. Balogh István team vezető helyettes	36 52 411 717 / 50055	balogh@med.unideb.hu
ADNP syndrome		Dr. Bessenyei Beáta	36 52 411 717 / 56559	bbessenyei@med.unideb.hu
Autosomal recessive primary microcephaly	DE Patológiai Intézet	Dr. Csonka Tamás	36 52 411 600 / 54777	csonka.tamas@med.unideb.hu
Cardiofaciocutaneous syndrome 1	DE Gyermekgyógyászati Klinika	Dr. Felszeghy Enikő	36 52 411 717 / 56790, 55828	felszeghy.eniko@med.unideb.hu
Ciliopathy	DE Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék	Dr. Koczok Katalin	36 52 411 717 / 50048	koczok@med.unideb.hu
Coffin-Siris syndrome	DE Gyermekgyógyászati Klinika	Dr. Kovács Tamás	36 52 411 717 / 54086	kovacst@med.unideb.hu
Congenital cataracts-facial dysmorphism-neuropathy	DE Rehabilitációs Tanszék	Dr. Lente Györgyi	36 52 255 000 / 57152	lente.gyorgyi@med.unideb.hu
Cornelia de Lange syndrome	DE Gyermekgyógyászati Klinika	Dr. Mogyorósy Gábor	36 52 411 717 / 55319, 55318	mogyoros@med.unideb.hu
Costello syndrome	DE Rehabilitációs Tanszék	Dr. Sveda Brigitta	36 52 411 717 / 54085	sveda.brigitta@med.unideb.hu
Crouzon disease	DE Gyermekgyógyászati Klinika	Dr. Margit Szabó Tímea	36 52 411 717 / 56595 vagy 55114	szabo.timea@med.unideb.hu
Fragile X syndrome	DE Ortopédiai Klinika	Dr. Szeverényi Csenge	36 52 411 600 / 55709	szcsenge@med.unideb.hu
Global developmental delay absent or hypoplastic	DE Szülészeti- és Nőgyógyászati Klinika	Dr. Török Olga	36 52 411 600 / 54983	to@med.unideb.hu
Glycosylphosphatidylinositol biosynthesis defect 1	DE Laboratóriumi Medicina Intézet, Klinikai Genetikai Tanszék	Dr. Ujfalusi Anikó	36 52 512 900 / 56559	ujfalusi.aniko@med.unideb.hu
Holoprosencephaly	DE Radiológia Klinika	Dr. Vrancsik Nóra	36 52 512 900 / 56857	vrancsiknora@med.unideb.hu
Joubert syndrome 1				
Kabuki-syndrome				
MCLMR syndrome				
Mental retardation, autosomal dominant 31				
Microlissencephaly				
Mowat-Wilson syndrome				
Orofaciodigital syndrome				
Peters-plus syndrome				
Pseudohypoparathyroidism type 1A				
Rubinstein-Taybi syndrome 1				
Shprintzen-Goldberg syndrome				
Simpson-Golabi-Behmel syndrome				
Smith-Lemli-Opitz syndrome				
Sotos syndrome 1				
Stüve-Wiedemann syndrome				
1.2. Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndromes without intellectual disability				
Alagille syndrome				
Classical Ehlers-Danlos syndrome				
Congenital hydrocephalus				
Currarino syndrome				
Ectodermal dysplasia syndrome				
Ehlers-Danlos syndrome				
Fanconi anaemia				
Frontonasal dysplasia				
Holt-Oram syndrome				
Isolated Klippel-Feil syndrome				
Klippel-Trénaunay syndrome				
Mandibular hypoplasia-deafness-progeroid features and lipodystrophy syndrome				
Marfan syndrome				
Muenke syndrome				
Nail-patella syndrome				
Neurocutaneous melanocytosis				
Oculo-auriculo-vertebral spectrum				
Saethre-Chotzen syndrome				
Stickler syndrome type 1				
Trichorhinophalangeal syndrome				
VACTERL/VATER association				
Warsaw breakage syndrome				

1.3. Multiple congenital anomalies/dysmorphic syndrome, variable intellectual disability
Aarskog-Scott syndrome
Alström syndrome
Bardet-Biedl syndrome
Beckwith-Wiedemann syndrome due to imprinting defect of 11p15
CHARGE syndrome
Combined immunodeficiency with faciooculoskeletal anomalies
Epidermolysis bullosa simplex
Focal dermal hypoplasia
Greig cephalopolysyndactyly syndrome
hereditary hemorrhagic teleangiectasia
Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome
Noonan syndrome
Prader-Willi syndrome
PYCR1-related De Barsy syndrome
Rare skin disease
Silver-Russell syndrome
2. Rare intellectual disability
2.1. Rare intellectual disability with developmental anomaly
12p12.1 microdeletion syndrome
Aicardi-Goutières syndrome
Angelman syndrome
Angelman syndrome due to paternal uniparental disomy of chromosome 15
Ataxia-telangiectasia
Autosomal recessive Segawa syndrome
Blepharophimosis-intellectual disability syndrome, SBBYS type
Developmental delay-facial dysmorphism syndrome due to MED13L deficiency
Dravet syndrome
Early infantile epileptic encephalopathy
Early infantile epileptic encephalopathy, type 41
Friedreich ataxia
Genetic overgrowth/obesity syndrome
Genitopatellar syndrome
Glycogen storage disease due to liver glycogen phosphorylase deficiency
GM1 gangliosidosis
KCNQ2-related epileptic encephalopathy
Late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis
Leigh syndrome
Lissencephaly due to LIS1 mutation
Mitochondrial DNA-related mitochondrial myopathy
Mucopolysaccharidosis type 3
Niemann-Pick disease type C, juvenile neurologic onset
Periventricular nodular heterotopia
Poretti-Boltshauser syndrome
Rett syndrome
Schizencephaly
X-linked adrenoleukodystrophy
X-linked intellectual disability-global development delay-facial dysmorphism-sacral caudal remnant syndrome
X-linked intellectual disabilityhypotonia-movement disorder syndrome
2.2. Rare intellectual disability without developmental anomaly
Autosomal dominant non-syndromic intellectual disability
CLCN4-related X-linked intellectual disability syndrome
Generalized epilepsy with febrile seizures-plus
Intellectual developmental disorder with dysmorphic facies and ptosis
Kearns-Sayre syndrome

Macrocephaly-intellectual disability-autism syndrome
Tuberous sclerosis complex
2.3. Other
Rare pervasive developmental disorder
3. Chromosomal abnormalities
3.1. Chromosomal abnormalities, not elsewhere classified
47,XYY syndrome
49,XXXXY syndrome
Angelman syndrome due to maternal 15q11q13 deletion
Axenthal-Rieger syndrome
Burnside-Butler syndrome
Cri du chat syndrome
De Grouchy syndrome
DiGeorge syndrome
Down syndrome
Ectodermal dysplasia syndrome
Kleefstra syndrome
Klinefelter-syndrome
Koolen-De Vries syndrome
Monosomy 9q22.3
Mosaic trisomy 16
Mosaic trisomy 18
Other deletions of part of a chromosome (Q93.59)
Other specified trisomies and partial trisomies of autosomes (Q92.8)
Pallister-Killian syndrome
Partial trisomy/tetrasomy of the short arm of chromosome 9
Triple X syndrome
Turner-syndrome
Williams syndrome
Wolf-Hirschhorn syndrome
X-linked intellectual disability-retinitis pigmentosa syndrome
Xq25 microduplication
4. Rare but isolated congenital malformation not otherwise covered by an ERN
4.1. Cleft lip and cleft palate
Cleft lip with or without cleft palate
4.2. Congenital malformations of eye, ear, face and neck
Blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome
Isolated aniridia
Isolated Klippel-Feil syndrome
Isolated plagiocephaly
Isolated trigonocephaly
Solitary median maxillary central incisor (SMMCI) syndrome
4.3. Congenital malformations of genital organs
46,XY disorder of sex development
45,X/46,XY mixed gonadal dysgenesis
4.4. Congenital malformations and deformations of the musculoskeletal system
Achondrogenesis type 2
Achondroplasia
Becker muscular dystrophy
Central core disease
Centronuclear myopathy
Childhood-onset nemaline myopathy
Cleidocranial dysplasia
Congenital multicore myopathy with external ophthalmoplegia
Congenital muscular dystrophy, Ullrich type
Duchenne muscular dystrophy
Hypochondroplasia
Merosin-negative congenital muscular dystrophy
Mitochondrial myopathy
Osteogenesis imperfecta type 1
Osteogenesis imperfecta type 2
Poland-anomaly



Pompe disease				
Primary bone dysplasia with micromelia				
Spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity				
Spondyloepiphyseal dysplasia congenita				
4.5. Congenital malformations of the nervous system				
Charcot-Marie-Tooth disease type 1A				
Congenital hydrocephalus				
MELAS				
NARP (Neuropathy-ataxia-retinitis pigmentosa) syndrome				
Septo-optic dysplasia spectrum				
Werdnig-Hoffmann disease				
4.6. Congenital malformations of the respiratory system				
Cystic fibrosis				
4.7. Other congenital malformations				
Genetic cardiac malformation				
Fever-associated acute infantile liver failure syndrome				
Non-syndromic polydactyly				
Rare deafness				
Hidradenitis suppurativa	DE KK Bőrgyógyászati Klinika	Dr. Gáspár Krisztián	3652255602	<a href="mailto:gaspar.krisztian@med.unideb.hu">gaspar.krisztian@med.unideb.hu</a>
myeloid malignancies	DE KK Belgy. Int. Haematologiai Szakrendelés	Prof. Dr. Illés Árpád	36-52-255164	<a href="mailto:illesarpaddr@gmail.com">illesarpaddr@gmail.com</a>
Acute myeloid leukaemia		Prof. emeritus Dr. Udvardy Miklós	36-52-255164	<a href="mailto:udvardy.miklosdr@gmail.com">udvardy.miklosdr@gmail.com</a>
Őssejtátültetés		Dr. Gergely Lajos	36-52-255164	<a href="mailto:lgergely.work@gmail.com">lgergely.work@gmail.com</a>
Krónikus myeloid laeukaemia		Dr. Váróczy László	36-52-255164	<a href="mailto:varoczy@belklinika.com">varoczy@belklinika.com</a>
Primaer myelofibrosis		Dr. Reményi Gyula	36-52-255164	<a href="mailto:remenyigyula@hotmail.com">remenyigyula@hotmail.com</a>
Myelodysplasia		Dr. Szász Róbert	36-52-255164	<a href="mailto:szaszr@med.unideb.hu">szaszr@med.unideb.hu</a>
lymphoid malignitások		Dr. Batár Péter	36-52-255164	<a href="mailto:pbatar@med.unideb.hu">pbatar@med.unideb.hu</a>
Hodgkin-lymphoma		Dr. Simon Zsófia	36-52-255164	<a href="mailto:zsocogo@gmail.com">zsocogo@gmail.com</a>
Akut lymphoblastos leukaemia		Dr. Jóna Ádám	36-52-255164	<a href="mailto:jona.adam1@gmail.com">jona.adam1@gmail.com</a>
Köpenysejtes lymphoma				
Primer közp.ldegr./retina lymphoma				
follicularis lymphoma		Prof. emeritus Dr. Boda Zoltán	36-52-255164	<a href="mailto:zboda@med.unideb.hu">zboda@med.unideb.hu</a>
plasma sejt myeloma		Dr. Schlammadinger Ágota	36-52-255164	<a href="mailto:schlami@med.unideb.hu">schlami@med.unideb.hu</a>
diffúz, nagy-B sejtes lymphoma		Dr. Rázsó Katalin	36-52-255164	<a href="mailto:krazso@med.unideb.hu">krazso@med.unideb.hu</a>
krónikus lymphoid leukaemia				
Haemophilia A (FVIII def.)				
Haemophilia B (FIX def.)	DE KK Ritka Betegségek Szakrendelés	Dr. Pfliegler György	36-52-255164	<a href="mailto:g.pfliegler@gmail.com">g.pfliegler@gmail.com</a>
Haemophilia C (FXI def.)		Dr. Brúgós Boglárka	36-52-255164	<a href="mailto:brugosb@gmail.com">brugosb@gmail.com</a>
Ritka faktorhiányok		Dr. Radnay Zita	36-52-255164	<a href="mailto:radnayzita@gmail.com">radnayzita@gmail.com</a>
Szerzett haemophiliák				
von Willebrand betegség				
örökletes thrombocytopathiák	DE KK Gyermekklinika Haematológiai Szakrendelés ❖	Prof. Dr. Kiss Csongor	36-52-411717/56716	<a href="mailto:kisscs@med.unideb.hu">kisscs@med.unideb.hu</a>
örökletes haemochromatosisok	DE KK Gyermekklinika Haematológiai Szakrendelés ❖	Dr. Szegedi István	36-52-411717/56716	<a href="mailto:iszegedi@med.unideb.hu">iszegedi@med.unideb.hu</a>
csontvelő örökletes elégtelensége				
aplasztikus anaemia				
paroxysmusos nocturnalis haemoglobinuria				
sarlósejtes anaemia				
thalassaemiák				
Waldenström macroglobulinaemia				
TTP/HUS				
örökletes thrombophiliák				
macrothrombocytopeniák				
Castleman sy				
haemangiomas/haemangiosarcomatosis				
Osler-Weber-Rendu kór				
Primer Biliáris Kolangitisz (PBC)	Debreceni Egyetem, Gasztroenterológiai Nem Önálló Tanszék, Hepatológiai szakrendelés	Dr. Papp Mária	36 52 255 600 / 55265	<a href="mailto:papp.maria@med.unideb.hu">papp.maria@med.unideb.hu</a>
		Dr. Tornai István	36 52 255 600 / 55265	<a href="mailto:itornai@med.unideb.hu">itornai@med.unideb.hu</a>
	Debreceni Egyetem, Ritka Betegségek Szakértői Központ, Ritka betegségek szakrendelés	Dr. Pfliegler György	36 52 255 600 / 55265	<a href="mailto:g.pfliegler@gmail.com">g.pfliegler@gmail.com</a>

Primer Szklerotizáló Kolangitisz (PSC)	Debreceni Egyetem, Gastroenterológiai Nem Önálló Tanszék, Hepatológiai szakrendelés	Dr. Papp Mária	36 52 255 600 / 55265	papp.maria@med.unideb.h u
		Dr. Tornai István	36 52 255 600 / 55265	itornai@med.unideb.hu
	Debreceni Egyetem, Ritka Betegségek Szakértői Központ, Ritka betegségek szakrendelés	Dr. Pfliegler György	36 52 255 600 / 55265	g.pfliegler@gmail.com
Autoimmun Hepatitisz (AIH)	Debreceni Egyetem, Gastroenterológiai Nem Önálló Tanszék, Hepatológiai szakrendelés	Dr. Papp Mária	36 52 255 600 / 55265	papp.maria@med.unideb.h u
		Dr. Tornai István	36 52 255 600 / 55265	itornai@med.unideb.hu
	Debreceni Egyetem, Ritka Betegségek Szakértői Központ, Ritka betegségek szakrendelés	Dr. Pfliegler György	36 52 255 600 / 55265	g.pfliegler@gmail.com
Wilson-kór	Debreceni Egyetem, Gastroenterológiai Nem Önálló Tanszék, Hepatológiai szakrendelés	Dr. Papp Mária	36 52 255 600 / 55265	papp.maria@med.unideb.h u
		Dr. Tornai István	36 52 255 600 / 55265	itornai@med.unideb.hu
	Debreceni Egyetem, Ritka Betegségek Szakértői Központ Ritka betegségek szakrendelés	Dr. Pfliegler György	36 52 255 600 / 55265	g.pfliegler@gmail.com
Vaszkuláris májbetegség	Debreceni Egyetem, Gastroenterológiai Nem Önálló Tanszék, Hepatológiai szakrendelés	Dr. Papp Mária	36 52 255 600 / 55265	papp.maria@med.unideb.h u
		Dr. Tornai István	36 52 255 600 / 55265	itornai@med.unideb.hu
	Debreceni Egyetem, Ritka Betegségek Szakértői Központ, Ritka betegségek szakrendelés	Dr. Pfliegler György	36 52 255 600 / 55265	g.pfliegler@gmail.com
Ritka eredetű akut májelégtelenség	Debreceni Egyetem, Gastroenterológiai Nem Önálló Tanszék, Hepatológiai szakrendelés	Dr. Papp Mária	36 52 255 600 / 55265	papp.maria@med.unideb.h u
		Dr. Tornai István	36 52 255 600 / 55265	itornai@med.unideb.hu
	Debreceni Egyetem, Ritka Betegségek Szakértői Központ, Ritka betegségek szakrendelés	Dr. Pfliegler György	36 52 255 600 / 55265	g.pfliegler@gmail.com
	Debreceni Egyetem, Intenzív Osztály	Dr. Kerekes György	36 52 255 600 / 55416	gkerekes@med.unideb.hu
Terhességi intrahepatikus kolesztázis	Debreceni Egyetem, Szülészeti és Nőgyógyászati Intézet, Terhesambulancia	Dr. Krasznai Zoárd Tibor	36 52 411 600 / 54010	krasznai.zoard@med.unideb .hu
	Debreceni Egyetem, Gastroenterológiai Nem Önálló Tanszék, Hepatológiai szakrendelés	Dr. Papp Mária	36 52 255 600 / 55265	papp.maria@med.unideb.h u
	Debreceni Egyetem, Ritka Betegségek Szakértői Központ, Ritka betegségek szakrendelés	Dr. Pfliegler György	36 52 255 600 / 55265	g.pfliegler@gmail.com
Terhességi akut zsírmáj	Debreceni Egyetem, Szülészeti és Nőgyógyászati Intézet, Terhesambulancia	Dr. Krasznai Zoárd Tibor	36 52 411 600 / 54010	krasznai.zoard@med.unideb .hu
	Debreceni Egyetem, Gastroenterológiai Nem Önálló Tanszék, Hepatológiai szakrendelés	Dr. Papp Mária	36 52 255 600 / 55265	papp.maria@med.unideb.h u
	Debreceni Egyetem, Ritka Betegségek Szakértői Központ, Ritka betegségek szakrendelés	Dr. Pfliegler György	36 52 255 600 / 55265	g.pfliegler@gmail.com
HELLP szindróma	Debreceni Egyetem, Szülészeti és Nőgyógyászati Intézet, Terhesambulancia	Dr. Krasznai Zoárd Tibor	36 52 411 600 / 54010	krasznai.zoard@med.unideb .hu
	Debreceni Egyetem, Gastroenterológiai Nem Önálló Tanszék, Hepatológiai szakrendelés	Dr. Papp Mária	36 52 255 600 / 55265	papp.maria@med.unideb.h u

	Debreceni Egyetem, Ritka Betegségek Szakértői Központ, Ritka betegségek szakrendelés	Dr. Pfliegler György	36 52 255 600 / 55265	g.pfliegler@gmail.com
Genetikai kolesztatikus betegség	Debreceni Egyetem, Gasztroenterológiai Nem Önálló Tanszék, Hepatológiai szakrendelés	Dr. Papp Mária	36 52 255 600 / 55265	<a href="mailto:papp.maria@med.unideb.hu">papp.maria@med.unideb.hu</a> ;
		Dr. Tornai István	36 52 255 600 / 55265	<a href="mailto:itornai@med.unideb.hu">itornai@med.unideb.hu</a>
	Debreceni Egyetem, Ritka Betegségek Szakértői Központ, Ritka betegségek szakrendelés	Dr. Pfliegler György	36 52 255 600 / 55265	g.pfliegler@gmail.com
Cisztikus májbetegség	Debreceni Egyetem, Sebészeti Tanszék, Gasztroenterológiai-Sebészeti szakrendelés	Dr. Damjanovich László	36 52 411 717 / 55966	dami1960@med.unideb.hu
Biliáris atrézia	Debreceni Egyetem, Gyermekgyógyászati Klinika, Gyermeksebészeti Osztály	Dr. Sasi Szabó László	36 52 411 717 / 54237	sasi.szabo.laszlo@med.unideb.hu
Choledochus ciszta	Debreceni Egyetem, Sebészeti Tanszék, Gasztroenterológiai-Sebészeti szakrendelés	Dr. Damjanovich László	36 52 411 717 / 55966	dami1960@med.unideb.hu
Hepatobiliáris tumor összejt-tulajdonságokkal és kevert típusok (CCA/HCC)	Debreceni Egyetem, Onkológiai Nem Önálló Tanszék, Onkológiai szakrendelés	Dr. András Csilla	36 52 411 600 / 56373	andras.csilla@med.unideb.hu
Intrahepatikus kolangioszarkóma				
Primer hepatikus neuroendokrin tumor (NET)				
von Hippel syndroma	Debreceni Egyetem, Ritka Betegségek Szakértői Központ, Ritka betegségek szakrendelés	Dr. Pfliegler György, Dr. Papp Mária Dr. Tornai István	36 52 255 600 / 55265	<a href="mailto:g.pfliegler@gmail.com">g.pfliegler@gmail.com</a> ; <a href="mailto:papp.maria@med.unideb.hu">papp.maria@med.unideb.hu</a> ; <a href="mailto:itornai@med.unideb.hu">itornai@med.unideb.hu</a>
mastocytosis				
polychondritis recurrens				
ceroid lipofuscinosis				
Bartter syndroma				
lipomatosis				
aortitis				
límphoedemák				
Wilson-kór				
alkaptonuria				
neurofibromatosis				
POEMS				
szerezett HANO				
Marfan syndroma				
eosinophil ascites				
SLE és egyéb autoimmun kórképek				
acut intermittáló prophyria				
hereditaer elliptocytosis/sphaerocytosis				
thymus persistens				
Churg-Strauss sy				
osteogenesis imperfecta				
csont-Paget-kór				
insulinoma				
nesidioblastosis				
Guillain-Barré sy				
gluten sensitiv enteropathia				
felőttkori Still syndroma				
dermatomyositis				
Chanarin-Dorfman kór				
Wegener-granulomatosis				
Prader-Willi syndroma				
Gorham syndroma				
primaer biliaris cirrhosis				