

A Semmelweis Egyetem Ritka Betegségek Szakértői Központ által ellátott betegségek és szakrendelések listája
(genetikai diagnosztika nélkül)



Összeállították: a SE Ritka Betegségek Szakértői Központ munkatársai

Betegség/betegségcsoport (jelenleg ellátott vagy tervezett jelölése)	Klinikai/Szakrendelés neve	Gondozó orvos neve	Szakrendelés telefonszáma	Szakrendelés email
Belgyógyászati kórképek				
Semmelweis Egyetem I. sz. Belgyógyászati Klinika				
Wilson kór		Dr. Szalay Ferenc professor emeritus, Dr. Abonyi Margit egyetemi docens, Dr. Kiss Lajos egyetemi tanársegéd, Dr. Folhoffer Anikó szakorvosjelölt, Dr. Németh Dániel PhD ösztöndíjas		szalay@bel1.sote.hu
Haemochromatosis		Dr. Szalay Ferenc professor emeritus, Dr. Abonyi Margit egyetemi docens, Dr. Folhoffer Anikó szakorvosjelölt, Dr. Németh Dániel PhD ösztöndíjas, Dr. Tóth Tamás szakorvos		szalay@bel1.sote.hu
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		lakatos.peter@med.semmelweis-univ.hu
Pajzsmirigyhormon rezisztencia, congenitalis hypoparathyreosis				

Hematológiai kórképek				
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)	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, valamint Dr Sári Eszter, Dr Paksi Melinda, Dr Mucsi Orsolya, Dr Svébis Márk, Dr Szili Balázs, Dr Körösmezey Gábor	00-36-20-825-8644 00-36-20-666-3626	demeter.judit@med.semmelweis-univ.hu demjud6@gmail.com
			-4276	demjud6@gmail.com
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)				
Semmelweis Egyetem II. sz. Belgyógyászati Klinika 1088 Budapest, Szentkirályi utca 46.				
Cushing-kór és -szindróma, acromegalia, neuroendokrin daganatok, medulláris pajzsmirigyrák, phaeochromocytoma, primer hyperparathyreosis, pseudohypparathyreosis		Prof. Dr. Tóth Miklós Dr. Igaz Péter, docens Prof. Dr. Rác Károly Dr. Szücs Nikolette, adj.		

Multiplex Endokrin Neoplasiák, von Hippel-Lindau szindróma, Örökletes phaeochromocytoma-paraganglioma szindróma, congenitalis adrenalis hyperplasia		Szücs Nikolette egyetemi adjunktus, Igaz Péter egyetemi docens, belgyógyász,-endokrinológus-klinikai genetikus szakorvos, Prof. Tóth Miklós és Prof. Rác Károly, Dr.Patócs Attila egyetemi docens	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
hypophysis daganatok		Szücs Nikolette egyetemi adjunktus, Igaz Péter egyetemi docens, belgyógyász,-endokrinológus-klinikai genetikus szakorvos, Prof. Tóth Miklós és Prof. Rác Károly, Dr.Patócs Attila egyetemi docens		
szteroid bioszintézisben résztvevő enzim defektusok		Szücs Nikolette egyetemi adjunktus, Igaz Péter egyetemi docens, belgyógyász,-endokrinológus-klinikai genetikus szakorvos, Prof. Tóth Miklós és Prof. Rác Károly, Dr.Patócs Attila egyetemi docens		
Semmelweis Egyetem III. sz. Belgyógyászati Klinika				
Herediter angioödéma	Országos Angioödéma Központ	Prof. Dr. Farkas Henriette	Ambulancia: +3613251279 +36 1 3251481 Orvos:Dr. Farkas Henritte +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	Kutatólaboratórium	Prof. Dr. Prohászka Zoltán	0036-1-3251379, 0036-20-8250962	Prohaszka.zoltan@med.semmelweis-univ.hu
Mastocytosis		Dr. Várkonyi Judit, Dr. Horváth Laura, Dr. Szombath Gergely, Bőrgyógyászati Klinika: Dr.Marschalkó Márta és Dr.Hidvéghi Bernadett. I.sz. Patológia Intézet: Dr.Csomort Judit, Dr. Bődör Csaba, Dr. Kovalszki Ilona		varkonyi.judit@med.semmelweis-univ.hu
Myelodysplasiás szindrómák		III.sz. Belgyógyászati Klinika hematológusai		
Hemochromatosis				varkonyi.judit@med.semmelweis-univ.hu

Bőrgyógyászati kórképek		Semmelweis Egyetem Bőr-, Nemikórtani és Bőronkológiai Klinika, 1085 Budapest, Mária u. 41.		
Genodermatosisek	SE Bőr-, Nemikórtani és Bőronkológiai Klinika szakrendelése	Prof. Dr. Kárpáti Sarolta egyetemi tanár; Dr. Becker Kriszita PhD adjunktus, bőrgyógyász és klinikai farmakológus; Dr. Medvecz Márta PhD adjunktus, bőrgyógyász és klinikai genetikus; Dr. Silló Pálma tanársegéd, bőrgyógyász és klinikai genetikus	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		Semmelweis Egyetem Fül – Orr - Gégészeti és Fej-Nyaksebészeti Klinika, 1083 Budapest, Szigony u. 36.		
Osler- kór	Ritka F.O.G. betegségek	Dr. Noszek László	0036-20-825-8712	
Wegener- granulomatózis	Ritka F.O.G. betegségek	Dr. Noszek László	0036-20-825-8712	
Fabry- kór (ld. gyermekgyógyászatnál is)	Ritka F.O.G. betegségek	Dr. Noszek László	0036-20-825-8712	
Mondini- deformitás	Ritka F.O.G. betegségek	Dr. Küstel Marianna	0036-20-825-8712	
		Dr. Noszek László		
Usher- szindróma	Ritka F.O.G. betegségek	Dr. Noszek László	0036-20-825-8712	
Genetikai eredetű süketiségek	F.O.G. Genetikai Ambulancia, Cochlearis Implantációs Ambulancia	Dr. Küstel Marianna	0036-20-825-8712	
		Dr. Noszek László		

Gyermekgyógyászati kórképek	Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, 1083 Budapest, Bókay János u. 53-54.			
	Semmelweis Egyetem, II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika, 1094 Budapest, Tűzoltó u. 7-9.			
Congenitalis Adrenalis Hyperplasia	Endokrinológia - I. Gyermekeklinika	Dr. Luczay Andrea	0036-1-334-3743	luczay.andrea@med.semmelweis-univ.hu
Cystas fibrosis	Genetikai Tanácsadás. – II. Gyermekeklinika	Prof. Dr. Fekete György	0036-1-215-1380/ 52957	fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu
Fabry betegség	Genetikai Tanácsadás- II. Gyermekeklinika	Prof. Dr. Fekete György	0036-1-215-1380/ 52957	fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu
Fragilis X	Genetikai Tanácsadás	Prof. Dr. Fekete György	0036-1-215-1380/ 52957	fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu
Neurofibromatosis	I. sz. Gyermekeklinika Gyermecklinika Gyermecklinika Szakrendelés	Dr. Farkas Viktor		
Galaktozémia (minden típus) lásd újszülöttkori tömegszűrés keretében diagnosztizált betegségeknél	I. sz. Gyermekeklinika II. sz. Belgyógyászati Klinika Genetikai Tanácsadás- II. Gyermekeklinika	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. Gyermekeklinika	Dr. Haltrich Irén Tóth Zsuzsa Jankóné Kiss Eszter Gudlin Gabriella	0036-1-215-1380/52840 0036-1-215-1380/52882	
Sclerosis tuberosa	Gyermecklinika szakrendelés	Dr. Gyorsok Zsuzsanna Dr. Bodó Tímea Prof Fogarasi András	0036-1-422-2871 0036-1-422-2872	http://www.bethesda.hu/ilka-utca/neurologia
Legius szindróma	Genetikai Tanácsadás - II. Gyermekeklinika	Prof. Dr. Fekete György	0036-1-215-1380/ 52957	fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu
Marfan syndroma	II. Gyermekeklinika	Prof. Dr. Fekete György	0036-1-215-1380/ 52957	fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu
MPS	Genetikai Tanácsadás - II. Gyermekeklinika Anyagcsere Laboratórium / Enzimdiagnosztika – I.	Prof. Dr. Fekete György Dr. Szatmári Ildikó	0036-1-215-1380/ 52957 0036-1-334-3186/52783	fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu szatmari.ildiko@med.semmelweis-univ.hu
Neurofibromatosis I	Genetikai Tanácsadás - II. Gyermekeklinika	Prof. Dr. Fekete György	0036-1-215-1380/ 52957	fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu

Nonsyndromás veleszületett sükettség	Genetikai Tanácsadás - II. Gyermekklinika	Prof. Dr. Fekete György	00361-215-1380/ 52957	fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu
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	anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu
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	fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu
Williams syndroma	Genetikai Tanácsadás - II. Gyermekklinika	Prof. Dr. Fekete György	0036-1-215-1380/ 52957	fekete.gyorgy@med.semmelweis-univ.hu
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	anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu
Aminosav anyagcsere zavarai (7 kórkép)	I. sz. Gyermekklinika	Dr. Bókay János Dr. Zsidegh Petra	0036-1-334-3186/52755 0036-1-334-3186/52703	anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu
Galactosaemia, biotinidáz hiány	I. sz. Gyermekklinika	Dr. Balogh Lídia Dr. Zsidegh Petra	0036-1-334-3186/52755	anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu
Organikus aciduriák (9 kórkép)	I. sz. Gyermekklinika	Dr. Zsidegh Petra Dr. Papp Ferenc	0036-20-825-9188	zsidegh.petra@med.semmelweis-univ.hu
Zsírsvoxidáció zavarai (7 kórkép)	I. sz. Gyermekklinika	Dr. Zsidegh Petra	0036-20-825-9188	zsidegh.petra@med.semmelweis-univ.hu
Nem az újszülöttkori tömegszűrés keretében diagnosztizált betegségek	I. sz. Gyermekklinika Anyagcsere Ambulancia		0036-1-215-1380 / 52726	
Karbamid-ciklus zavarai	I. sz. Gyermekklinika	Dr. Zsidegh Petra	0036-20-825-9188	zsidegh.petra@med.semmelweis-univ.hu
Májbetegséget okozó anyagcsere-és egyéb ritka betegségek.	I. sz. Gyermekklinika	Dr. Dezsőfi Antal Dr. Vojnisek Zsuzsanna	0036-1-334-3186/52703	anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu Dezsofi.antal@med.semmelweis-univ.hu
Raktározási betegségek	I. sz. Gyermekklinika	Dr. Dezsőfi Antal Dr. Balogh Lídia	0036-1-334-3186/52703	anyagcsere@med.semmelweis-univ.hu
SLO, VLCFA	I. sz. Gyermekklinika, Anyagcsere Laboratórium	Dr. Szatmári Ildikó Szabó Eszter	0036-1-334-3186/52783	szatmari.ildiko@med.semmelweis-univ.hu

Cisztás vesebetegségek, szteroid rezisztens nephrosis szindróma, vesehypoplasiák, nephronophtisis	I. sz. Gyermekklinika, Nephrogenetikai Ambulancia	Dr. Tory Kálmán	0036-1-334-3186/52717	torykalman@hotmail.com
Vesebetegséget okozó anyagcsere-betegségek	I. sz. Gyermekklinika	Dr. Reusz György Dr. Szabó Attila Dr. Sallay Péter	0036-1-334-3186/52667	szabo.attila@med.semmelweis-univ.hu
Neurológiai Kórképek	Semmelweis Egyetem, Ritka Neurológiai Betegségek Központja 1083 Budapest, Balassa u. 6.			
Örökletes központi és perifériás idegrendszeri betegségek	Neurogenetikai Ambulancia	Dr. Molnár Mária Judit Dr. Grosz Zoltán	0036-1-459-1500 /51190	molneur@gmail.com
Neuromuscularis betegségek (izombetegségek, neuropathiák, myositisek, ALS, motoneuron betegségek)	Ritka Neurológiai Betegségek Ambulanciája	Dr. Molnár Mária Judit Dr. Grosz Zoltán	0036-1-459-1500 /51190	molneur@gmail.com
Huntington kór	Neurogenetikai Ambulancia	Dr. Molnár Mária Judit	-424,0293026	molneur@gmail.com
Neurofibromatosis és egyéb neurocutan betegségek	Neurogenetikai Ambulancia	Dr. Grosz Zoltán	0036-1-459-1500 /51190	molneur@gmail.com
Örökletes neurodegeneratív betegségek (Alzheimer kór, Parkinson kór, dystóniák, Wilson kór)	Neurogenetikai Ambulancia	Dr. Grosz Zoltán	0036-1-459-1500 /51190	molneur@gmail.com
Lysosomalis betegségek (Pompe kór, Fabry kór, mucopolysaccharidozisosok)	Neurogenetikai Ambulancia	Dr. Molnár Mária Judit	0036-1-459-1500 /51190	molneur@gmail.com
Örökletes ataxiák	Neurogenetikai Ambulancia	Dr. Molnár Mária Judit	0036-1-459-1500 /51190	molneur@gmail.com
Örökletes spasticus paraparesisek	Neurogenetikai Ambulancia	Dr. Grosz Zoltán	0036-1-459-1500 /51190	molneur@gmail.com
Mitochondrialis és egyéb neurometabolikus betegségek	Neurogenetikai Ambulancia	Dr. Molnár Mária Judit	0036-1-459-1500 /51190	molneur@gmail.com
Monogénes stroke syndromák (pl CADASIL)	Neurogenetikai Ambulancia	Dr. Grosz Zoltán	0036-1-459-1500 /51190	molneur@gmail.com
Neurodevelopmentalis betegségek	Ritka Neurológiai Betegségek Ambulanciája	Dr. Molnár Mária Judit Dr. Grosz Zoltán	0036-1-459-1500 /51190	molneur@gmail.com
Pulmolnológiai kórképek	Semmelweis Egyetem, Pulmolnológiai Klinika, 1125 Budapest, Diósárok u. 1/c.			
Pulmonális artériás hypertonia	Semmelweis Egyetem	Prof. Dr. Müller Veronika	1-355-9733/57018	-
idiopathias tüdőfibrosis (IPF)	Pulmolnológiai Klinika	Dr. Karlócai Kristóf		
connective tissue disease-ILD		Prof. Dr. Müller Veronika		
alfa1-AT betegek		Prof. Dr. Müller Veronika		
tüdőtranszplantált betegek		Prof. Dr. Müller Veronika		
Szemészeti kórképek	Semmelweis Egyetem, Szemészeti Klinika 1083 Budapest, Tömő u. 25-29			
A szaruhártya ritka betegségei	Cornea Szakrendelés	Dr. Füst Ágnes Dr. Imre László	0036-20-825-8457 0036-30-492-9841	fust.agnes@med.semmelweis-univ.hu imrelaszlo@pannomain.hu

Egyes uveitis entitások	Uveitis Szakambulancia	Dr. Dohán Judit Dr. Géhl Zsuzsanna	0036-20-825-8464 0036-20-804-354	dohan.judit@med.semmelweis-univ.hu zgehl@freemail.hu
Gyermekkori ritka szemfelszíni megbetegedések, veleszületett rendellenességek	Gyermekszemészeti Szakrendelés	Dr. Bausz Mária Dr. Maka Erika	0036-1-210-280/51689	bm@szeml.sote.hu maka.erika@med.semmelweis-univ.hu
A látórendszer (ideghártya, látóideg) örökletes betegségei	Elektrofiziológia /Neuro-ophthalmológia	Dr. Knézy Krisztina	0036-20-825-8489	knezykriszta@yahoo.com
Intraocularis/periocularis malignus daganatok	Onkológiai Szakrendelés	Dr. Lukáts Olga	0036-1-210-280/51711	lukatsolga@gmail.com
Öröklődő retinabetegségek	SE Szemészeti Klinika, 1085 Budapest Mária u. 39.		0036-1-459-1500/54500	