

BOZSIK ANIKÓ



Országos Onkológiai Intézet
Molekuláris Genetikai Osztálya

Cím: 1122 Budapest, Ráth György u. 7-9.

BEMUTATKOZÁS

Osztályunkon örökletes daganatok csírvonalas hajlamosító génjeinek genetikai vizsgálatát végezzük. Rutin diagnosztika részeként a klinikummal összefüggő örökölhető mutációkat keresünk. Olyan rákszindrómák genetikai hátterét teszteljük, melynek örökletessége magas: leggyakrabban familiáris emlő-és petefészekrák, örökletes vastagbél-, vagy neuroendokrin daganatos betegségek esetén végzünk vizsgálatot. A rutin diagnosztika mellett kutatási tevékenységünkhöz tartozik ismeretlen hatású variánsok funkcionális vizsgálata, elsősorban cDNS-szintű tesztekkel. Vizsgáljuk továbbá az ismert örökletesség egyéb genetikai, illetve nem genetikai tényezőkkel való összefüggéseit, a tumor kialakulását, agresszivitását, terápiakésztségét befolyásoló faktorokat.

ELSAJÁTÍTHATÓ TECHNIKÁK

- DNS és RNS izolálási technikák
- PCR technikák: Touch-down PCR, Long-Range PCR, Real-time PCR, RT-PCR
- Sanger szekvenálási technika
- NGS (next-generation sequencing): többféle könyvtár-készítő módszerrel különféle targetekre: panel dúsítás (capture vagy PCR alapú), exom szekvenálás, genom szekvenálás.
- MLPA (Multiplex Ligation-based Probe Amplification)
- cDNS vizsgálatok
- Promoter metilációs vizsgálat
- Sejtenyésztés, sejtvonalakon végzett technikák

VÁLOGATOTT KÖZLEMÉNYEK

Bozsik, A., Butz, H., Grolmusz, VK., Polgár, C., Patócs, A., Papp, J. (2023) Genome sequencing-based discovery of a novel deep intronic APC pathogenic variant causing exonization. **Eur J Hum Genet** **31**: 7 pp. 841-845.

Butz, H., **Bozsik, A.,*** Grolmusz, V., Szócs, E., Papp, J., Patócs, A. (2023) Challenging interpretation of germline TP53 variants based on the experience of a national comprehensive cancer centre. **Sci Rep** **13**: 1 Paper: 14259.

Butz, H., Nagy, P., Papp, J., **Bozsik, A.,** Grolmusz, VK., Pócza, T., Oláh, E., Patócs, A. (2023) PALB2 Variants Extend the Mutational Profile of Hungarian Patients with Breast and Ovarian Cancer. **Cancers** **15**: 17 Paper: 4350.

Grolmusz, VK., Nagy, P., Likó, I., Butz, H., Pócza, T., **Bozsik, A.,** Papp, J., Oláh, E., Patócs, A. (2023) A common genetic variation in GZMB may associate with cancer risk in patients with Lynch syndrome. **Front Oncol** **13** Paper: 1005066.

Pála, S., Tóke, J.,* **Bozsik, A.,*** Butz, H., Papp, J., Likó, I., Kuroli, E., Bánvölgyi, A., Hamar, M., Bertherat, J. et al. (2023) Whole genome sequencing resolves 10 years diagnostic odyssey in familiar myxoma. **Sci Rep** **13**: 1 Paper: 14658.

Bozsik, A., Papp, J., Grolmusz, VK., Patócs, A., Oláh, E., Butz, H. (2022) Reclassification of Five BRCA1/2 Variants with Unknown Significance Using Complex Functional Study. **Cancer Res Treat** **54**: 4 pp. 970-984.

Butz, H., Lövey, J.,* Szentkereszty, M., **Bozsik, A.,** Tóth, E., Patócs, A. (2022) Case Report: A Novel Pathomechanism in PEComa by the Loss of Heterozygosity of TP53. **Front Oncol** **12** Paper: 849004.