

KERESZTURI ÉVA



Semmelweis Egyetem
Molekuláris Biológia Tanszék

Cím: 1094 Budapest, Tűzoltó u. 37-47.

KUTATÁSI TERÜLET BEMUTATÁSA

Molekuláris genetika, funkcionális genetika, molekuláris biológia, lipotoxicitás, lipid anyagcsere zavarai, deszaturáció. A ma már rutinszerűen alkalmazott teljes genom szekvenálások eredményeként számtalan humán genetikai variáció került azonosításra. Ez a hatalmas mennyiségű információ azonban csak a genetikai variációk funkcionális vizsgálatával együtt értelmezhető. Munkacsoportunk a lipid metabolizmus zavaraival összefüggő állapotok (diabétesz, elhízás) molekuláris biológiai jellemzésével foglalkozik. Kísérleteink fókuszában a telítetlen zsírsav szintézis központi enzimeit, a sztearil-KoA deszaturázokat (SCD) állnak. Az SCD-k fő feladata a telített zsírsavak igény szerinti átcsatornázása a telítetlen zsírsavak irányába, így számos élettani folyamatban (jelátvitel, energiatárolás, membránfluiditás) megkerülhetetlenek. Abnormális működésük azonban az optimális zsírsav összetétel eltolásával kóros folyamatokat indukálhat. Az SCD-k genetikai variációi jelentősen befolyásolhatják a fehérjék működését. A saját expressziós adataink, valamint a különböző predikciós algoritmusok segítségével előszűrt genetikai variációkat klasszikus molekuláris biológiai módszerek segítségével jellemezzük. Az így relevánsnak bizonyuló variánsokat kooperációs partnereinkkel együttműködésben klinikai beteganyagban is vizsgáljuk.

ELSAJÁTÍTHATÓ TECHNIKÁK

- genetikai módosítás technikái: klónozás, mutagenézis, PCR, RT-PCR
- szabályozó és kódoló régiók vizsgálata: dual luciferáz riporter rendszerek, expressziós vektorok, jelölő címkével ellátott konstrukciók, fúziós fehérjék, fluoreszcens mikroszkópia, két-intronos minigén vektorok használatával
- klasszikus molekuláris biológiai módszerek: DNS és RNS izolálás, qPCR, immunoblott, transzfekció, sejttenyészetek, genotipizáló módszerek
- lipid profil vizsgálata: MS, GC-FID
- mRNS és mikroRNS szekvenálás és bioinformatikai elemzésük, útvonalanalízis

VÁLOGATOTT KÖZLEMÉNYEK

Susán, H. K., Orosz, G., Zámbó, V., Csala, M., **Kereszturi, É.** (2024). Severity Ranking of Missense and Frameshift Genetic Variants in SCD1 by In Silico and In Vitro Functional Analysis. *Nutrients* **16(19)**: 3259.

Tibori, K., Zámbó, V., Orosz, G., Szelényi, P., Sarnyai, F., Tamási, V., Rónai, Z., Csala, M., **Kereszturi, É.** (2024). Allele-specific effect of various dietary fatty acids and ETS1 transcription factor on SCD1 expression. *Sci Rep* **14(1)**: 177.

Orosz, G., Szabó, L., Bereti, S., Zámbó, V., Csala, M., **Kereszturi, É.** (2023). Molecular Basis of Unequal Alternative Splicing of Human SCD5 and Its Alteration by Natural Genetic Variations. *Int J Mol Sci* **24(7)**: 6517.

Zámbó, V., Orosz, G., Szabó, L., Tibori, K., Sipeki, S., Molnár, K., Csala, M., **Kereszturi, É.** (2022). A Single Nucleotide Polymorphism (rs3811792) Affecting Human SCD5 Promoter Activity Is Associated with Diabetes Mellitus. *Genes (Basel)* **13(10)**: 1784.

Tibori, K., Orosz, G., Zámbó, V., Szelényi, P., Sarnyai, F., Tamási, V., Rónai, Z., Mátyási, J., Tóth, B., Csala, M., **Kereszturi, É.** (2022). Molecular Mechanisms Underlying the Elevated Expression of a Potentially Type 2 Diabetes Mellitus Associated SCD1 Variant. *Int J Mol Sci* **23(11)**: 6221.