

SZABÓ TAMÁS



Nemzeti Tudósképző Akadémia, II. évf.

Semmelweis Egyetem
Általános Orvostudományi Kar, II. évf.

SZÜLETÉSI ÉV

2003

SZENT-GYÖRGYI DIÁK

nem volt

KUTATÁSI HELY

Semmelweis Egyetem

SZENT-GYÖRGYI MENTORA

Tory Kálmán

JUNIOR MENTORA

-

SZAKTERÜLETE

gyermekgyógyászat,
genetika, nefrológia,
molekuláris biológia

GIMNÁZIUM

Kecskeméti Piarista
Gimnázium

GIMNÁZIUMI TANÁR

Kiss Ildikó

NYELVTUDÁS

angol/felsőfokú

KUTATÁSÁNAK FONTOSSÁGA, CÉLJA ÉS VÁRHATÓ KIMENETELE

Az Alport szindróma egy genetikai betegség melyet a IV-es típusú kollagént kódoló három génben (*COL4A3*, *COL4A4*, *COL4A5*) jelen lévő genetikai variáns okoz. A betegség öröklődése összetett, a *COL4A3* és *COL4A4* gének testi, míg a *COL4A5* X kromoszómához kötötten öröklődik. *COL4A3* és *COL4A4* esetében van lehetőség domináns öröklődésre is. A betegséget egy, a laboratórium által korábban publikált algoritmussal vizsgáljuk (Mikó et al, Hum Mutat, 2021). Az algoritmus segítségével azonosíthatunk inkompletten penetráns variánsokat Amennyiben találhatók ilyen variánsok szeretnénk megvizsgálni őket interallélikus interakciókat keresve. A heterozigóta variánsok között szeretnénk domináns negatív hatásra utaló jeleket keresni.

CÉLKITŰZÉSE A PÁLYÁJA SORÁN

Az egyetem elvégzése alatt szeretnék minél több, későbbi munkám során is felhasználható tudásra szert tenni. Ebben nagyon sokat segít a kutatásba való bekapcsolódás. Úgy érzem ezzel olyan gondolkodásmódot is kapok, amely bármilyen esetben segít a problémák megoldásában.

DÍJAK

-

PUBLIKÁCIÓK

-