

# SZABÓ TAMÁS



Nemzeti Tudósképző Akadémia, IV. évf.

Semmelweis Egyetem  
Általános Orvostudományi Kar, IV. 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

-