

PÁL MARGIT



Szegedi Tudományegyetem
Orvosi Genetikai Intézet

Cím: 6726 Szeged, Somogyi u 4.

BEMUTATKOZÁS

Munkacsoportunkban ritka betegségek kóroki mutációinak azonosítása a célunk. A ritka betegségek azok a betegségek, melyek előfordulása (prevalenciája) kisebb, mint 1:2000. A ritka betegségek nagyon sokfélék lehetnek, több ezer ritka kórkép ismert, így összességében mégis nagyon sok egyént és sok családot érintenek. Az érintettek számára ugyanolyan, vagy sokszor nagyobb nehézségekkel járnak, mint a gyakori betegségek. Ezen kórképek 80 százaléka genetikailag meghatározott. A ritka betegségek csoportja nagyon szerteágazó és sokféle. Ezen belül kutatócsoportunk főként a genodermatosisok, neurodegeneratív betegségek, cardiovascularis betegségek, ritka örökletes szemészeti betegségek, örökölt hallásvesztés és veleszületett fejlődési rendellenességek vizsgálatával foglalkozik. Vizsgálati eredményeink hozzájárulnak a ritka betegség genetikai hátterének feltérképezéséhez, és a betegséggel kapcsolatos mutációs adatbázisok bővítéséhez. A betegségek patogenezisének molekuláris szintű értelmezése új diagnosztikus és terápiás eljárásokat fejlesztésében is hasznos lehet. Eredményeink a jövőben alapját képezhetik magyar populációra specifikus vizsgálati panelek kidolgozásának is különböző betegségek esetén.

ELSAJÁTÍTHATÓ TECHNIKÁK

Mutáció analíziseinkhez polimeráz láncreakció (PCR) és szekvenálási technikákat alkalmazunk, majd bioinformatikai eszközökkel elemezzük a kapott szekvencia adatokat. A laboratóriumunkban rendszeresen alkalmazott kísérleti módszerek a DNS izolálás vér- és szövetmintából, DNS kvantitálás, primer tervezés, különböző PCR technikák, hagyományos, Repeat-Primed PCR, Real-Time PCR, Digital Droplet PCR, gélelektroforézis, Sanger szekvenálás és ampliton fragmenthossz analízis. Újgenerációs szekvenálás (génpanel- és exom szekvenálás) valamint ezen adatok kiértékelése bioinformatikai eszközök használatával. Klinikai és mutációs adatbázisok használata, variánsok klinikai jelentőségének prediktálása, genotípus-fenotípus összehasonlítások végzése.

VÁLOGATOTT KÖZLEMÉNYEK

- Rusz, O., **Pal, M.**, Szilagyi, E., Rovo, L., Varga, Z., Tomisa, B., Fabian, G., Kovacs, L., Nagy, O., Mozes, P., Reisz, Z., Tiszlavicz, L., Deak, P., Kahan, Zs. (2017) The Expression of Checkpoint and DNA Repair Genes in Head and Neck Cancer as Possible Predictive Factors. **Pathol Oncol Res** **23**: 2 pp. 253-264., 12p.
- Kovács, L., Nagy, Á., **Pál, M.**, Deák, P. (2020) Usp14 is required for spermatogenesis and ubiquitin stress responses in *Drosophila melanogaster*. **J. Cell Sci** **133**: 2.
- Nagy, A., Kovacs, L., Lipinszki, Z., **Pal, M.**, Deak, P. (2018) Developmental- and tissue-specific changes of ubiquitin forms in *Drosophila melanogaster*. **Plos one** **13**: 12.
- Nagy, O., **Pal, M.**, Udvardy, A., Shirras, CAM., Boros, I., Shirras, A.D., Deak, P. (2012) lemmingA encodes the Apc11 subunit of the APC/C in *Drosophila melanogaster* that forms a ternary complex with the E2-C type ubiquitin conjugating enzyme, Vihar and Morula/Apc2 **Cell Div** **7**: 9, 17 p.
- Pal, M.**, Nagy, O., Menesi, D., Udvardy, A., Deak, P. (2007) Structurally Related Tpr Subunits Contribute Differently to The Function of The Anaphase-promoting Complex in *Drosophila Melanogaster*. **J. Cell Sci** **120**: 18 pp. 3238-3248., 11 p.