

SZÉLL MÁRTA



Orvosi Genetikai Intézet
és MTA-SZTE Dermatológiai Kutatócsoport

Cím: 6720 Szeged, Somogyi u. 4.

KUTATÁSI TERÜLET BEMUTATÁSA

Az elmúlt évtizedek genom programjai hihetetlen mennyiségű adatot szolgáltatottak a humán genomban kódolt információról, illetve arról, hogy mindez hogyan fordítódik le az „élet nyelvére”. Ez a tudásunk abban is nagy segítséget jelent számunkra, hogy molekuláris szinten értelmezzük a humán betegségek pathogenezisét, és erre a tudásunkra építve új diagnosztikus és terápiás eljárásokat fejlesszünk. Munkacsoportunkban ritka monogén betegségek kóroki mutációit azonosítjuk, és funkcionális vizsgálatokkal tárjuk fel, hogy milyen módon vezetnek az adott kórkép kialakulásához, illetve multifaktoriális bőrbetegségekre – elsősorban a pikkelysömörre – hajlamot okozó genetikai és molekuláris faktorokat, mechanizmusokat vizsgálunk. Kutatásaink egyik nagyon érdekes része a fehérjévé át nem íródó, úgynevezett nem-kódoló RNS-ek kutatása is, nevezetesen a munkacsoportunk által azonosított PRINS mRNS-szerű nem-kódoló RNS szerepének tisztázása a sejtek stresszválaszában és különféle humán betegségek pathogenezisében. Az utóbbi években munkacsoportunk a NAP Projekt klinikai pillérének tagjaként neurodegeneratív kórképek genetikai vizsgálatát is végzi, számos érdekes és új eredményt szolgáltatva a területnek.

ELSAJÁTÍTHATÓ TECHNIKÁK

Mutáció analíziseinkhez polimeráz láncreakció (PCR) és szekvenálási technikákat alkalmazunk, majd bioinformatikai eszközökkel elemezzük a szekvencia adatokat. Munkacsoportunkban rutinszerűen alkalmazunk *in vitro* DNS manipulációs, klónozási technikákat, funkcionális vizsgálatainkhoz specifikus géncsendesítési módszereket használunk. Gén- és fehérjeexpressziós méréseket valós idejű reverz transzkriptáz PCR, Western blott, immunhisztokémiai és immuncitokémiai technikákkal végzünk. Az utóbbi években bevezetésre kerültek az újgenerációs szekvenálási eljárások és azok adatainak bioinformatikai analízise.

VÁLOGATOTT KÖZLEMÉNYEK

Tripolszki, K., Csányi, B., Nagy, D., Ratti, A., Tiloca, C., Silani, V., Kereszty, É., Török, N., Vécsei, L., Engelhardt, J.I., Klivényi, P.(5), Nagy, N., **Széll, M.** (2017) Genetic analysis of the SOD1 and C9ORF72 genes in Hungarian patients with amyotrophic lateral sclerosis. **Neurobiol Aging** **53**: 195.e1-195.e5

Széll, M., Danis, J., Bata-Csorgo, Z., Kemeny, L. (2016) PRINS, a primate-specific long non-coding RNA, plays a role in the keratinocyte stress response and psoriasis pathogenesis. **Pflugers Archiv** **468**: 935-943.

Széll, M., Bata-Csorgo, Z., Kemeny, L. (2008) The enigmatic world of mRNA-like ncRNAs: Their role in human evolution and in human diseases. **Semin Cancer Biol** **18**: 141-148.

Sonkoly, E., Bata-Csorgo, Z., Pivarcsi, A., Polyanka, H., Kenderessy, Szabo, A., Molnar, G., Szentpali, K., Bari, L., Megyeri, K., Mandi, Y., Dobozy, A., Kemeny, L., **Széll, M.** (2005) Identification and characterization of a novel, psoriasis susceptibility-related noncoding RNA gene, PRINS. **J Biol Chem** **280**: 24159-24167.

Széll, M., Bata-Csorgo, Z., Koreckm, A., Pivarcsim, A., Polyánkam, H., Szeg, C., Gaál, M., Dobozy, A., Kemény, L. (2004) Proliferating keratinocytes are putative sources of the psoriasis susceptibility related EDA+ oncofoetal fibronectin. **J Investigat Dermatol** **123**: 537-546.