

ARÁNYI TAMÁS



Semmelweis Egyetem
Általános Orvostudományi Kar
Molekuláris Biológia Tanszék

Cím: 1094 Budapest, Tűzoltó u. 37-47.

KUTATÁSI TERÜLET BEMUTATÁSA

1/ Célunk a DNS metiláció szerepének megértése fiziológiás és patológiás körülmények között. Kondicionális knockout egerekkel dolgozunk, hogy leírjuk a de novo metiltranszferázok (DNMT3a és b) szerepét az embrionális fejlődés, differenciálódás, érés és öregedés során. Epigenomikai módszereket használunk modelljeink jellemzésére.

2/ Az ectopikus kalcifikáció számos ritka és gyakori betegségekre jellemző, például krónikus vesebetegségekre. Különböző fehérjék (pl. ABCC6) funkcióvesztéses mutációi ritka örökletes betegségeket okoznak, melyeket ectopikus mineralizáció jellemez. Nemrégiben inkomplett penetranciájú betegséget okozó variánsokat azonosítottunk. Jelenleg a betegséget okozó fehérjék és az ectopikus kalcifikációs folyamatokat szabályozó epigenetikai mechanizmusok patofiziológiai szerepét szeretnénk megérteni.

ELSAJÁTÍTHATÓ TECHNIKÁK

Munkacsoportunk fő kutatási területe epigenetikai vizsgálatok végzését teszi: DNS metiláció analízist hajtunk végre új generációs szevenálás segítségével, emlős sejtkultúrákat és egérmodelleket vizsgálunk, fehérjéket, epigenetikai módosításokat analizálunk Western blottal, génexpresszió vizsgálatot végzünk qPCR-rel.

VÁLOGATOTT KÖZLEMÉNYEK

Jain, P., Miller-Fleming, T., Topaloudi, A., Yu, D., Drineas, P., Georgitsi, M., Yang, Z., Rizzo, R., Müller-Vahl, KR., Tumer, Z., Mol Debes, N., Hartmann, A., Depienne, C., Worbe, Y., Mir, P., Cath, DC., Boomsma, DI., Roessner, V., Wolanczyk, T., Janik, P., Szejko, N., Zekanowski, C., Barta, C., Nemoda, Z., Tarnok, Z., Buxbaum, JD., Grice, D., Glennon, J., Stefansson, H., Hengerer, B., Benaroya-Milshtein, N., Cardona, F., Hedderly, T., Heyman, I., Huyser, C., Morer, A., Mueller, N., Munchau, A., Plessen, KJ., Porcelli, C., Walitza, S., Schrag, A., Martino, D.; Psychiatric Genomics Consortium Tourette Syndrome Working Group (PGC-TS); EMTICS collaborative group; Dietrich A; **TS-EUROTRAIN Network**; Mathews CA, Scharf JM, Hoekstra PJ, Davis LK, Paschou P. (2023). Polygenic risk score-based phenome-wide association study identifies

novel association for Tourette syndrome. **Transl Psychiatry** **13**(1): 69.

Tsetsos, F., Topaloudi, A., Jain, P., Yang, Z., Yu, D., Kolovos, P., Tumer, Z., Rizzo, R., Hartmann, A., Depienne, C., Worbe, Y., Müller-Vahl, KR., Cath, DC., Boomsma, DI., Wolanczyk, T., Zekanowski, C., Barta, C., Nemoda, Z., Tarnok, Z., Padmanabhuni, SS., Buxbaum, JD., Grice, D., Glennon, J., Stefansson, H., Hengerer, B., Yannaki, E., Stamatoyannopoulos, JA., Benaroya-Milshtein, N., Cardona, F., Hedderly, T., Heyman, I., Huyser, C., Mir, P., Morer, A., Mueller, N., Munchau, A., Plessen, KJ., Porcelli, C., Roessner, V., Walitza, S., Schrag, A., Martino, D.; PGC TS Working Group; TSAICG; TSGeneSEE Initiative; EMTICS Collaborative Group; **TS-EUROTRAIN Network**; TIC Genetics Collaborative Group; Tischfield JA, Heiman GA, Willsey AJ, Dietrich A, Davis LK, Crowley JJ, Mathews CA, Scharf JM, Georgitsi M, Hoekstra PJ, Paschou P. (2023) Genome-wide association study points to novel locus for Gilles de la Tourette syndrome. **Biol Psychiatry Online** ahead of print.

Liang, X., **Aranyi, T.**, Zhou, J., Guan, Y., Liu, H., Susztak, K., (2023) Tet2 and Tet3 mediated cytosine hydroxymethylation in Six2 progenitor cells is critical for nephron progenitor differentiation and nephron endowment. **J Am Soc Nephrol** **34**(4): 572-89.

Szeri, F., Miko, A., Navasiolava, N., Kaposi, A., Verschuere, S., Molnar, B., Li, Q., Terry, SF., Boraldi, F., Uitto, J., van de Wetering, K., Martin, L., Quaglino, D., Vanakker, OM., Tory, K., **Aranyi, T.*** (2022) The pathogenic c.1171A>G (p.Arg391Gly) and c.2359G>A (p.Val787Ile) ABCC6 variants display incomplete penetrance causing pseudoxanthoma elasticum in a subset of individuals. **Hum Mutat** **43**(12): 1872-81.

Belal, S., Goudenège, D., Bocca, C., Dumont, F., Chao De La Barca, JM., Desquirit-Dumas, V., Gueguen, N., Geffroy, G., Benyahia, R., Kane, S., Khiati, S., Bris, C., **Aranyi, T.**, Stockholm, D., Inisan, A., Renaud, A., Barth, M., Simard, G., Reynier, P., Letournel, F., Lenaers, G., Bonneau, D., Chevrollier, A., Procaccio, V. (2022) Glutamate-Induced Dereglulation of Krebs Cycle in Mitochondrial Encephalopathy Lactic Acidosis Syndrome Stroke-Like Episodes (MELAS) Syndrome Is Alleviated by Ketone Body Exposure. **Biomedicine** **10** (7): 1665.

* Levelező szerző ** Osztott utolsó szerző