

TORY KÁLMÁN



Semmelweis Egyetem
Általános Orvostudományi Kar
I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Cím: 1083 Budapest, Bókay János u. 53-54.

KUTATÁSI TERÜLET BEMUTATÁSA

A kutatócsoport (MTA-SE Lendület Nephrogenetikai Kutatócsoport) azonosította az első variánst egy autoszomális recesszív betegségben, ami csak meghatározott variánsokhoz társulva okoz betegséget (NPHS2 R229Q) [Tory et al, Nat Genet, 2014], illetve a nephrosis szindróma egy új génjét (DKC1). Kimutatták a rRNS-pseudouridiláció károsodását DKC1-társult nephrosisban [Balogh et al, PNAS, 2020]. A kutatócsoport létrehozott egy populáció-genetikai algoritmust, melynek segítségével további inkompletten penetráns variánsokat azonosítottak autoszomális recesszív betegségekben [Mikó et al, Hum Mutat, 2021]. A nephrosisban leggyakrabban érintett fehérje, a podocin funkcióját, interallelikus interakcióit és az újonnan azonosított gén(ek) funkcióját sejt kultúrán és *Caenorhabditis elegans* modellen vizsgálják tovább.

ELSAJÁTÍTHATÓ TECHNIKÁK

Sejt kultúra fenntartása, vektorkészítés, mutagenézis, PCR, rtPCR, qPCR, szekvenálás, expresszió, immunfestés, fehérjelokalizáció meghatározása, *Caenorhabditis elegans* törzsek fenntartása, transzformálása, mutagenézise, fluoreszcens sztereomikroszkóp alatt való vizsgálata, populáció-genetikai számítások.

VÁLOGATOTT KÖZLEMÉNYEK

Mikó, Á., Kaposi, A., Schnabel, K., Seidl, D., **Tory, K.** (2021) Identification of incompletely penetrant variants and interallelic interactions in autosomal recessive disorders by a population-genetic approach. **Hum Mutat** **42**: 1473-87.

Balogh, E., Chandler, J.C., Varga, M., Tahoun, M.K., Menyhárd, D., Schay, G., Goncalves, T., Hamar, R., Légrádi, R., Szekeres, Á., Gribouval, O., Kleta, R., Stanescu, H., Bockenbauer, D., Kerti, A., Williams, H., Kinsler, V., Di, W.L., Curtis, D., Kolatsi-Joannou, M., Hammid, H., Szócs, A., Perczel, K., Maka, E., Toldi, G., Sava, F., Arrondel, C., Kardos, M., Fintha, A., Hossain, A., D'Arco, F., Kaliakatsos, M., Koeglmeier, J., Mifsud, W., Mooseja, M., Faro, A., Jávorszky, E., Rudas, G.H., Saied, M., Marzouk, S., Kelen, K., Götze, J., Reusz, G., Tulassay, T., Dragon, F., Mollet, G., Motameny, S., Thiele, H., Dorval, G., Nürnberg, P., Perczel, A., Szabó, A.J., Long, D.A., Tomita, K., Antignac, C., Waters, A.M., **Tory, K.** (2020) Pseudouridylation defect due to DKC1 and NOP10 mutations cause nephrotic syndrome with cataracts, hearing impairment and enterocolitis. **Proc Natl Acad Sci USA** **117**: 15137-47.

Mikó, Á.K., Menyhárd, D., Kaposi, A., Antignac, C., **Tory, K.** (2018) The mutation-dependent pathogenicity of NPHS2 R229Q: a guide for clinical assessment. **Hum Mutat** **39**: 1854-60.

Stráner, P., Balogh, E., Schay, G., Arrondel, C., Mikó, Á., L'Auné, G., Benmerah, A., Perczel, A.K., Menyhárd, D., Antignac, C., Mollet, G., **Tory, K.** (2018) C-terminal oligomerization of podocin mediates interallelic interactions. **Biochim Biophys Acta Mol Basis Dis.** **1864**: 2448-2457.

Tory, K., Menyhard, D.K., Woerner, S., Nevo, F., Gribouval, O., Kerti, A., Stráner, P., Arrondel, C., Cong, E.H., Tulassay, T., Mollet, G., Perczel, A., Antignac, C. (2014) Mutation-dependent recessive inheritance of NPHS2-associated steroid-resistant nephrotic syndrome. **Nat Genet** **46**: 299-304.