

# SZENTÁGOTHAJ JÁNOS KUTATÓKÖZPONT

## Humán-genetikai és farmakogenomikai kutatócsoport/I

### Kutatási területek

- Ritka, genetikailag erősen determinált betegségek molekuláris genetikai hátterének kutatása, új molekuláris genetikai technológiák bevonásával (next gen sequencing, array CGH). Intézetünk vezető szerepet játszik a hazai Ritka Betegségek kutatásában. Ezen kutatások során keressük azokat az új mutációkat, genotípus-fenotípus variánsokat, amelyek adott betegséget okozzák és amelyek ismeretében egyértelmű diagnózis állítható fel; ez remélhetőleg a projektben komolyabb kiterjesztést nyer a gén-mutáció-fenotípus tengely irányában. Része a csomagnak a mitokondriális DNS eredetű betegségek kutatása is. Ezek a betegségek a leggyakoribb öröklött metabolikus betegségek csoportjába sorolhatók, amelyek a vázizomzat, a szívizom és a központi idegrendszer érintettségével járnak leggyakrabban. A mitokondriális DNS eltéréseinek vizsgálatával nagyban hozzájárulhatunk a betegség okainak feltárásához.
- Komoly biobank gyűjteményünk van nagyobb populációkat érintő betegségekből is. Jelen kontextusban azon ritka megjelenésű betegség formák, melyek gyakori betegségnek felelnek meg ugyan (stroke, infarctus, metabolikus szindróma, stb.), azonban egy adott családban Mendel szerinti öröklést mutatnak, komoly kutatási potenciált jelenítenek meg: ezek segítségével lehetséges új gének keresése, ami komoly hozzájárulást adhat a betegség megértéséhez.

### Termékek és szolgáltatások:

- Diagnosztikai szolgáltatások
- DNS szekvenálás (hagyományos, next gen)
- CGH array
- Tömegspektrometria

### Speciális műszerek, labor:

- ABI3500 DNS szekvenáló készülékek
- Agilent Microarray Scanner
- Micromass Quattro Ultima QQ tömegspektrométer
- Bio-Rad Chromo4 real-time készülékek
- Roche Lightcycler real-time készülék

### Referenciák:

- Biobanking and Biomolecular Resources Research Infrastructure (BBMRI); Ataxia Study Group (ASG), ERare2 EU7 hálózat

### Kontakt:

PTE Inno-Capital Kutatáshasznosító és Fejlesztő Kft.

Pécsi Tudományegyetem

Kutatáshasznosítási és Technológia Transzfer Központ

7633 Pécs, Szántó K. J. u 1/B

Email: [innocapital@pte.hu](mailto:innocapital@pte.hu)

Telefon: +36 30/ 288 70 39

+36 30/ 334 54 01

REFERENCIASZÁM: 108



K+F PROFIL



PÉCSI  
TUDOMÁNYEGYETEM