

VI. Irodalomjegyzék

Boczonadi V, Horvath R. Mitochondria: impaired mitochondrial translation in human disease. *Int J Biochem Cell Biol.* 2014;48:77-84.

Chinnery PF, Hudson G. Mitochondrial genetics. *Br Med Bull.* 2013;106:135-59.

Chinnery PFI, In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Bird TD et al. Mitochondrial Disorders Overview. *GeneReviews* [Internet]. University of Washington, Seattle; 1993-2014.

Cooper GM. *The Cell: A Molecular Approach*. 2nd edition. Sunderland (MA): Sinauer Associates; 2000.

Falk MJ, Pierce EA, Consugar M, Xie MH, Guadalupe M, Hardy O, Rappaport EF, Wallace DC, LeProust E, Gai X. Mitochondrial disease genetic diagnostics: optimized whole-exome analysis for all MitoCarta nuclear genes and the mitochondrial genome. *Discov Med.* 2012 Dec;14(79):389-99.

Halperin ML. Lactic acidosis and ketoacidosis: biochemical and clinical implications. *Can Med Assoc J.* 1977 May 7;116(9):1034-8.

Hejzlarová K, Mráček T, Vrbacký M, Kaplanová V, Karbanová V, Nusková H, Pecina P, Houšťek J. Nuclear genetic defects of mitochondrial ATP synthase. *Physiol Res.* 2014;63 Suppl 1:S57-71.

Houstek J, Kmoch S, Zeman J. TMEM70 protein – a novel ancillary factor of mammalian ATP synthase. *Biochim Biophys Acta.* 2009 May;1787(5):529-32.

Luft FC . Lactic acidosis update for critical care clinicians. *J Am Soc Nephrol.* 2001 Feb;12 Suppl 17:S15-9.

Mancuso M, Filosto M, Choub A, Tentorio M, Broglio L, Padovani A, Siciliano G. Mitochondrial DNA-related disorders. *Biosci Rep.* 2007 Jun;27(1-3):31-7.

Mihály Z, Gyorffy B. Next generation sequencing technologies (NGST) development and applications. *Orv Hetil.* 2011 Jan 9;152(2):55-62

Ohtake A ,Murayama K ,Mori M ,Harashima H ,Yamazaki T ,Tamaru S ,Yamashita Y ,Kishita Y ,Nakachi Y ,Kohda M ,Tokuzawa Y ,Mizuno Y ,Moriyama Y ,Kato H, Okazaki Y. Diagnosis and molecular basis of mitochondrial respiratory chain disorders: exome sequencing for disease gene identification. *Biochim Biophys Acta.* 2014;1840(4):1355-9.

Pareek CS, Smoczynski R, Tretyn A. Sequencing technologies and genome sequencing. J Appl Genet. 2011 Nov;52(4):413-35.

Saskia K, Johannes Albertus M S., Michio H. Mitochondrial medicine a clinica guide. Columbia Unversity, New York. 2011

Shendure J, Ji H. Next generation DNA sequencing. Nature biotechnology, 2008; doi:10.1038/nbt1486

VII. Köszönetnyilvánítás

Köszönetet szeretnék mondani Dr. Melegh Béla intézetvezető Professzor Úrnak, aki lehetővé tette, hogy kutatómunkámat a PTE KK Orvosi Genetikai Intézetében készíthessem el.

Nagy köszönettel tartozom Dr. Komlósi Katalinnak, akinek szakmai tudása, segítőkészsége és türelme nélkül dolgozatom nem készülhetett volna el. Hálás vagyok támogatásáért, türelméért, belém vetett bizalmáért, hogy fáradtságot nem kímélve fordulhattam hozzá a dolgozatom minden egyes lépésénél a téma kiválasztásától egészen annak beadásáig. Köszönettel tartozom Mátyás Petrának akihez bármikor fordulhattam kérdéseimmel és végig kísérte munkámat.

Köszönettel tartozunk a betegeknek, családjaiknak, gondozóorvosainak, Dr. Fónai Fruzsínának az enzimaktivitás méréseért, a velünk kooperációban együttműködő müncheni munkatársaknak kiemelten Dr. Tobias Haack és Prof. Dr. Thomas Meitinger munkájáért a WES analízis elkészítése során.