

SNP-k listáját elméleti és gyakorlati szempont szerint szűrtük. A miR SNP-k ill. kandidáns gének in silico azonosítása a T2D-DataBase (t2ddb.ibab.ac.in), a Patrocles (www.patrocles.org) és PolymiRTS adatbázisok (compbio.utmem.edu/miRSNP), valamint az NCBI SNP adatbázisa felhasználásával történt. A kiválasztott SNP-k genotípus meghatározását nagy hatékonyságú, miniatürizált real-time PCR-en alapuló eljárással valósítottuk meg. A genetikai asszociáció vizsgálat eredménye alapján asszociáció mutatható ki a 2-es típusú diabetes mellitus valamint a FABP2 rs2964 SNP között, amely a miRNS 148b* kötőhelyét érinti: a CC genotípus szignifikánsan gyakoribb a kontroll csoportban (16,1%) a diabeteses populációhoz képest (7,3%). Ez az eredmény azért különösen izgalmas, mert a gén kódoló szakaszában lévő p.Ala54Thr polimorfizmust összefüggésbe hozták obezitással, metabolikus X-szindrómával, melynek része az inzulinrezisztencia is. Ugyanakkor a gén 3' UTR régiójában előforduló polimorfizmus szerepét eddig még nem vizsgálták. Az SNP biológiai szerepét sejtes rendszerben riporter rendszer alkalmazásával elemezzük. A kutatást a 117/09 és 254/2009 ETT pályázat támogatta.

SE II. Belklinika¹, Richter Gedeon NyRT², Országos Idegsebészeti Intézet³, Department of Endocrinology, Barts and the London School of Medicine, London, UK⁴

MIKRORNS-EK SZEREPE A WEE1 KINÁZ EXPRESSZIÓ SZABÁLYOZÁSÁBAN SPORADIKUS HYPOPHYSIS ADENOMA SZÖVETEK BEN

Butz Henriett¹, Likó István², Czirják Sándor³, Igaz Péter¹, Mohammed Munayem Khan⁴, Vladimir Zivkovic⁴, Bálint Katalin³, Korbonits Márta⁴, Rácz Károly¹, Patócs Attila¹

Bevezetés A sporadikus hypophysis adneomák pathogenezeise a familiáris eredetűekkel szemben kevésbé ismert. Számos sejtciklust szabályozó fehérje eltérő expresszióját igazolták ezen daganatokban. Munkánkban a Wee1 kinázt vizsgálatuk sporadikus hypophysis daganatokban. **Betegek és módszerek** Összesen 57 hypophysis szövetben (15 ép, 27 hormonálisan inaktív, 15 GH termelő adenoma) vizsgáltuk a Wee1 expresszióját fehérje és RNS szinten. A Wee1 fehérjét célzó a mikroRNS(miR)-ek azonosítást 3 in silico target predikciós program segítségével végeztük el. Megvizsgáltuk 5 potenciális miR expresszióját hypophysis daganatszövetben qRT-PCR-el, TaqMan assay-vel. **Funkcionális vizsgálatok** során HeLa sejteket, luciferáz riporterrendszert, pre-miR prekursor transzfekciót követően western blotot használtunk. **Eredmények** A Wee1 fehérje, de nem mRNS szinten mutatott csökkent expressziót hormonálisan inaktív és GH termelő adenomákban az ép szövetekhez viszonyítva. A potenciális Wee1 3'UTR célzó miR-ek közül 5-öt választottunk ki a további vizsgálatokhoz; mind az öt miR fokozott expresszióját igazoltuk az inaktív adenomákban. A luciferáz assay alapján a miR-128a, miR-516a-3p, miR-155 kötődött ehhez az mRNS szakaszhoz. mindhárom miR overexpressziója szignifikánsan csökkentette a Wee1 fehérje mennyiségét. **Megbeszélés** Három emelkedett expressziót mutató miR együtt a Wee1 fehérje csökkent expressziójával szerepet játszhat sporadikus hypophysis adenomák kialakulásában.

PTE Orvosi Genetikai Intézet

U-TÍPUSÚ ÁTRENDÉZŐDÉS: EGY KORÁBBI ESET MEGOLDÁSA AZ ÚJ KUTATÁSI EREDMÉNYEK ISMERETÉBEN

Czakó Márta, Kárteszi Judit, Kosztolányi György, Melegh Béla

A kromoszóma szerkezeti eltérések egyik ismert formája az interstitialis invertált duplikáció, amit a közeli terminális szakasz deléciója kísér. Az átrendeződés kialakulásának pontos