

Magyar Humángenetikai és Genomikai Társaság

XIII. Kongresszusa

2021. szeptember 2-4.

SZTE ÁOK Szent-Györgyi Albert Oktatási Központ (6720 Szeged, Dóm tér 13.)

ABSZTRAKTOK

Az amiotrófiás laterálszklerózis genetikai rizikófaktorainak vizsgálata a magyar ALS betegek körében

Nagy Zsófia Flóra¹, Pál Margit¹, Salamon András², Gloria Kafui Esi Zodanu¹, Füstös Dalma¹, Klivényi Péter², Széll Márta¹

¹ SZTE ÁOK Orvosi Genetika Intézet, Szeged

² SZTE ÁOK Neurológiai Klinika, Szeged

Az amiotrófiás laterálszklerózis egy neurodegeneratív megbetegedés, mely mind az alsó- mind a felső motoneuronokat érinti. Az ALS genetikai háttere oligogénes, ismertek bizonyos gének, melyek mutációi bizonyosan ALS-hez vezetnek, valamint azonosítottak módosító tényezőket és genetikai rizikófaktorokat is. Jelen munkánk során 14 független, ALS genetikai rizikótényezőt vizsgáltunk a magyar betegpopulációban.

A vizsgálatba 183 magyar származású ALS beteg került bevonásra. Az *ATXN1* és *ATXN2* vizsgálatához ismétlődéshossz meghatározást alkalmaztunk, míg az *SMN1* gén duplikációit multiplex ligáció függő próba amplifikáció segítségével vizsgáltuk. Újraelemeztünk korábbi teljes exom szekvenálási adatokat, és a variáns jelenlétét Sanger szekvenálással validáltuk.

Eredményeink alapján nem tudjuk megerősíteni a *CYLD* gén és az ALS kapcsolatát, valamint az *SMN1* gén duplikációnak vélhetően kóroki szerepét ALS-ben. Az *ATXN2* génben található intermedier hosszúságú CAG ismétlődések és az ALS között összefüggést azonosítottunk. Az *ANXA11* és a *GLT8D1* génben 1-1 releváns ismeretlen jelentőségű variánst azonosítottunk, a *TIA1* génben 4, korábban ALS-sel összefüggésbe hozott variánst detektáltunk. Az *MFSD8* génben egy trunkáló hatású, potenciálisan patogén variánst azonosítottunk.

Eredményeinkkel hozzájárulunk az ALS genetikai hátterének feltérképezéséhez. Az ALS-ben szenvedő betegek genetikai alapú elkülönítése esszenciális az új terápiás lehetőségek sikeres klinikumbeli alkalmazásához.

NAP2 Projekt (Grant No. 2017-1.2.1-NKP-2017-00002).

A jelen közlemény alapjául szolgáló kutatást a Szegedi Tudós Akadémia programja támogatta az Innovációs és Technológiai Minisztérium pénzügyi hozzájárulásával (FEIF/433-4/2020-ITM_SZERZ).

