

A bírálóbizottság értékelése

A jelölt doktori disszertációjában

1. elsőként mutatta ki a Gas6 jelenlétét humán vérplazmában, és új módszert fejlesztett ki a Gas6 mennyiségi meghatározására. Kimutatta, hogy Gas6 nincs jelen a humán thrombocytákban biológiailag értelmezhető mennyiségben. Megállapította, hogy - hasonlóan több K-vitamin függő fehérjéhez - a plazma Gas6 koncentráció csökken tartós antikoaguláció esetén,
2. megállapította, hogy a CFH, LOC387715 és HTRA1 gének polimorfizmusai erős kockázati tényezők a magyar időskori macula degenerációs (AMD) betegekben.
3. kimutatta a Gas6 c.834+7G>A polimorfizmus protektív hatását a nedves AMD-t illetően, anélkül, hogy a polimorfizmus hatással lenne a keringő Gas6 koncentrációjára,
4. különbséget mutatott ki a spermium és az ondó folyadék miRNS expressziós szintje között, korrelációt állított fel a sejt koncentráció és bizonyos miRNS expressziók között.
5. Jelentős gyakorlati eredményként értékelhető, hogy vizsgálatainak során a molekuláris genetikai háttér tisztázásával lehetőséget teremtett több ritka örökletes kórképben a célzott prenatális diagnosztikára, a személyre szabott kezelés megvalósítására, valamint variáns interpretációs megfigyeléseivel a megfelelő interpretációs protokoll kialakítására.
6. Fontos módszertani fejlesztésnek minősül a molekuláris diagnosztikai módszerek érzékenységét elemző munkája (anyai sejt kontaminációs kimutatás, ill. a pirosekvenálás homopolimerek detektálása).