

## A bírálóbizottság értékelése

A bizottság az alábbi új tudományos eredményeit ismerte el.

1. Új genotipizálási módszereket fejlesztett ki több gén egy nukleotidot érintő és hosszúsági variánsainak elemzésére, valamint a kópiaszám változások kimutatására. A módszerek alkalmazásával új, addig ismeretlen variánsok is beazonosításra kerültek.
2. Genetikai asszociációs vizsgálatok segítségével összefüggést mutatott ki a WFS<sub>1</sub> és HTRA<sub>2</sub> gének egyes polimorfizmusai és az agresszió, valamint a SNAP-25 és az impulzivitás között.
3. A WFS<sub>1</sub> gén három variánsa és a diabetes mellitus kialakulásának kockázata között is kapcsolatot igazolt.
4. Igazolta, hogy a WFS<sub>1</sub> promoterében kimutatott variánsok a génexpressziót allélfüggő módon befolyásolják, valamint a WFS<sub>1</sub> és SNAP-25 gének 3'-UTR régióiban elhelyezkedő, mikroRNS kötőhelyeket befolyásoló variánsai a mikroRNS-ek kötődését és ezen keresztül a génexpressziót befolyásolják in vitro, és ezen keresztül patogenetikai jelentőségük lehet.