

A hyper-IgM szindróma X-kromoszómához kötött formájának (CD40 ligand deficiencia) neuroendocrin carcinomával való társulását írtuk le négy betegen (magyar, német és osztrák betegek). Eddigi eredményeinket a Clin. Immunology-ban közöltük.

Kollaborációs klinikai kutatómunka keretében új primer immunhiányos betegséget ismertünk fel, amelyben a génmutáció a Toll-like receptorok által közvetített jelátviteli útvonal egy adapter fehérjéjét, a MyD88 proteint érinti. Eredményeinket a Science című folyóiratban közöltük.

A Magyarországon diagnosztizált és további országokban (Lengyelország, Oroszország, Svédország, Libanon) kezelt, autosomalis domináns és sporadikus hyper-IgE szindrómában szenvedő 12 betegen vizsgáltuk a STAT3 gén szekvenciát és az IL-6-mediált jelátvitelt. Azt találtuk, hogy a STAT3 mutáció különböző etnikai csoportokban egyaránt felelőssé tehető a hyper-IgE szindrómáért. Eredményeinket a Mol. Immunology című folyóiratban közöltük.

Az összesen 122 XLA-ban szenvedő betegen (109 család, tíz ország) 98 különböző mutációt találtunk, amelyek közül 46 korábban nem ismert új mutáció. Az XLA előfordulási gyakoriságát az érintett országok populációját (145.530.870) tekintve 1:1.399.000 gyakoriságnak találtuk. Eredményeinket a Mol. Immunol. című folyóiratba közöltük.

Részletes molekuláris genetikai és immunológiai vizsgálatokat végzetünk a Magyarországon diagnosztizált 7 Apeced (APS I. ) szindrómás beteganyagban. Megállapítottuk, hogy a betegség egyik immunoógiái markere az interferon-omega antitestek magas szintje, amely mindegyik beteg esetében kimutatható volt. Eredményeinket a Clin. Endocrinology című folyóiratban közöltük.