**A podocin patogenitása, dimerizációja és térszerkezete közötti kapcsolat**

Harmat Veronika – Menyhárd Dóra – Tory Kálmán

Humán podocita kultúrán kimutattuk, hogy a p.R286Tfs\*17 podocin membrán-asszociált, míg a p.A317Lfs\*31,  p.F344Lfs\*4 és p.L346Yfs\*2 mutációk a podocin intracelluláris retencióját okozzák, összhangban ezen asszociációk klinikai patogenitásával. A p.R286Tfs\*17 podocinra vonatkozó molekulamodellezési eredményeink szerint a frameshift mutánsok egymás között diszulfid hidakon keresztül kovalensen kapcsolódnak, ezáltal blokkolva a p.R229Q variánssal kölcsönhatni képes helikális régióikat. A podocin intracelluláris doménjének előállítása (kristályosítás és szerkezet-meghatározás céljára) – fúziós fehérjéhez csatoltan - E. coli expressziós rendszerben sikerrel járt. A coiled-coil domének (vad típus és mutánsok) - GFC, CD, NMR vizsgálatával kimutattuk a dimer coiled-coil szerkezeti motívum jelenlétét és a megmutattuk, hogy a patogén és nem-patogén mutációk már ezen a skálán eltérően viselkednek.