

Önéletrajz

Személyi adatok:

Név: Dr. P. Szabó Gabriella
Születési hely: Debrecen
Születési idő: 1975.03.01.
Lakcím: 4034 Debrecen, Veresegyházi Tamás u. 15.
Telefon: 06-30-258-0203
E-mail: gabsza@med.unideb.hu



Végzettség: **1993-1999** Debreceni Orvostudományi Egyetem
Általános orvosi Kar (diploma szám: 75-101/1999., „summa cum laude”)
1989-1993 Krúdy Gyula Gimnázium, Nyíregyháza
1995-1999 TDK munka a Gyermekklinika Genetika Laboratóriumában

Munkahely: **1999-2011** DE OEC, Gyermekgyógyászati Intézet
2011- DEOEC, Gyermekgyógyászati Intézet, Klinikai Genetikai Központ
2011- DMJV Önkormányzat, 22. sz. házi gyermekorvosi körzet

Szakvizsgák: **2005.** Csecsemő-és gyermekgyógyászat
(szakvizsga bizonyítvány sz.: 1328/2005, „Kiválóan megfelelt”)
2008. Klinikai genetika
(szakvizsga bizonyítvány: 100/2008, „Kiválóan megfelelt”)

Nyelvtudás: Angol középfok „A” típus (42166/19)
Angol középfok „B” típus (19750)
Német alacsony szintű „B” típus (16214)
Német egyetemi nyelvvizsga OECINY/16/2013

Oktatás:

- Gyermekgyógyászat oktatás 2007-ig
- Klinikai Genetika 2009-ig
- Családorvosi Tanszék akkreditált oktatója 2012-től
- **TDK hallgató, diplomamunka:**
Markos Éva: Genotípus és fenotípus összefüggések Fragilis-X szindrómában
Kovács Veronika: A mentális retardáció genetikai okai

Pályázatok:

1. Prof. Dr. Oláh Éva: Ismeretlen eredetű mentális retardáció vizsgálata szubtelomerikus FISH módszerrel, OTKA K68607 (kutató)
2. Dr. Hajdú Péter: Smith-Lemli-Opitz szindróma: a koleszterin anyagcsere örökletes zavarának hatásai ioncsatornák működésére, Mecenatura pályázat, (társkutató)

Tagságok:

Magyar Gyermekgyógyász Társaság
Magyar Humán genetikai Társaság
Magyar Klinikai Neurogenetikai Társaság
Magyar Házi Gyermekorvosok Egyesülete

Publikációk:

1. Olah AV, Szabo GP, Varga J, Balogh L, Csabi G, Csakvary V, Erwa W, Balogh I: **Relation between biomarkers and clinical severity in patients with Smith-Lemli-Opitz syndrome.** EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS 172:(5) pp. 623-630. (2013)
IF: 1.907
2. Szabó Gabriella P, Knecht Alida C, Ujfalusi Anikó, Balogh Erzsébet, Szabó Tamás, Oláh Éva: **Subtelomeric 6.7 Mb trisomy 10p and 5.6 Mb monosomy 21q detected by FISH and array-CGH in three related patients.** AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART A 158A:(4) pp. 869-876. (2012)
IF: 2.304
3. Balogh I, Koczok K, Szabó GP, Török O, Hadzsiev K, Csábi G, Balogh L, Dzsudzsák E, Ajzner E, Szabó L, Csákváry V, Oláh AV: **Mutational spectrum of Smith-Lemli-Opitz syndrome patients in Hungary.** MOLECULAR SYNDROMOLOGY 3:(5) pp. 215-222. (2012)
4. Szabo GP, Olah AV, Kozak L, Balogh E, Nagy A, Blahakova I, Olah E: **A patient with Smith-Lemli-Opitz syndrome: novel mutation of the DHCR7 gene and effects of therapy with simvastatin and cholesterol supplement.** EUROPEAN JOURNAL OF PEDIATRICS 169:(1) pp. 121-123. (2010)
IF: 1.644
5. P Szabó Gabriella, Bessenyei Beáta, Balogh Erzsébet, Ujfalusi Anikó, Szakszon Katalin, Oláh Éva: **Szubtelomerikus kromoszómaátrendeződések kimutatása idiopathiás mentális retardációban.** ORVOSI HETILAP 151:(27) pp. 1091-1098. (2010)
6. Varga Adrienne, Kisely Mihály, Balogh Erzsébet, P. Szabó Gabriella, Nagy Béla: **Gége- és tracheafejlődési rendellenességek családi halmozódása.** GYERMEKGYÓGYÁSZAT 54:(5) pp. 543-546. (2003)
7. Szabo Gabriella P, Balogh E, Jakab Z, German P, Bodnar F, Kiss A, Telek B, Olah E: **A citogenetikai vizsgálat és fluoreszcencia in situ hibridizáció párhuzamos alkalmazásának jelentősége krónikus granulocytás leukaemiában és myelodysplasiás szindrómában a 8-as triszómia és a 7-es monoszómia kimutatására.** ORVOSI HETILAP 143:(50) pp. 2775-2779. (2002)

Előadások, poszterek:

1. P. Szabó G., Oláh A., Balogh E., Nagy A., Oláh É.: **Terápiás lehetőségek Smith-Lemli-Opitz szindrómában,** MGYT Fialat Gyermekgyógyászok III. Konferenciája, Szeged, 2004.04.03.
2. P. Szabó G., Balogh E., Bessenyei B., Lengyel Zs., Karcagi V. Oláh É.: **Fragilis X szindróma halmozódása egy családban „Mit rejthet egy fénykép”,** MGYT Fialat Gyermekgyógyászok IV. Konferenciája, Budapest, 2005.03.20.
3. P. Szabó G., Nagy A., Balogh E., Oláh É.: **Albers-Schönberg szindróma egy eset kapcsán,** Magyar Humángenetikai Társaság Konferenciája, Győr, 2006. október

4. P. Szabó G., Balogh E., Ujfalusi A., Princzinger Á., Oláh É.: **Ritka citogenetikai eltérések mentális retardációban**, MGYT Észak-Kelet Magyarországi Területi Szervezetének Tudományos Ülése, Nyíregyháza, 2007.06.08-09.
5. P. Szabó G., Bessenyei B., Szakszon K., Ujfalusi A., Balogh E., Oláh É.: **8p; 12p szubmikroszkópikus kromoszóma átrendeződés kimutatása szubtelomerikus FISH vizsgálattal egy testvérpárban**, MGYT Országos Nagygyűlése, Eger, 2009.06.18.
6. P. Szabó G., Szakszon K., Ujfalusi A., Bessenyei B., Balogh E., Oláh Éva: **1p36 deléció kimutatása Prader-Willi szindróma tüneteit mutató betegekben**, Magyar Humán genetikai Társaság Konferenciája, Debrecen, 2010.09. 02-04.
7. P. Szabó G., Szakszon K., Ujfalusi A., Bessenyei B., Balogh E., Oláh Éva: **1p36 deléció kimutatása Prader-Willi szindróma tüneteit mutató betegekben**, Magyar Gyermekgyógyász Társaság Konferenciája, Esztergom, 2010.09.23-25.
8. G. P. Szabó, A. C. Knegt, E. Balogh, K. Szakszon, A. Ujfalusi, É. Oláh: **Subtelomeric study of 65 Hungarian patients with idiopathic mental retardation, facial dysmorphism and/or congenital anomalies**, 8th European Cytogenetics Conference, Porto, 2011.07.02-05.
9. Ujfalusi, E. Balogh, A. C. Knegt, G. P. Szabó, K. Szakszon, É. Oláh: **Rare de novo duplication of 9p24.3-9p13.1 in two Hungarian cases**, 8th European Cytogenetics Conference, Porto, 2011.07.02-05.
10. P. Szabó G., A.C. Knegt, Boczán J., Mechler F. Oláh É.: **Bethlem myopathia előfordulása 10;21 szubtelomerikus kromoszóma aberrációban. A genotípustól a fenotípusig**, Magyar Klinikai Neurogenetikai Társaság Konferenciája, Budapest, 2011.12.02-03.
11. P. Szabó G., Ujfalusi A., Balogh E., Szakszon K., Bessenyei B., A.C. Knegt, Oláh É.: **Szubtelomerikus kromoszóma átrendeződések kimutatása mentális retardációban**, Magyar Humán genetikai Társaság Konferenciája, Szeged, 2012.08.22-24.

Debrecen, 2013-10-21

Dr. P. Szabó Gabriella