

Charakteristika predkladaného Characteristics of the submitted

Forma VTC sa používa na predkladanie výstupov tvorivej činnosti podľa metódy hodnotenia výstupov tvorivej činnosti (Form is used to submit the research/artistic/other outputs according to the evaluation Standards Evaluation).

ID konania/ID of the procedure: ¹

Kód VTC/Code of the research/artistic/other output (RAOO): ¹

OCA1. Priezvisko hodnotenej osoby / Surname awarded to the assessed person ²	
OCA2. Meno hodnotenej osoby / Name awarded to the assessed person ²	
OCA3. Tituly hodnotenej osoby / Degrees awarded to the assessed person ²	
OCA4. Hyperlink na záznam osoby v Registri zamestnancov vysokých škôl / Hyperlink to the entry of the person in the Register of university staff ³	
OCA5. Oblasť posudzovania / Area of assessment ⁴	
OCA6. Kategória výstupu tvorivej činnosti / Category of the research/artistic/other output <i>Výber zo 6 možností (pozri Vysvetlivky k položke OCA6) / Choice from 6 options (see Explanations for OCA6).</i>	
OCA7. Rok vydania výstupu tvorivej činnosti / Year of publication of the research/artistic/other output	
OCA8. ID záznamu v CREPČ alebo CREUČ (ak je) / ID of the record in the Central Registry of Publication Activity (CRPA) or the Central Registry of Artistic Activity (CRAA) ⁵	
OCA9. Hyperlink na záznam v CREPČ alebo CREUČ / Hyperlink to the record in CRPA or CRAA ⁶	
/ Characteristics of the output that is not registered in CRPA or CRAA	OCA10. Hyperlink na záznam v inom verejne prístupnom registri, katalógu výstupov tvorivých činností / Hyperlink to the record in another publicly accessible register, catalogue of research/artistic/other outputs ⁷
	OCA11. Charakteristika výstupu vo formáte bibliografického záznamu CREPČ alebo CREUČ, ak výstup nie je vo verejne prístupnom registri alebo katalógu výstupov / Characteristics of the output in the format of the CRPA or the CRAA bibliographic record, if the output is not available in a publicly accessible register or catalogue of outputs
	OCA12. Typ výstupu (ak nie je výstup registrovaný v CREPČ alebo CREUČ) / Type of the output (if the output is not registered in CRPA or CRAA) <i>Výber zo 67 možností (pozri Vysvetlivky k položke OCA12) / Choice from 67 options (see Explanations for OCA12).</i>

Charakteristika výstupu, ktorý nie je registrovaný v CREPČ alebo CREUČ	OCA13. Hyperlink na stránku, na ktorej je výstup sprístupnený (úplný text, iná dokumentácia a podobne) / Hyperlink to the webpage where the output is available (full text, other documentation, etc.)
	OCA14. Charakteristika autorského vkladu / Characteristics of the author's contribution
	OCA15. Anotácia výstupu s kontextovými informáciami týkajúcimi sa opisu tvorivého procesu a obsahu tvorivej činnosti a pod. / Annotation of the output with contextual information concerning the description of creative process and the content of the research/artistic/other activity, etc. ⁸ <i>Rozsah do 200 slov v slovenskom jazyku / Range up to 200 words in Slovak</i> <i>Rozsah do 200 slov v anglickom jazyku / Range up to 200 words in English</i>
	OCA16. Anotácia výstupu v anglickom jazyku / Annotation of the output in English ⁹ <i>Rozsah do 200 slov / Range up to 200 words</i>
	OCA17. Zoznam najviac 5 najvýznamnejších ohlasov na výstup / List of maximum 5 most significant citations corresponding to the output <i>Rozsah do 200 slov / Range up to 200 words</i>
	OCA18. Charakteristika dopadu výstupu na spoločensko-hospodársku prax / Characteristics of the output's impact on socio-economic practice <i>Rozsah do 200 slov v slovenskom jazyku / Range up to 200 words in Slovak</i> <i>Rozsah do 200 slov v anglickom jazyku / Range up to 200 words in English</i>

OCA19. Charakteristika dopadu výstupu a súvisiacich aktivít na vzdelávací proces
/ Characteristics of the output and related activities' impact on the educational
process

Rozsah do 200 slov v slovenskom jazyku / Range up to 200 words in Slovak

Rozsah do 200 slov v anglickom jazyku / Range up to 200 words in English

ho výstupu tvorivej činnosti /
d research/ artistic/other output

enia tvorivých činností (časť V. Metodiky na vyhodnocovanie štandardov) / *ne
tion methodology of research/artistic/other activities (part V. The Methodology for*

11.12.2021

KMEC
Ján
prof. MUDr. PhD., MPH, FESC
https://www.portalvs.sk/regzam/detail/6789
Urgentná zdravotná starostlivosť, 1. stupeň/Emergency health care, 1st degree
vedecký výstup / science output
2018
53307
https://app.crepc.sk/?fn=detailBiblioForm&sid=A5EFE6B5A97C160ACAAEAE75
Finding the candidate sequence variants for diagnosis of hypertrophic cardiomyopathy in East Slovak patients / Zigová, Michaela [Autor, PUPHUBI, 60%] ; Bernasovská, Jarmila [Autor, PUPHUBI, 10%] ; Boroňová, Iveta [Autor, PUPHUBI, 10%] ; Mydlárová Blaščáková, Marta [Autor, PUPHUBI, 10%] ; Kmec, Ján [Autor, PUPFZUZS, 10%]. – [angličtina]. – [OV 130, 180]. – [článok]. – DOI 10.1002/jcla.22303. – SIGN-PU FHPV 7/18. – WOS CC ; SCOPUS ; CCC In: Journal of Clinical Laboratory Analysis [textový dokument (print)] [elektronický dokument] . – Hoboken (USA) : John Wiley & Sons. – ISSN 0887-8013. – ISSN (online) 1098-2825. – Roč. 32, č. 3 (2018), art. no. e22303, s. [1-6] [tlačená forma] [online] . – IF: 1.728 ; SJR: 0,509 ; CiteScore: 2,1 ; SNIP: 0,66
článok/ article

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28815794/>

10%

Hypertrofická kardiomyopatia je heterogénne ochorenie myokardu. Mutácie objavujúce sa vo viacerých génoch môžu byť potenciálnou príčinou ochorenia. Cieľom štúdie bolo analyzovať vybrané exóny sarkomérnych a nesarkomérnych génov s cieľom identifikovať potenciálne kandidátske genetické varianty a pochopiť etiopatogenetické mechanizmy hypertrofickej kardiomyopatie u slovenských pacientov./Hypertrophic cardiomyopathy is a heterogeneous myocardial disease. Mutations in multiple genes can be a potential cause of disease. The aim of the study was to analyze selected exons of sarcomeric and non-sarcomeric genes in order to identify potential candidate genetic variants and to understand the etiopathogenetic mechanisms of hypertrophic cardiomyopathy in Slovak patients.

Hypertrophic cardiomyopathy is a heterogeneous myocardial disease. Mutations appearing in several genes might be a potential cause of the disease. The aim of the study was to analyze selected exons of the sarcomeric and non-sarcomeric genes, with the purpose to identify potential candidate genetic variants and to understand etiopathogenetic mechanisms of hypertrophic cardiomyopathy in East Slovak patients.

(SCOPUS:2-s2.0-85078690609) 209245: Genes frequently associated with sudden death in primary hypertrophic cardiomyopathy / Herrera-Rodríguez, Diana L. [Autor] ; Totomoch-Serra, Armando [Autor] ; Rosas-Madrigal, Sandra [Autor] ; Luna Limón, Claudia [Autor] ; Marroquín-Ramírez, Daniel [Autor] ; Carnevale, Alessandra [Autor] ; Rosendo-Gutiérrez, Rigoberto [Autor] ; Villarreal-Molina, María T. [Autor] ; Márquez-Murillo, Manlio F. [Autor]. – DOI 10.24875/ACM.19000294. – SCOPUS In: Archivos de cardiología de México [textový dokument (print)] [elektronický dokument] . – Mexico : Permanyer Mexico. – ISSN 1405-9940. – ISSN (online) 1665 1731. – Roč. 90, č. 1 (2020), 58-68 [tlačená forma] [online]Nie

Molekulárne genetické výsledky potvrdili prítomnosť 43 sekvenčných variantov vo vybraných exónoch šiestich génov kardiomyopatie, 58,14 % detekovaných variantov bolo nových. Väčšina detegovaných sekvenčných variantov bola potvrdená v exóne 23 génu MYH7. Iba 11 genetických zmien bolo predpovedaných ako potenciálne patogénnych./Molecular genetic results confirmed the presence of 43 sequence variants in selected exons of six cardiomyopathy genes, 58.14% of the detected variants were new. Most of the detected sequence variants were confirmed in exon 23 of the MYH7 gene. Only 11 genetic changes have been predicted to be potentially pathogenic.

V našej štúdii sme identifikovali známe a nové sekvenčné varianty u 23 nepříbuzných pacientov s hypertrofickou kardiomyopatiou, ale nepozorovali sme žiadne silné mutácie. Výsledky našej štúdie predpokladali, že exón 23 génu MYH7 môže mať potenciálnu afinitu k hypertrofickej kardiomyopatii v našom súbore pacientov. Sekvenčné varianty identifikované v tejto štúdii môžu byť ďalej skúmané s cieľom určiť ich funkcie v patogenéze ochorenia a zlepšiť manažment, diagnostiku a liečbu u slovenských pacientov./In our study, we identified known and novel sequence variants in 23 unrelated patients with hypertrophic cardiomyopathy, but did not observe any strong mutations. The results of our study hypothesized that exon 23 of the MYH7 gene may have a potential affinity for hypertrophic cardiomyopathy in our cohort of patients. The sequence variants identified in this study can be further investigated to determine their functions in the pathogenesis of the disease and to improve management, diagnosis and treatment in Slovak patients.