

Charakteristika predkladaného Characteristics of the submitted

Forma VTC slúži na predkladanie výstupov tvorivej činnosti podľa metodiky hodnotenia výstupov tvorivej činnosti (Forma 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	
Ovplyvnený v CREPČ alebo CREUČ / Characteristic 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>
	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.)

Charakteristika výstupu, ktorý nie je registr	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

metodika tvorivých činností (časť V. Metodika na vyhodnocovanie štandardov) /
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
2017
https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1002/jcla.22037
ADC Analysis of SCN5A gene variants in East Slovak patients with cardiomyopathy / Mariana Priganc, Michaela Zigova, Iveta Boronova ... [et al.]. - In: Journal of clinical laboratory analysis. - ISSN 0887-8013. - Vol. 31, no. 2 (2017), art. no. e22037. Priganc Mariana (10%), Zigová Michaela (10%), Boroňová Iveta (10%), Bernasovská Jarmila (10%), Dojčáková Dana (10%), Takáč Szabadosová Viktória (10%), Mydlárová Blaščáková Marta (10%), Tóthová Iveta (10%), Kmec Ján (10%), Bernasovský Ivan (10%) https://www.pulib.sk/web/kniznica/epc/dokument/2017102809213437
článok/ article
https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1002/jcla.22037

10%

Analysis of SCN5A gene variants in East Slovak patients with cardiomyopathy / Mariana Priganc, Michaela Zigova, Iveta Boronova ... [et al.]. - In: Journal of clinical laboratory analysis. - ISSN 0887-8013. - Vol. 31, no. 2 (2017), art. no. e22037.

Mutations in ion channel genes are potential cause of cardiomyopathy. The SCN5A gene (sodium channel, voltage gated, type V alpha subunit gene; 3p21) belongs to the family of cardiac sodium channel genes. Mutations in SCN5A gene lead to decreased Na⁺ current and ion imbalance. The SCN5A gene mutations are found in approximately 2% of patients with dilated cardiomyopathy (DCM), and they may be potential phenotype modifiers in hypertrophic cardiomyopathy (HCM). The role of SCN5A gene mutations in cardiomyopathy is not fully elucidated.

[1] JOSIFOVSKA, S., VAZHAROVA, R., BALABANSKI, L. et al. 2018. Double heterozygosity of novel variants found in patients with severe clinical phenotype of cardiovascular disorders. In Biotechnology and biotechnical equipment, ISSN 1310-2818. 2018, vol. 32, no. 3, s. 679-685.

Ohlas: [2] NAGYOVA, E., RADVANSZKY, J., HYBLOVA, M. et al. 2019. Targeted next-generation sequencing in Slovak cardiomyopathy patients. In Bratislava medical journal=Bratislavské lekárske listy, ISSN 0006-9248. 2019, roč. 120, č. 1, s. 46-51.

Ohlas: [1] DANIEL, L.L., YANG, T., KRONCKE, B. et al. 2019. SCN5A variant R222Q generated abnormal changes in cardiac sodium current and action potentials in murine myocytes and Purkinje cells. In Heart rhythm, ISSN 1547-5271. 2019, vol. 16, no. 11, s. 1676-1685.

Mutácie v génoch iónových kanálov sú potenciálnou príčinou kardiomyopatie. Gén SCN5A (gén sodíkového kanála, napäťovo riadený, gén podjednotky alfa typu V; 3p21) patrí do rodiny génov sodíkových kanálov. Mutácie v géne SCN5A vedú k zníženiu prúdu Na⁺ a iónovej nerovnováhe. Genomutácie SCN5A sa nachádzajú približne u 2 % pacientov s dilatálnou kardiomyopatiou (DCM) a môžu byť potenciálnymi modifikátormi fenotypu pri hypertrofickej kardiomyopatii (HCM). Úloha mutácií SCN5A gene pri kardiomyopatii nie je dostatočne objasnená. /Mutations in ion channel genes are a potential cause of cardiomyopathy. The SCN5A gene (sodium channel gene, voltage-gated, alpha type V subunit gene; 3p21) belongs to the family of sodium channel genes. Mutations in the SCN5A gene lead to a reduction in Na⁺ current and ionic imbalance. SCN5A gene mutations occur in approximately 2% of patients with dilated cardiomyopathy (DCM) and may be potential phenotype modifiers in hypertrophic cardiomyopathy (HCM). The role of SCN5A gene mutations in cardiomyopathy is not well understood.

Skríning mutácií troch vybraných exónov génu SCN5A v kohorte 27 DCM, 12 pacientov s HCM a 16 kontrol identifikoval 10 genetických variantov missense. Tri z nich (T1247I, A1260D a G1262S), všetky v exóne 21 génu SCN5, boli potenciálne škodlivé varianty spôsobujúce choroby. Záver: Údaje z tejto štúdie ukazujú, že varianty génu SCN5A majú dôležitú úlohu v etiopatogenéze dilatovaných a HCM. J. Clin. Lab. Anal. 31:e22037/Screening of mutations in three selected exons of the SCN5A gene in a cohort of 27 DCM, 12 patients with HCM and 16 controls identified 10 genetic variants of missense. Three of them (T1247I, A1260D and G1262S), all in exon 21 of the SCN5 gene, were potentially harmful disease-causing variants. Conclusion: Data from this study indicate that SCN5A gene variants play an important role in the etiopathogenesis of dilated and HCM. J. Clin. Lab. Anal. 31:e22037