



ÚSTAV LEKÁRSKEJ BIOLÓGIE

prednosta: prof. RNDr. Ján Šalagovič, PhD.

ÚLB LF UPJŠ, Tr. SNP 1, 040 66 Košice

tel.: +421 (055) 640 27 96, IČO: 00397768

e-mail: jan.salagovic@upjs.sk, <http://www.lf.upjs.sk>

Ružena Ružičková
Referát pre vedu a výskum LF
UPJŠ
Tr. SNP 1
040 11 Košice

Váš list značky / zo dňa

Naša značka

Vybavuje / tel.

A. Bardzáková / 234 3404

Košice

21.02.2018

Podklady na vypracovanie Správy o vedeckovýskumnej činnosti UPJŠ LF za ÚLB za rok 2017

1. Vedeckovýskumná kapacita a jej využitie na riešenie vedeckých projektov v roku 2017

V roku 2017 nebola do riešenia žiadneho vedeckého projektu zapojená:

RNDr. Terézia Hudáková - asistent

2. Ceny za vedu, resp. iné ocenenia a vyznamenania získané zamestnancami fakulty v roku 2017 za výsledky vo výskume

-

3. Prednášková činnosť fakulty v roku 2017

- len konferenčné prednášky

4. Členstvo zamestnancov fakulty v medzinárodných výboroch a orgánoch v roku 2017

- nezmenené

5. Posudzovateľská, oponentská a recenzná vedecká činnosť zamestnancov fakulty v roku 2017

-

6. Vedecké podujatia v roku 2017

-

7. Realizačné výstupy z riešenia projektov, vývoj a transfer technológií, spolupráca s praxou a podnikateľská činnosť

-

8. Významné vedeckovýskumné výsledky UPJŠ LF

Najvýznamnejšie výsledky

Oblasť výskumu 18: Lekárske a farmaceutické vedy

ADM1

ŠALAGOVÍČ, Ján - KLIMČÁKOVÁ, Lucia - ZÁBAVNÍKOVÁ, Marianna - BEHUNOVÁ, Jana - HUDÁKOVÁ, Terézia - FEDELEŠ, Jozef - MOLNÁROVÁ, Agáta - PODRACKÁ, Ľudmila: Polymorphisms at 1q32, 8q24, and 17q22 loci are associated with nonsyndromic cleft lip with or without cleft palate risk in the Slovak population. In: Biomedical Papers. - ISSN 1213-8118. - Vol. 161, no. 2 (2017), s. 152 - 157. Projekt VEGA 1/0312/14

Nesyndrómové rázštepý pery s alebo bez rázštepov podnebia (nsRP/P) patria k najčastejším orofaciálnym vrodeným defektom a na ich vzniku sa podieľajú genetické a environmentálne faktory. V populácii Slovenska bola analyzovaná asociácia štyroch najvýznamnejších génových polymorfizmov (rs987525 v 8q24, rs7078160 v 10q25, rs227731 v 17q22 a rs642961 v 1q32 lokusoch) s rizikom vzniku nsRP/P. V skupine pacientov s nsRP/P boli v porovnaní s kontrolnou skupinou zistené signifikantné rozdiely v distribúcii alel i genotypov polymorfizmov v lokusoch 1q32, 8q24 a 17q22, čo naznačuje ich možnú úlohu pri vzniku nsRP/P v populácii Slovenska.

Nonsyndromic cleft lip with or without cleft palate (nsCL/P) is the most common orofacial birth defect with aetiology involving both genetic and environmental factors. In the present study, the four well established single nucleotide polymorphisms (SNPs) (rs987525 at 8q24, rs7078160 at 10q25, rs227731 at 17q22, and rs642961 at 1q32 loci) were analyzed for an association with nsCL/P in Slovak population. We found significant differences between patient and control groups with respect to the allele and genotype frequencies for the SNPs at the 1q32, 8q24, and 17q22 loci. The results suggest that SNPs at the 1q32, 8q24 and 17q22 loci may contribute to the nsCL/P risk in Slovak population.

Publikované boli i významné aktivity, kde zamestnanci Ústavu lekárskej biológie UPJŠ LF sú spoluautormi publikovaných prác, keďže pracovisko dlhodobo predstavuje molekulovo-genetickú bázu v rámci vedecko-výskumnej spolupráce so širokým spektrom pracovísk.

ADC1

GOTTHARDOVÁ, Ivana - JAVORSKÝ, Martin - KLIMČÁKOVÁ, Lucia - KVAPIL, Milan - SCHRÖNER, Zbynek - KOZÁROVÁ, Miriam - MALACHOVSKÁ, Zuzana - ÜRGEOVÁ, Anna - ŽIDZIK, Jozef - TKÁČ, Ivan: KCNQ1 gene polymorphism is associated with glycaemic response to treatment with DPP-4 inhibitors. In: Diabetes Research and Clinical Practice. - ISSN 0168-8227. - Vol. 130 (2017), s. 142 - 147.

The study analysed the impact of two KCNQ1 gene polymorphisms (rs163184 and rs151290) on the DPP4I therapeutic response in patients with T2D. The G-allele carriers of KCNQ1 rs163184 T > G polymorphism had significantly smaller HbA1c reduction in comparison with the TT homozygotes. The results suggest that rs163184 polymorphism of KCNQ1 gene is associated with the response to DPP4I treatment.

Práca analyzovala vplyv dvoch polymorfizmov KCNQ1 génu (rs163184 a rs151290) na terapeutickú účinnosť inhibítorov DPP4 u pacientov s T2D. Nositelia alely G polymorfizmu rs163184 (T > G) dosiahli signifikantne nižšiu redukciu HbA1c v porovnaní s TT homozygotmi. Na základe výsledkov možno predpokladať, že KCNQ1 rs163184 polymorfizmus ovplyvňuje odpoveď na terapiu inhibítormi DPP4.

ADC2

DUJIC, T. - ZHOU, K. - JAVORSKÝ, Martin - **KLIMČÁKOVÁ, Lucia** - TKÁČ, Ivan: Variants in Pharmacokinetic Transporters and Glycemic Response to Methormin: A MetGen Meta-Analysis. In: Clinical Pharmacology & Therapeutics. - ISSN 1532-6535. - Vol. 101, no. 6 (2017), s. 763 - 772

A large-scale meta-analysis was performed to clarify the significance of variants in metformin transporter genes in glycemic response to metformin in T2D. Nine candidate polymorphisms in five transporter genes (OCT1, OCT2, MATE1, MATE2-K, and OCTN1) were analyzed in up to 7,968 individuals. The results suggest that candidate transporter gene variants have little contribution to variability in glycemic response to metformin in T2D.

V metaanalýze zahŕňajúcej 7968 pacientov s T2D bol analyzovaný význam 9 kandidátnych polymorfizmov v piatich génoch pre transportéry metformínu (OCT1, OCT2, MATE1, MATE2-K, a OCTN1) v glykemickej odpovedi na metformín u pacientov s T2D. Výsledky naznačujú, že analyzované polymorfizmy majú iba malý podiel na variabilite v odpovedi pri liečbe T2D metformínom.

AEM1

HANĚ, Vladimír - **HABALOVÁ, Viera** - **KLIMČÁKOVÁ, Lucia** - ŽIDZIK, Jozef - ŠKORVÁNEK, Matej - GDOVINOVÁ, Zuzana: Variations in ANO3 gene in patients with cervical dystonia. In: Movement Disorders. - ISSN 1531-8257. - Vol. 32, s. 445, Suppl. 2 (2017). Projekt VEGA 1/0724/15.

The aim of our study was to establish prevalence of variants in the gene for anoctamin 3 (ANO3) in a population of patients with cervical dystonia. We did not reveal any of the 13 missense mutations detected in exons published to date in our sample. However, few very rare (frequency of minor allele <0.01) or yet undescribed variants in intron regions were detected. According to our preliminary findings, not only rare exon variants, but also variants in introns and UTR regions of the ANO3 gene might contribute to the etiopathogenesis of dystonia.

Cieľom našej štúdie bolo stanoviť prevalenciu variantov v géne pre anoctamín 3 (ANO3) u populácie pacientov s cervikálnou dystóniou. V našom súbore sme nedetekovali žiadnu z doteraz popísaných 13 missense mutácií. Našli sme niekoľko veľmi vzácnych (frekvencia zriedkavejšej alely <0,01) alebo ešte nepopísaných variantov v intrónových oblastiach. Podľa našich predbežných zistení by k etiopatogenéze dystónie mohli prispievať nielen raritné exónové varianty, ale aj varianty v intrónoch a UTR oblastiach génu ANO3.

Košice, 21.02.2018

prof. RNDr. Ján Šalagovič, PhD
prednosta ústavu