

Charakteristika predkladané Characteristics of the submitted

Tlačivo VTC slúži na predkladanie výstupov tvorivej činnosti podľa metodiky hodnotenia a je použité na predkladanie výstupov tvorivej činnosti podľa metodiky hodnotenia a je použité na predkladanie výstupov tvorivej činnosti podľa metodiky hodnotenia

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	
OCA2. Meno hodnotenej osoby / Name awarded to the assessed	
OCA3. Tituly hodnotenej osoby / Degrees awarded to the	
OCA4. Hyperlink na záznam osoby v Registri zamestnancov	
OCA5. Oblasť posudzovania / Area of assessment ⁴	
OCA6. Kategória výstupu tvorivej činnosti / Category of the	
OCA7. Rok vydania výstupu tvorivej činnosti / Year of publication	
OCA8. ID záznamu v CREPC alebo CREUC (<i>ak je</i>) / ID of the record in the Central Registry of Publication Activity (CRPA) or	
OCA9. Hyperlink na záznam v CREPČ alebo CREUČ / Hyperlink to	
UCA / 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
UCA / Characteristics of the output that is not registered in CRPA or CRAA	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
UCA / Characteristics of the output that is not registered in CRPA or CRAA	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>
UCA / Characteristics of the output that is not registered in CRPA or CRAA	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.)
UCA / Characteristics of the output that is not registered in CRPA or CRAA	OCA14. Charakteristika autorského vkladu / Characteristics of the author's contribution

Charakteristika výstupu, ktorý nie je registrovaný v CREPČ alebo CRE

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

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

OCA16. Anotácia výstupu v anglickom jazyku / Annotation of the

OCA17. Zoznam najviac 5 najvýznamnejších ohlasov na výstup / List of maximum 5 most significant citations corresponding to the output

Rozsah do 200 slov / Range up to 200 words

OCA18. Charakteristika dopadu výstupu na spoločensko-hospodársku prax / Characteristics of the output's impact on socio-economic practice

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

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

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

enia tvorivých činností (časť V. Metodiky na vyhodnocovanie štandardov) / The form
ethodology of research/artistic/other activities (part V. The Methodology for

--

Podracká
Ľudmila
prof., MUDr., CSc. / prof., MD., PhD.
https://www.portalvs.sk/regzam/detail/15070
pediatria
2020

UK.Bratislava.vtls000310338

http://www.crepc.sk/portal?fn=*recview&uid=1673526&pageId=resultform&full=0
Ludmila Podracká aktívne vyhľadávala pacientov, vykonávala liečbu a renálnu biopsiu u detí zahrnutých do štúdie. U pacientky Ludmily Podrackej bola identifikovaná mutácia v géne KANK, ktorý sa podieľa na regulácii funkcie podocytov./
Ludmila Podracká actively searched for patients, performed treatment and renal biopsy in the children included in the study. A mutation in the KANK gene, which is involved in the regulation of podocyte function, has been identified in a patient, Ludmila Podracká

V návaznosti na našu predchádzajúcu štúdiu sme sekvenovaním celého exómu identifikovali recesívne mutácie v proteíne 1 obsahujúceho repetíciu obličkového ankyrínu (KANK1), KANK2 a KANK4 u jedincov s nefrotickým syndrómom. Na modeli *Drosophila* sme zistili, že homológ *Drosophila* KANK (dKank) je nevyhnutný pre funkciu nefrocytov. Knockdown dKank v nefrocytoch sprostredkovaný RNA narušil filtračné štruktúry štrbinovej membrány a štruktúry lakunového kanála. U potkanov boli KANK1, KANK2 a KANK4 všetky lokalizované v podocytoch v glomeruloch a KANK1 čiastočne kolokalizovaný so synaptopodínom. Knockdown kank2 u zebrafish indukoval fenotyp nefrotického syndrómu, čo viedlo k proteinúrii a vymazaniu podocytového procesu. V potkaních glomeruloch a kultivovaných ľudských podocytoch KANK2 interagoval s ARHGDI1, známym regulátorom RHO GTPázy v podocytoch, ktorý je pri niektorých typoch nefrotického syndrómu dysfunkčný. Výsledky práce naznačujú, že gény rodiny KANK hrajú evolučne konzervované úlohy vo funkcii podocytov, pravdepodobne prostredníctvom regulácie signalizácie RHO GTPázy /

Following our previous study, we identified recessive mutations in protein 1 containing renal ankyrin (KANK1), KANK2 and KANK4 repeats by sequencing the entire exoma in individuals with nephrotic syndrome. In the *Drosophila* model, we found that the *Drosophila* KANK (dKank) homologue is essential for nephrocyte function. RNA-mediated knockdown of dKank in nephrocytes disrupted the filter structures of the cleft membrane and the structure of the lacunae canal. In rats, KANK1, KANK2 and KANK4 were all localized in glomerular podocytes and KANK1 was partially colocalized with synaptopodine. Knockdown kank2 in zebrafish induced the nephrotic syndrome phenotype, leading to proteinuria and deletion of the podocyte process. In rat glomeruli and cultured human podocytes, KANK2 interacted with ARHGDI1, a known regulator of RHO GTPase in podocytes, which is dysfunctional in some types of nephrotic syndrome. The results suggest that the genes of the KANK family play evolutionarily conserved roles in podocyte function, probably through the regulation of RHO GTPase signaling.

[o1] 2016 Sun, Z. - Tseng, H.Y. - Tan, S. - Senger, F. - Kurzawa, L. - Dedden, D. - Mizun, N. - Wasik, A.A. - Thery, M. - Dunn, A.R. - Fessler, R.: *Nature Cell Biology*, vol. 18, no. 9, 2016, s. 941-953 - SCI ; SCOPUS

[o1] 2016 Perico, L. - Conti, S. - Benigni, A. - Remuzzi, G.: *Nature Reviews Nephrology*, vol. 12, no. 11, 2016, s. 692-710 - SCI ; SCOPUS

[o1] 2019 Rafiq, N.B.M. - Nishimura, Y. - Plotnikov, S.V. - Thiagarajan, V. - Zhang, Z. - Shi, S. - Natarajan, M. - Viasnoff, V. - Kancharawong, P. - Jones, G.E. - Bershadsky, A.D.: *Nature Materials*, vol. 18, no. 6, 2019, s. 638-649 - SCI ; SCOPUS

[o1] 2019 Saleem, M.A.: *Nature Reviews Nephrology*, vol. 15, no. 12, 2019, s. 750-765 - SCI ; SCOPUS

[o1] 2021 Bondue, T. - Arcolino, F.O. - Veys, K.R.P. - Adebayo, O.C. - Levtchenko, E. - van den Heuvel, L.P. - Elmonem, M.A.: *Cells*, vol. 10, no. 6, 2021, art. no. 1413 - SCI ; SCOPUS

OC18 Objav nových dovtedy nepoznaných patogénnych mutácií sekvenáciou celého exómu viedol k objaveniu novej patogenetickej dráhy KANK nevyhnutnej pre funkciu podocytov a integritu štrbinovej membrány glomerulovej kapiláry. Porucha KANK proteínov vedie k najzávažnejším genetickým formám nefrotického syndrómu s rýchlou progresiou do renálneho zlyhania. Nové poznatky majú dôležité uplatnenie v prenatálnej diagnostike.

The discovery of new hitherto unknown pathogenic mutations by sequencing the whole exoma has led to the discovery of a new pathogenetic pathway KANK essential for podocyte function and integrity of split membrane of glomerular capillary. KANK protein disorder leads to the most severe genetic forms of nephrotic syndrome with rapid progression to renal failure. New findings can be applied in prenatal diagnosis.

Výsledky štúdie sa začlenili aj do vzdelávacieho procesu v rámci štúdia všeobecného lekárstva na LFUK vo forme prednášok aj učebných textov.

The results of the study have also been incorporated into the educational process in the study of general medicine at the LFUK in the form of lectures and teaching texts.