

Výroční zpráva za rok 2024

Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol

Přednosta: prof. MUDr. Pavel Kršek, Ph.D.

Primář: doc. MUDr. Jana Haberlová, Ph.D.

Vrchní sestra: Gabriela Pavlová

Základní charakteristika

Klinika dětské neurologie (KDN) je referenčním superkonziliárním pracovištěm pro všechny neurologické diagnózy dětského věku pro celou ČR a v rámci některých diagnosticko-léčebných programů (např. chirurgické léčby epilepsie a neuromuskulárních onemocnění) i pro pacienty ze zahraničí. Máme k dispozici dvě plně zrekonstruovaná lůžková oddělení s celkem 40 lůžky, včetně 6 lůžek JIP nižšího typu a 6 lůžek video/EEG a polygrafického monitorování. Součástí pracoviště je poliklinika s níže uvedenými specializovanými ambulantními, kompletně vybavená Elektrofyziologická laboratoř a Neurogenetická laboratoř nabízející molekulárně-genetickou diagnostiku některých neurologických onemocnění dětského věku. KDN je také pre- i postgraduálním výukovým pracovištěm a vědecko-výzkumným centrem zapojeným do mnoha mezioborových i mezinárodních projektů.

V roce 2024 jsme **hospitalizovali 1.166 dětí** při celkovém počtu hospitalizačních účtů 1.362. Bylo provedeno **20.912 ambulantních vyšetření** u 8.326 pacientů (unikátních RČ). **V Elektrofyziologické laboratoři** bylo provedeno **5.397 výkonů**, z toho 3.479 EEG, 361 EMG, 1.372 EP, 205 dlouhodobých video/EEG (s celkem 1.114 8-hodinovými kódy) a 117 polygrafií. **V rámci epileptochirurgického programu** bylo provedeno 35 resekčních výkonů, 6 dlouhodobých intrakraniálních video/EEG studií, 2 primoimplantace a 2 reimplantace vagového stimulátoru. **Neurogenetická laboratoř:** 897 přijatých vzorků (unikátních RČ), 408x exomové sekvenování, 850x cílené klasické sekvenování, 210x vyšetření MLPA. **Neuromuskulární centrum:** 4.342 ambulantních vyšetření.

Publikační výsledky v r. 2024: 24 primárních publikací v periodických s IF se souhrnným IF 117.29, z toho 7x první a 8x poslední autoři práce; 2 publikace v recenzovaných časopisech.

Uznaná centra

Centra uznaná MZČR

- Centrum vysoce specializované péče (CVSP) pro farmakorezistentní epilepsie
- CVSP pro roztroušenou sklerózu a neuromyelitis optica
- ERN pro vzácné a komplexní epilepsie (ERN EpiCARE)
- ERN pro vzácná neuromuskulární onemocnění (ERN NMD)
- Centrum hereditárních ataxií (v rámci ERN RND)

Centra uznaná odbornou společností ČLS JEP

- Centrum pro poruchy spánku u dětí

Další centra

- Epilepsy Research Centre Prague (EpiReC) - konsorcium 2. lékařské fakulty Univerzity Karlovy, Fakultní nemocnice v Motole, Akademie věd České republiky a Českého vysokého učení technického v oblasti translačního epileptologického výzkumu

Specializované ambulance

- Epileptologická poradna
- Poradna pro neuromuskulární onemocnění
- Ambulance pro poruchy spánku u dětí
- Poradna pro zánětlivá a demyelinizační onemocnění
- Ambulance pro rizikové novorozence a kojence
- Poradna pro neurokutánní onemocnění
- Ambulance pro aplikace botulotoxinu
- Neuroonkologická ambulance
- Neurogenetická ambulance
- Ambulance pro dědičná neurometabolická a neurodegenerativní onemocnění
- Psychologická a neuropsychologická poradna

Unikátní přístrojové vybavení

- **Nový sekvenátor Neurogenetické laboratoře KDN.** Klinika dětské neurologie získala z prostředků Instituční podpory FNM (Interní grant 6005) nový sekvenátor Applied Biosystems 3500 Dx Series Genetic Analyzer pro Sangerovo sekvenování a fragmentační analýzy.

Nové metody a postupy

- **Nové metody zavedené Neurogenetickou laboratoří KDN**
 - reanalýza všech pacientů s provedeným NGS (cca 1.500 pacientů)
 - analýza mitochondriální DNA
 - detekce expanze repetitivních sekvencí
 - sekvenování DNA z nitrolebních SEEG elektrod a z mozkomíšního moku u epileptochirurgických pacientů
- **Nová mezinárodní spolupráce Neuromuskulárního centra**
 - navázána spolupráce s výzkumným centrem Marilandské University v Baltimoru v USA s cílem objasnění patogeneze nemocí s vazbou na gen *MYBC1*
- **Nové metody a mezinárodní spolupráce Centra pro hereditární ataxie**
 - zahájení léčby pacientů s Friedreichovou ataxií (FA) omaveloxolonem – prvním schváleným lékem na FA
 - mezinárodní studie UNIFAI (hodnocení kvantitativních biomarkerů přirozené progrese FA mFARS škálou, v rámci FA Global Clinical Consortium's Pediatric WG)
 - mezinárodní studie MEABET-FA (spolupráce s nejvýznamnějším světovým centrem pro FA v Children's Hospital of Philadelphia na výzkumu aktivity mitochondriálních enzymů)
 - nové diagnostické nástroje: Redenlab DesktopTM (kvantifikace řečových poruch u ataxií); Ataxia Instrumented Measures (AIMS – objektivní hodnocení ataxie a jemné motoriky horních končetin); OCT vyšetření (oftalmologické sledování pacientů s FA)

- cerebelární transkraniální přímá stimulace (ctDCS – neinvazivní neuromodulační metoda pro ovlivnění motorických a kognitivních funkcí u Friedreichovy ataxie)

Významné události v r. 2024

- **Pořádání významného mezinárodního neuromuskulárního kongresu v Praze.** Doc. Jana Haberlová byla prezidentkou historicky největšího mezinárodního neuromuskulárního kongresu: *29th Annual Congress of the World Muscle Society (WMS 2024)*, Kongresové centrum Praha, 8-12.10.2024, 1.666 účastníků ze 70 zemí (<https://www.wms2024.com>).
- **Cena za nejlepší epileptologickou publikaci ing. Lucii Sedláčkové.** Ing. Lucie Sedláčková, Ph.D. obdržela Cenu Jana Marka Marci udělovanou Českou ligou proti epilepsii za nejlepší epileptologickou publikaci za rok 2023 (*Sedlackova L, Sterbova K, Vlckova M, Seeman P, Zarubova J, Marusic P, Krsek P, Krijtova H, Musilova A, Lassuthova P. Yield of exome sequencing in patients with developmental and epileptic encephalopathies and inconclusive targeted gene panel. Eur J Paediatr Neurol. 2024 Jan;48:17-29. doi: 10.1016/j.ejpn.2023.10.006*).
- **Čestná pamětní medaile ČLS JEP pro prof. Vladimíra Komárka.** Prof. MUDr. Vladimíru Komárkovi, CSc. byla udělena Čestná pamětní medaile České lékařské společnosti Jana Evangelisty Purkyně.
- **Dvě úspěšná habilitační řízení.** V r. 2024 úspěšně obhájily habilitační práce MUDr. Zuzana Libá, Ph.D. (habilitační práce „*Imunitní ochrana a neadekvátní imunitní reakce v centrálním nervovém systému u dětí*“) a MUDr. Barbora Straka, Ph.D. (habilitační práce „*Implementace genetické diagnostiky u pacientů s malformacemi kortikálního vývoje a její role v epileptochirurgii*“).
- **Nový grantový projekt.** Klinika dětské neurologie získala v r. 2024 grant NW24-04-00349 „*Multiomický přístup v kombinaci se systematickým sbíráním dat pro objasňování patomechanizmů u dědičné senzitivní neuropatie*“ (hlavní řešitel: doc. Petra Laššuthová).