

Výroční zpráva za rok 2025

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 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 ambulancemi, kompletně vybavená Elektrofyzilogická laboratoř a Neurogenetická laboratoř nabízející molekulárně-genetickou diagnostiku řady 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 2025 jsme **hospitalizovali 1.143 dětí** při celkovém počtu hospitalizačních účtů 1.346. Bylo provedeno **24.258 ambulantních vyšetření** u 8.692 pacientů (unikátních RČ). **V Elektrofyzilogické laboratoři** bylo provedeno **5.161 výkonů**, z toho 3.144 EEG, 325 EMG, 1.337 EP, 220 dlouhodobých video/EEG (s celkem 1.003 8-hodinovými kódy) a 135 polygrafií. V rámci **epileptochirurgického programu** bylo provedeno 35 resekčních výkonů, 6 dlouhodobých intrakraniálních video/EEG studií, 3 primoimplantace a 4 reimplantace vagového stimulátoru. **Neurogenetická laboratoř:** 961 přijatých vzorků (unikátních RČ), 468 exomových sekvenování, 991 cílených klasických sekvenování, 256 vyšetření MLPA. **Neuromuskulární centrum:** 1.597 ambulantních vyšetření.

Publikační výsledky v r. 2025: 26 primárních publikací v periodických s IF se souhrnným IF 247.1, z toho 10x první a 2x 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 přidružená onemocnění
- 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
- Centrum pro bolesti hlavy u dětí – nové centrum od r. 2025

Další centra

- Epilepsy Research Centre Prague (EpiReC) - konsorcium 2. LF UK, FNMH, FgÚ AVČR a FEL ČVUT v oblasti translačního epileptologického výzkumu
- Centrum pro autoimunitní encefalitidy FNMH – nové centrum od r. 2025

Specializované ambulance

- Epileptologická poradna
- Ambulance pro poruchy spánku u dětí
- 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
- Poradna pro bolesti hlavy u dětí
- Poradna pro dětská extrapyramiová onemocnění
- Psychologická a neuropsychologická poradna

Unikátní přístrojové vybavení

- ***Dokumentační UV systém na agarózové gely GENOSENS-2150 ClinX.*** Neurogenetická laboratoř KDN získala v r. 2025 z prostředků Instituční podpory FNM (IG 6005) nový dokumentační a zobrazovací systém určený k detekci, fotografování a analýze DNA, RNA či proteinů v agarózových (a dalších elektroforetických) gelech pomocí fluorescenčního osvitu a citlivé kamery.

Nové metody a postupy

- ***Nové metody zavedené Neurogenetickou laboratoří KDN***
 - rychlé NGS vyšetření v TRIO analýze (proband plus rodiče) u závažných stavů u dětských pacientů s podezřením na geneticky podmíněné onemocnění
 - metoda NGS: obohacení (tzv. spike in) původně špatně vyšetřitelných oblastí genomu nebo klinicky významných nekódujících oblastí
 - zavedení vyšetření nově (2024) popsané klinické jednotky (ReNU syndrom) pomocí NGS v rámci exomového sekvenování nebo Sangerovým sekvenováním
 - výzkum: optimalizace hodnocení klinicky významných expanzí tandemových repetit z dat exomového nebo genomového sekvenování
 - výzkum: zavedení hodnocení CNV (copy number variations) z exomových nebo genomových dat až na úroveň 1 exonu
- ***Nové metody a mezinárodní spolupráce Neuromuskulárního centra***
 - Ve spolupráci s Neurogenetickou laboratoří KDN byla zavedena metodika diagnostiky na úrovni mRNA ze svalové biopsie
 - MUDr. Marie Rohlenová absolvovala zahraniční stáž v Neuromuskulárním centru v Paříži a po návratu ve FNMH zavedla novou metodiku využití SONO svalů a periferních nervů v diagnostice neuromuskulárních nemocí
 - ve spolupráci s univerzitou v Lovani byl zahájen mezinárodní projekt DuMAND (<https://research.kuleuven.be/portal/en/project/3M250467>), jehož

cílem je výzkum neurobehaviorálních odchylek u pacientů s dg svalová dystrofie typ Duchenne. Naše pracoviště je jediným zařazeným pracovištěm z východní Evropy.

▪ **Nové granty a mezinárodní spolupráce Centra hereditárních ataxií**

- PASS Omaveloxon (2025-2030) – FNMH se stalo jedním z prvních center studie sledující účinky omaveloxolonu po dobu 5 let od schválení FDA a EMA a uvedení na trh
- Biogen ID CZ-SKY-12330 (2025-2026) – studie identifikace mitochondriálních biomarkerů odrážejících léčbu omaveloxolonem (u pacientů s Friedreichovou ataxií)
- FARA Research Grant: Role of Cerebellar Inhibition and ctDCS Modulation in Friedreich's Ataxia – výzkum významu mozečkové inhibice a modulace ctDCS u Friedreichovy ataxie
- vyšetření dysartrické řeči protokolem Redenlab – spolupráce s University of Melbourne, prof. Vogel

Významné události v r. 2025

- **Cena Jana Evangelisty Purkyně pro prof. Komárka.** Udělení Ceny Jana Evangelisty Purkyně, nejvyššího ocenění ČLS JEP za celoživotní přínos rozvoji medicínských oborů, symbolicky završuje mimořádnou profesní dráhu prof. MUDr. Vladimíra Komárka, CSc. a potvrzuje jeho výjimečné postavení mezi nejvýznamnějšími osobnostmi české medicíny.
- **Prof. Kršek sekretářem EPNS.** Prof. Pavel Kršek byl jako historicky první zástupce České republiky zvolen sekretářem European Paediatric Neurology Society (EPNS).
- **Prof. Kršek členem organizačního výboru mezinárodních kurzů EPODES.** Prof. Pavel Kršek se stal členem užšího organizačního výboru mezinárodních kurzů EPODES (*ILAE School on Pre-Surgical Evaluation for Epilepsy and Epilepsy Surgery*) – jediného kurzu chirurgické léčby epilepsie s certifikací Mezinárodní ligy proti epilepsii (ILAE). Posledního kurzu se zúčastnilo 70 účastníků z 31 zemí z 5 kontinentů (<https://ta-service.cz/epodes2026/>).
- **Pořádání mezinárodní neuromuskulární edukační akce v Praze.** Doc. Jana Haberlová ve spolupráci s firmou Novartis uspořádala mezinárodní edukační akci *SMA preceptorship* na téma péče o pacienty se spinální svalovou atrofií (FNMH 27-28.11.2025). Akce se zúčastnilo 20 zahraničních účastníků z celého světa.
- **Úspěšné obhajoby PhD.** V r. 2025 úspěšně obhájily doktorské práce MUDr. Barbora Splítková (disertační práce „Zavedení molekulárně genetické diagnostiky fokální kortikální dysplázie typu I a její využití v předoperačním vyšetřování pacientů s fokální farmakorezistentní epilepsií“), MUDr. Lucie Šťovíčková (práce „Longitudinální sledování pacientů s Friedreichovou ataxií v České republice a korelace genotypu a fenotypu“) a Mgr. Alena Musilová (práce „Objasnění genetických příčin u vzácných neurologických onemocnění: přínos nových postupů využívajících data z masivně paralelního sekvenování“).
- **Nové grantové projekty.** Klinika dětské neurologie získala v r. 2025 grant NW25-04-00427 „Kombinace biomarkerů skalpového EEG a neurozobrazení k predikci fokální kortikální dysplázie a zlepšení neinvazivní diagnostiky pacientů s epilepsií“ (hlavní řešitel: prof. Pavel Kršek) a NW26-04-00190 „Poruchy mitochondriálního transportu jako příčina a nový terapeutický cíl u vývojových a epileptických encefalopatií“ (spoluřešitel za FNMH: doc. Petra Laššuthová).