

Výroční zpráva za rok 2019

Klinika dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol

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

Primář: MUDr. Věra Sebroňová

Vrchní sestra: Gabriela Pavlová

Základní charakteristika

Klinika dětské neurologie (KDN) slouží jako referenční superkonziliární pracoviště pro všechny neurologické diagnózy dětského věku pro celou ČR a v rámci některých diagnosticko-léčebných programů (např. chirurgické léčby epilepsie) poskytuje péči i pacientům 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 ambulancemi, kompletně vybavená elektrofyziologická laboratoř a DNA 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 2019 jsme **hospitalizovali 1.200 dětí** při celkovém počtu hospitalizačních účtů 1.562. Bylo provedeno **18.184 ambulantních vyšetření** u 7.495 pacientů (unikátních RČ). **V elektrofyziologické laboratoři** bylo provedeno **5.909 výkonů**, z toho 3.405 EEG, 553 EMG, 1.456 EP a 495 dlouhodobých video/EEG a polygrafií. **V rámci epileptochirurgického programu** bylo provedeno 28 resekčních operací, 7 dlouhodobých intrakraniálních video/EEG studií a 6 primoimplantací vagového stimulátoru.

Výsledky našich vědecko-výzkumných aktivit v r. 2019: 33 primárních publikací v časopisech s IF se souhrnným IF 167,65; MUDr. Barbora Beňová a MUDr. Marie Glombová úspěšně získaly titul PhD.

Uznaná centra

Centra uznaná MZČR

- Centrum vysoce specializované péče pro farmakorezistentní epilepsie (Centrum pro epilepsie Motol)
- Centrum vysoce specializované péče pro roztroušenou sklerózu a neuromyelitis optica

Centra s mezinárodní akreditací v rámci Evropské referenční sítě vzácných onemocnění (ERN)

- 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
- Neuromuskulární centrum pro dětské pacienty

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

Nové metody a postupy

- ***První pacientka se spinální svalovou atrofií absolvovala genovou léčbu.*** První a prozatím jediné české dítě úspěšně podstoupilo unikátní genovou terapii spinální svalové atrofie. Léčba se uskutečnila v rámci klinické studie v Bostonu, USA.
- ***DNA laboratoř KDN zavedla metodiku celogenomového sekvenování.*** V naší DNA laboratoři bylo zavedeno vyhodnocování dat z celogenomového sekvenování (WGS). Metodika umožňuje stanovení diagnózy u vzácných dosud nedignostikovaných onemocnění.
- ***Nová klinická studie u svalové dystrofie typ Duchenne.*** Neuromuskulární centrum pro dětské pacienty otevřelo klinickou studii experimentální léčby vamorolonem u svalové dystrofie typ Duchenne. Vamorolon je protizánětlivý experimentální lék na principu inhibice NF-κB, který by mohl do budoucna nahradit běžně používané kortikoidy.

Nové unikátní přístrojové vybavení

- ***Kašlací asistent pro děti s dechovou nedostatečností.*** Neuromuskulární centrum pro dětské pacienty získalo edukační grant od firmy Roche k nákupu kašlacího asistenta a k edukaci jeho užití v léčbě dechové nedostatečnosti u dětských pacientů s nervosvalovými chorobami.

Významné události v r. 2019

- **Čestné uznání ministra zdravotnictví za zdravotnický výzkum a vývoj pro rok 2019.** Tým vedený prof. Pavlem Seemanem získal čestné uznání ministra zdravotnictví za zdravotnický výzkum a vývoj pro rok 2019 za mimořádné výsledky dosažené v projektu aplikovaného zdravotnického výzkumu a



- vývoje (grant AZV 15-33041A: „Využití MPS panelu genů spojených s dětskou epilepsií a epileptickou encefalopatií pro diagnostiku příčin epilepsie v ČR“).
- **AZV grantový projekt v oblasti chirurgické léčby epilepsie.** Mezioborový tým pod vedením prof. Pavla Krška získal AZV grant NV19-04-00369 „Stratifikace pacientů s fokální kortikální dysplázií k optimalizaci epileptochirurgie“ na roky 2019-2022 s celkovým rozpočtem 16.444.000,- Kč.
- **Mezinárodní výzkumný projekt u pacientů s malformacemi kortikálního vývoje.** Naše klinika se stala oficiálním členem mezinárodního konsorcia projektu COST CA16118 zaměřeného na standardizaci klinické péče a základní a aplikovaný výzkum u pacientů s malformacemi kortikálního vývoje.
- **Akreditace mezinárodní pacientské organizace PPMD (Parent Project Muscular Dystrophy).** Neuromuskulární centrum pro dětské pacienty získalo jako první evropské centrum (a druhé centrum mimo USA po Jihoafrické republice) akreditaci mezinárodní pacientské organizace PPMD (Parent Project Muscular Dystrophy). Akreditace zařadila naši kliniku mezi vysoce kvalifikovaná světová neuromuskulární centra pro pacienty s DMD a zvýšila tím pravděpodobnost dostupnosti budoucí inovativní léčby včetně léčby genové.
- **Cena Jiřího Diamanta pro MUDr. Viléma Nováka.** MUDr. Vilém Novák (PhD student prof. Krška) získal Národní neuropsychologickou cenu Jiřího Diamanta udělovanou Neuropsychologickou sekcí ČMPS za nejlepší práci v oboru neuropsychologie (Novák et al., *Generalized quasiperiodic epileptiform activity in sleep is associated with cognitive impairment in children with drug-resistant focal lesional epilepsy. Epilepsia, 2019*).
- **Cena Ervína Adama pro Ing. Davida Staňka.** Ing. David Staněk získal Cenu Ervína Adama udělovanou 2. LF UK za nejlepší publikaci autora do 35 let (Staněk et al., *Detection rate of causal variants in severe childhood epilepsy is highest in patients with seizure onset within the first four weeks of life. Orphanet J Rare Dis., 2018*).