

Výroční zpráva za rok 2020

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) je referenčním superkonziliárním pracovištěm 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 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 2020 jsme **hospitalizovali 1.076 dětí** při celkovém počtu hospitalizačních účtů 1.349. Bylo provedeno **19.311 ambulantních vyšetření** u 7.036 pacientů (unikátních RČ). **V Elektrofyziologické laboratoři** bylo provedeno **5.276 výkonů**, z toho 3.243 EEG, 470 EMG, 1.196 EP a 263 dlouhodobých video/EEG a 104 polygrafií. **V rámci epileptochirurgického programu** bylo provedeno 30 resekcí operací, 7 dlouhodobých intrakraniálních video/EEG studií a 5 primoimplantací vagového stimulátoru.

Výsledky našich vědecko-výzkumných aktivit v r. 2020: 42 primárních publikací v časopisech s IF se souhrnným IF 206,409, 6 kapitol v knihách.

Uznaná centra

Centra uznaná MZČR

- Centrum vysoce specializované péče pro farmakorezistentní epilepsie
- 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

- **Zavedení genové léčby spinální svalové atrofie (SMA).** V rámci specifického léčeného programu jsme jako první pracoviště v ČR léčili 2 pacienty se SMA lékem Zolgensma (onasemnogen abeparvovek). Po evropské registraci tohoto léku v květnu 2020 byl u nás zaveden standardní program genové léčby SMA.
- **Zavedení další inovativní terapie SMA.** V rámci specifického léčebného programu jsme zavedli terapii dětí se spinální svalovou atrofií přípravkem Evrysdi (risdiplam). Jedná se o lék modifikující transkripci mRNA, u kterého je na rozdíl od dosud dostupné léčby nusinersenem (Spinrazou) možné perorální podávání.
- **Zavedení detekce somatických variant u epileptochirurgických pacientů s poruchami vývoje mozkové kůry.** Ve spolupráci s Ústavem patologie a molekulární medicíny 2. LF UK a FN Motol jsme zavedli metodu hlubokého sekvenování mozkové tkáně odebrané epileptochirurgickým pacientům s malformacemi kortikálního vývoje. Umožňuje nalézt příčinu onemocnění a lépe cílit léčebný postup u těchto pacientů.

Významné události v r. 2020

- **Cena ministra zdravotnictví pro tým MUDr. Petry Laššuthové, Ph.D.** Tým pod vedením dr. Laššuthové získal v r. 2020 Cenu ministra zdravotnictví za zdravotnický výzkum a vývoj za řešení grantu AZV 16-30206 „*Celogenomové a RNA masivně paralelní sekvenování jako nástroj pro objasnění příčin vzácných typů dědičných neuropatií*“.
- **Cena Josefa Hlávky pro MUDr. Barboru Beňovou, Ph.D.** Dr. Beňová získala Cenu Josefa Hlávky, určenou pro talentované studenty v bakalářském, magisterském nebo doktorském studiu, kteří prokázali výjimečné schopnosti a tvůrčí myšlení ve svém oboru.
- **Cena Jana Marka Marci pro MUDr. Viléma Nováka.** MUDr. Vilém Novák (PhD student prof. Krška) získal Cenu Jana Marka Marci udělovanou Českou ligou proti epilepsii za nejlepší epileptologickou publikaci (*Novák et al., Generalized quasiperiodic epileptiform activity in sleep is associated with cognitive impairment in children with drug-resistant focal lesional epilepsy. Epilepsia, 2019*).
- **Úspěšné obhajoby PhD.** V r. 2020 na našem pracovišti úspěšně ukončili doktorské studium 3 PhD studenti: MUDr. Vilém Novák, MUDr. Róbert Leško – u obou školitel prof. Pavel Kršek; ing. David Staněk – školitelka dr. Petra Laššuthová.
- **Nové granty Neurogenetické laboratoře KDN.** V r. 2020 zahájil tým dr. Petry Laššuthové řešení dvou nových grantových projektů: NU20-04-00279 (*Diagnostika a objevování nových příčin u dosud neobjasněných pacientů s využitím kombinace omických nástrojů*); 8F20002 (*European Network on Inherited Sensory Neuropathies and Insensitivity to Pain*).
- **Mezinárodní projekty Neuromuskulárního centra KDN.** Tým vedený dr. Janou Haberlovou se v roce 2020 podílel na 4 klinických studiích experimentální léčby u nervosvalových onemocnění (PTC STRIDE – DMD th Translarna; SRP – 4045, 4053 – DMD, th exon skipping; VBP15-004 – DMD, nový typ protizánětlivého léku) a na dvou evropských grantech (VISION DMD – vývoj nového typu protizánětlivého léku pro DMD; COST projekt CA 17103 - Delivery of Antisense RNA Therapeutics).