

Výroční zpráva za rok 2021

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 2021 jsme **hospitalizovali 1.143 dětí** při celkovém počtu hospitalizačních účtů 1.412. Bylo provedeno **18.230 ambulantních vyšetření** u 7.159 pacientů (unikátních RČ). **V Elektrofyziologické laboratoři** bylo provedeno **5.485 výkonů**, z toho 3.361 EEG, 447 EMG, 1.344 EP, 223 dlouhodobých video/EEG (s celkem 1.292 8-hodinovými kódy) a 110 polygrafií. **V rámci epileptochirurgického programu** bylo provedeno 38 resekcí operací, 7 dlouhodobých intrakraniálních video/EEG studií, 2 primoimplantace a 2 reimplantace vagového stimulátoru.

Výsledky našich vědecko-výzkumných aktivit v r. 2021: 35 primárních publikací v časopisech s IF se souhrnným IF 180,681, 31 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

- **Akreditace Neurogenetické laboratoře KDN.** V roce 2021 získala Neurogenetická laboratoř Kliniky dětské neurologie akreditaci Českého institutu pro akreditaci (č. 8322).
- **První kauzální léčba presymptomatického pacienta se spinální svalovou atrofií.** Jako první pracoviště v ČR jsme v r. 2021 podali genovou léčbu preparátem Zolgensma (onasemnogen abeparvovek) presymptomatickému novorozenci s geneticky potvrzenou vlohou ke spinální svalové atrofii (SMA).
- **Nová klinická studie experimentální léčby pro děti s Duchennovou svalovou dystrofií.** Neuromuskulární centrum Kliniky dětské neurologie zahájilo v r. 2021 novou klinickou studii experimentální léčby pro pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií (DMD) léčebným preparátem pamrevlumab (FG-3019 - agonista růstového faktoru vaziva).
- **Nová léčba pro děti se syndromem Dravetové.** Jako první pracoviště v ČR jsme v r. 2021 podali čtyřem dětem se syndromem Dravetové (závažná monogenně podmíněná epileptická encefalopatie) orphan drun fenfluramin (látka uvolňující serotonin).

- **Mezinárodní spolupráce v oblasti výzkumu genetických příčin kortikálních malformací.** Díky finanční podpoře EPNS Research Fellowship absolvovala v r. 2021 MUDr. Barbora Heřmanovská zahraniční stáž v Institut du Cerveau (ICM) v Paříži, během které vyšetřila prvních 14 českých a slovenských dětských pacientů s fokální kortikální dysplázií (FCD) typu I metodou párového celoexomového sekvenování DNA z krve a mozkové tkáně.

Významné události v r. 2021

- **50 let Kliniky dětské neurologie.** Kliniku dětské neurologie 2. LF UK a FN Motol založil dne **19. ledna 1971** profesor Ivan Lesný (1914–2002) jako první samostatné klinické pracoviště dětské neurologie u nás a jedno z prvních na světě; v roce 2021 jsme si tak připomněli 50 let služby našim pacientům a jejich rodinám.
- **Dvě celostátní učebnice dětské neurologie.** Kolektiv autorů z Kliniky dětské neurologie se významně podílel na dvou knihách dětské neurologie vydaných v r. 2021: *Soňa Nevšimalová, Vladimír Komárek, Jan Hadač, Pavel Kršek, et al. Dětská neurologie, 444 stran, Galén, EAN 9788074925573; Pavel Kršek, Alena Zumrová et al., Základy dětské neurologie, 214 stran, Galén, EAN 9788074925108.*
- **Cena L'Oréal-UNESCO Pro ženy ve vědě pro MUDr. Petru Laššuthovou, Ph.D.** MUDr. Petra Laššuthová, Ph.D. získala ocenění společnosti L'Oréal Česká republika Pro ženy ve vědě za rok 2021.
- **Cena Jana Marka Marci pro MUDr. Anežku Bělohlávkovou, Ph.D.** MUDr. Anežka Bělohlávková, Ph.D. získala Cenu Jana Marka Marci udělovanou Českou ligou proti epilepsii za nejlepší epileptologickou publikaci (*Bělohlávková et al., Clinical features and blood iron metabolism markers in children with beta-propeller protein associated neurodegeneration, Eur J Paediatr Neurol, 2020*).
- **Úspěšné habilitace.** V r. 2021 úspěšně ukončily habilitační řízení MUDr. Jana Haberlová, Ph.D. (téma "Zlepšení diagnostiky a léčby dědičných neuromuskulárních onemocnění u dětí v ČR") a MUDr. Petra Laššuthová, Ph.D. (téma "Hledání vzácných a objevování nových příčin dědičných periferních neuropatií v ČR").
- **Úspěšná obhajoba PhD.** V r. 2021 úspěšně ukončila doktorské studium v oboru Neurovědy MUDr. Anežka Bělohlávková (téma "Optimalizace chirurgické léčby epilepsie v dětském věku", školitel prof. Pavel Kršek).