

## Výroční zpráva za rok 2023

### 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) 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 2023 jsme **hospitalizovali 1.104 dětí** při celkovém počtu hospitalizačních účtů 1.432. Bylo provedeno **19.022 ambulantních vyšetření** u 7.657 pacientů (unikátních RČ). **V Elektrofyziologické laboratoři** bylo provedeno **5.397 výkonů**, z toho 3.251 EEG, 460 EMG, 1.318 EP, 242 dlouhodobých video/EEG (s celkem 1.151 8-hodinovými kódy) a 126 polygrafií. **V rámci epileptochirurgického programu** bylo provedeno 37 resekčních výkonů, 7 dlouhodobých intrakraniálních video/EEG studií, 4 primoimplantace a 2 reimplantace vagového stimulátoru. **Neurogenetická laboratoř:** 698 přijatých vzorků (unikátních RČ), 280x exomové sekvenování, 578x cílené klasické sekvenování, 198x vyšetření MLPA.

**Publikační výsledky v r. 2023:** 25 primárních publikací v periodických s IF se souhrnným IF 113.8, z toho 6x první a 7x poslední autoři práce, 4xD1, 3xQ1, 10xQ2; 2 publikace v recenzovaných časopisech.

### Uznaná centra

#### Centra uznaná MZČR

- Centrum vysoce specializované péče pro farmakorezistentní epilepsie
- Centrum vysoce specializované péče 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

## **Nové metody a postupy**

- **Mezinárodní spolupráce v oblasti genové léčby AADC deficiencie.** Klinika dětské neurologie navázala zahraniční spolupráci s Univerzitní nemocnicí v Montpellier ve Francii v rámci projektu léčby sy. AADC (deficit dekarboxylázy aromatických L-aminokyselin) genovou terapií.
- **Nová klinická studie u pacientů se spinální svalovou atrofií.** Byla zahájena klinická studie experimentální léčby pacientů s diagnózou spinální svalová atrofie přípravkem talgrefdobep alfa (antimyostatinová humánní protilátka).
- **Nové metody zavedené Neurogenetickou laboratoří KDN**
  - tkáňové celoexomové sekvenování
  - amplikonové sekvenování k validaci somatických variant v mozkové tkáni
  - amplikonové sekvenování DNA z krve u tří proband-rodíč pacientů s malformacemi kortikálního vývoje k ověření nízkostupňového mosaicismu

## **Významné události v r. 2023**

- **Pořádání historicky největšího kongresu dětské neurologie v Praze.** Prof. Pavel Kršek byl prezidentem historicky největšího mezinárodního kongresu dětské neurologie: *15th Congress of the European Paediatric Neurology Society (EPNS)*, Kongresové centrum Praha, 20-24.6.2023, více než 2000 účastníků z celého světa. Součástí kongresu bylo i velmi úspěšné pre-kongresové

epileptologické symposium „*Drug-resistant epilepsy in the 21st century: From molecular mechanisms to precision therapies*“.

- **Cena ministra zdravotnictví za zdravotnický výzkum a vývoj pro tým prof. Pavla Krška.** Prof. MUDr. Pavel Kršek, Ph. D. obdržel Cenu ministra zdravotnictví za zdravotnický výzkum a vývoj pro rok 2023 za projekt AZV NV19-04-00369 „*Stratifikace pacientů s fokální kortikální dysplázií k optimalizaci epileptochirurgie*“.
- **Prof. Pavel Kršek předsedou České ligy proti epilepsii.** Prof. MUDr. Pavel Kršek, Ph. D. byl zvolen předsedou České ligy proti epilepsii ČLS JEP na období 2023-2027.
- **Nové grantové projekty.** Klinika dětské neurologie získala v r. 2023 grant NU23-04-00209 „*Objasňování nových genetických příčin fokálních malformací kortikálního vývoje*“ (hlavní řešitel: dr. Barbora Straka), dále se tým Neurogenetické laboratoře pod vedením doc. Petry Laššuthové zapojil do projektu UNCE (*Univerzitní centrum výzkumu poruch neuronální excitability - EXCITE*, hlavní řešitel prof. Přemysl Jiruška).
- **Nový mezinárodní projekt u neuromuskulárních onemocnění.** Klinika dětské neurologie se zapojila do výzkumného akademického projektu koordinovaného Centre Hospitalier Universitaire de Liège, Belgie ve vývoji nového digitálního biomarkeru u geneticky podmíněných myopatií – přístroj ActiMyo, *ActiLiège Next Study NCT05982119*.