

Kontakty

přednosta: prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D.	22496 7733	tomas.honzik@vfn.cz
fax: JIRP 22496 1453, diagnostické laboratoře DPM 22496 7168, vrchní sestra 22496 3515		
emeritní přednostové: prof. MUDr. Jiří Zeman, DrSc. prof. MUDr. Viktor Kozich, CSc. doc. MUDr. Jozef Hoza, CSc.	22496 7043 22496 7679 22496 7811	jzem@lf1.cuni.cz viktor.kozich@vfn.cz jhoza@lf1.cuni.cz
zástupce přednosta pro výuku pediatrie: doc. MUDr. Martin Magner, Ph.D.* zástupce pro výuku patobiochemie: MUDr. Martin Hřebíček, CSc.	22496 7792 22496 7208	martin.magner@vfn.cz martin.hrebicek@lf1.cuni.cz
zástupce pro vědu: prof. Ing. Stanislav Kmoch, CSc.	22496 7691	skmoch@lf1.cuni.cz
zástupce pro doktorské studium: MUDr. Jakub Sikora, Ph.D.	22496 7041	jakub.sikora@lf1.cuni.cz
školský sekretariát 1. LF UK: Blanka Albrechtová Lenka Linková	22496 7734 22496 7280	balb@lf1.cuni.cz lenka.linkova@vfn.cz
primář: MUDr. Pavel Srnský primář diagnostických laboratoří DMP: Ing. Karolina Pešková	22496 7736 22496 7225	pavel.srnsky@vfn.cz karolina.peskova@vfn.cz
vrchní sestra Mgr. Jana Pyskatá vrchní laborantka: Eva Klímová	22496 7730 22496 7712	jana.pyskata@vfn.cz eva.klimova@vfn.cz
zdravotnický sekretariát: Michaela Krupičková Jana Novotná	22496 7731 22496 7732	michaela.krupickova@vfn.cz jana.novotna5@vfn.cz
etik kliniky: Mgr. Věra Franková, Ph.D.	22496 7224	vera.frankova@lf1.cuni.cz
ambulance, LSPP 22496 7776 – 8		
vedoucí ambulance: prof. MUDr. Pavla Doležalová, CSc. § staniční sestra: Miroslava Konopíková	22496 7819	pavla.dolezalova@vfn.cz
stacionář: MUDr. Věra Malinová	22496 7795 22496 7794	vera.malinova@vfn.cz
centrum komplexní péče pro děti s perinatální zátěží: MUDr. Daniela Marková Vedoucí sestra: Radmila Plucnarová	22496 7343 22496 7354	daniela.markova@vfn.cz radmila.plucnarova@vfn.cz
diagnostické laboratoře DMP: výsledky, konzultace o novorozeneckém screeningu	22496 7710 22496 7230	karolina.peskova@vfn.cz
metabolické centrum (ambulantní péče): doc. RNDr. MUDr. Pavel Ješina, Ph.D. staniční sestra: Magdalena Pencová	22496 7708 22496 7669-70	pavel.jesina@vfn.cz magdalena.pencova@vfn.cz

jednotka intenzivní a resuscitační péče o novorozence, děti a adolescenty 22491 1453, 22496 7779 – 81		
vedoucí JIRP: MUDr. Václav Vobruba, Ph.D. staniční sestra: Mgr. Martina Bašková	22496 7464 22496 7781	vaclav.vobruba@vfn.cz martina.baskova@vfn.cz
převozová služba pro patologické novorozence 22496 2961, 22496 7739		
oddělení větších dětí a dorostu 22496 7802–3, 22496 7796–7		
vedoucí oddělení: MUDr. Peter Szitányi, Ph.D. staniční sestra: Veronika Bejčková	22496 7077 22496 7796	peter.szitanyi@vfn.cz veronika.bejckova@vfn.cz
kojenecké oddělení a metabolická jednotka 22496 7785–6		
vedoucí odd.: doc. MUDr. Martin Magner, Ph.D.° staniční sestra: Bc. Martina Fremutová	22496 7792 22496 7784	martin.magner@vfn.cz martina.fremutova@vfn.cz
výzkumné laboratoře		
laboratoř pro studium mitochondriálních poruch: RNDr. Hana Hansiková, CSc	224967749 224967748	hana.hansikova@vfn.cz
laboratoř pro studium vzácných onemocnění: prof. Ing. Stanislav Kmoch, CSc	224967691	skmoch@lf1.cuni.cz
laboratoř cílené metabolomiky: prof. MUDr. Viktor Kožich, CSc	224967679	viktor.kozich@vfn.cz

od 1.9. *as. MUDr. Peter Szitányi, Ph.D./peter.szitanyi@vfn.cz, § as. MUDr. Jitka Kytynarová, Ph.D., °as. MUDr. Stella Mazurová /stella.mazurova@vfn.cz

Obsah

1. Úvod	4
2. Organizační schéma	6
3. Pracovníci	7
a. VFN.....	7
b. 1. LF.....	17
4. Základní statistické údaje	21
a. Klinika.....	21
b. Klinický komplement	24
c. Laboratoř.....	25
d. Historické statistiky	26
5. Pedagogická činnost	28
a. Pregraduální	28
b. Postgraduální	30
c. Výuka SZP	31
6. Publikační činnost.....	32
a. TOP 10 IF.....	32
b. Monografie a kapitoly v monografiích	33
c. Komplexní hodnocení publikační aktivity KDDL na 1.LF 2018 (IF+BIB+SCI).....	33
7. Mezinárodní spolupráce.....	34
8. Jmenování, habilitace, atestace, ocenění	36
9. Granty	36
10. Švejcariův nadační fond dětem – Karlov.....	39
11. Dárci.....	40

Úvod

Klinika dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN zajišťuje kromě klasické pediatrické péče i plně specializovanou péči v oblasti diagnostiky a terapie dědičných metabolických poruch pro všechny věkové kategorie, a to jako jediné pracoviště v České republice. Provádí celopopulační novorozenecký screening dědičných metabolických poruch pro dvě třetiny regionů v České republice.

Na Klinice dětského a dorostového lékařství 1. LF UK a VFN (KDDL) se kombinuje dlouholetá tradice nejstaršího pediatrického pracoviště v Čechách s nejmodernějšími diagnostickými a terapeutickými přístupy. Dětská klinika vznikla z původního nalezince v budovách na Karlově v roce 1875. 14. února 1895 rozhodl Zemský sněm na návrh zemského výboru o finančním zajištění stavby nového nalezince v ulici Ke Karlovu. Rozsáhlá stavba čtyř budov se společným dvorem byla dokončena v roce 1901 a dodnes slouží pro účely pediatrie.

KDDL, která vznikla v roce 1992 spojením III. a IV. dětské kliniky v Dětském areálu Karlov (DAK), poskytuje vysoce kvalifikovanou diagnostickou a léčebně-preventivní péči pro děti ze spádové oblasti a ve vybraných oborech také vysoce specializovanou pediatrickou péči pro děti a mladistvé ze všech regionů ČR. Především se jedná o tyto oblasti: resuscitační péče, dědičné metabolické poruchy (DMP), dětská revmatologie, gastroenterologie, pneumologie a péče o rizikové novorozence. U dlouhodobě sledovaných pacientů, které není možné předat do péče interních oborů (DMP a některé další úzké specializace) pečuje KDDL i o pacienty starší 19 let. KDDL zajišťuje vysoce specializovanou neonatologickou péči pro Středočeský kraj. Úzká spolupráce mezi KDDL a Ústavem dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK vyústila 1. září 2017 ve spojení těchto pracovišť ve velké biomedicínské centrum.

KDDL má tři lůžkové stanice, denní stacionář, všeobecnou ambulanci a dětskou polikliniku s odbornými ordinacemi, navíc zajišťuje i lékařskou službu první pomoci pro děti a dorost. Většina dětí je léčena ambulantně, náročnější ambulantní výkony (transfúze, zátěžové a expoziční testy, diagnostické instrumentální výkony, enzymová substituční terapie, biologická terapie) jsou prováděny na denním stacionáři. Součástí kliniky je i Centrum provázení, které podporuje rodiny dětí se závažnou diagnózou ode dne jejího sdělení. Téměř polovina pacientů je mimopražská a na kliniku přichází ke konziliárním vyšetřením z celé ČR. Nicméně zastoupení nejčastějších diagnóz hospitalizovaných dětských pacientů je podobné jako v celé ČR. Většina dětí je k hospitalizaci přijímána s doprovodem. Ve spolupráci s dopravní službou Pragomedica a.s., jejíž sanity vybavené pro podporu vitálních funkcí jsou umístěny v areálu DAK, zajišťuje „transport na sebe“. Kromě konvenčních i nekonvenčních způsobů ventilace, řízené hypotermie a hemo-eliminačních metod je KDDL jediným dětským pracovištěm v ČR, které organizuje a provádí léčbu pomocí extrakorporální membránové oxygenace (ECMO).

KDDL se podílí s Urologickou klinikou 1. LF a VFN na diagnostice a terapii dětí s vrozenými uropatiemi. KDDL úzce spolupracuje s Klinikou popáleninové medicíny FNKV, jejíž pacienti, vyžadující podporu základních životních funkcí jsou hospitalizováni na našem pracovišti. Prioritou je rovněž péče o děti s revmatickými chorobami, autoinflatorními onemocněními, poruchami požívání a onemocněním zažívání, včetně poruch výživy. Na KDDL pracuje Centrum komplexní péče pro děti s perinatální zátěží (CKP). Multidisciplinární tým zajišťuje diagnostickou a léčebnou péči v oblasti somatické, neurosenzorické, psychické i behaviorální, jejímž cílem je potřeba minimalizovat dopad nezralosti či perinatálního infarktu na dítě a jeho rodinu.

Pracoviště metabolického centra KDDL (dříve Ústav dědičných metabolických poruch – ÚDMP) je členěno na: klinickou ambulanci, diagnostické laboratoře DMP (biochemická laboratoř, laboratoř DNA diagnostiky, laboratoř sekvenačního centra VFN, enzymologická laboratoř, laboratoře tkáňových kultur, laboratoř pro studium mitochondriálních poruch) a výzkumné laboratoře (laboratoř pro studium vzácných nemocí, laboratoř cílené metaboliky a výzkumná část laboratoře pro studium mitochondriálních poruch), součástí je i Národní centrum lékařské genomiky.

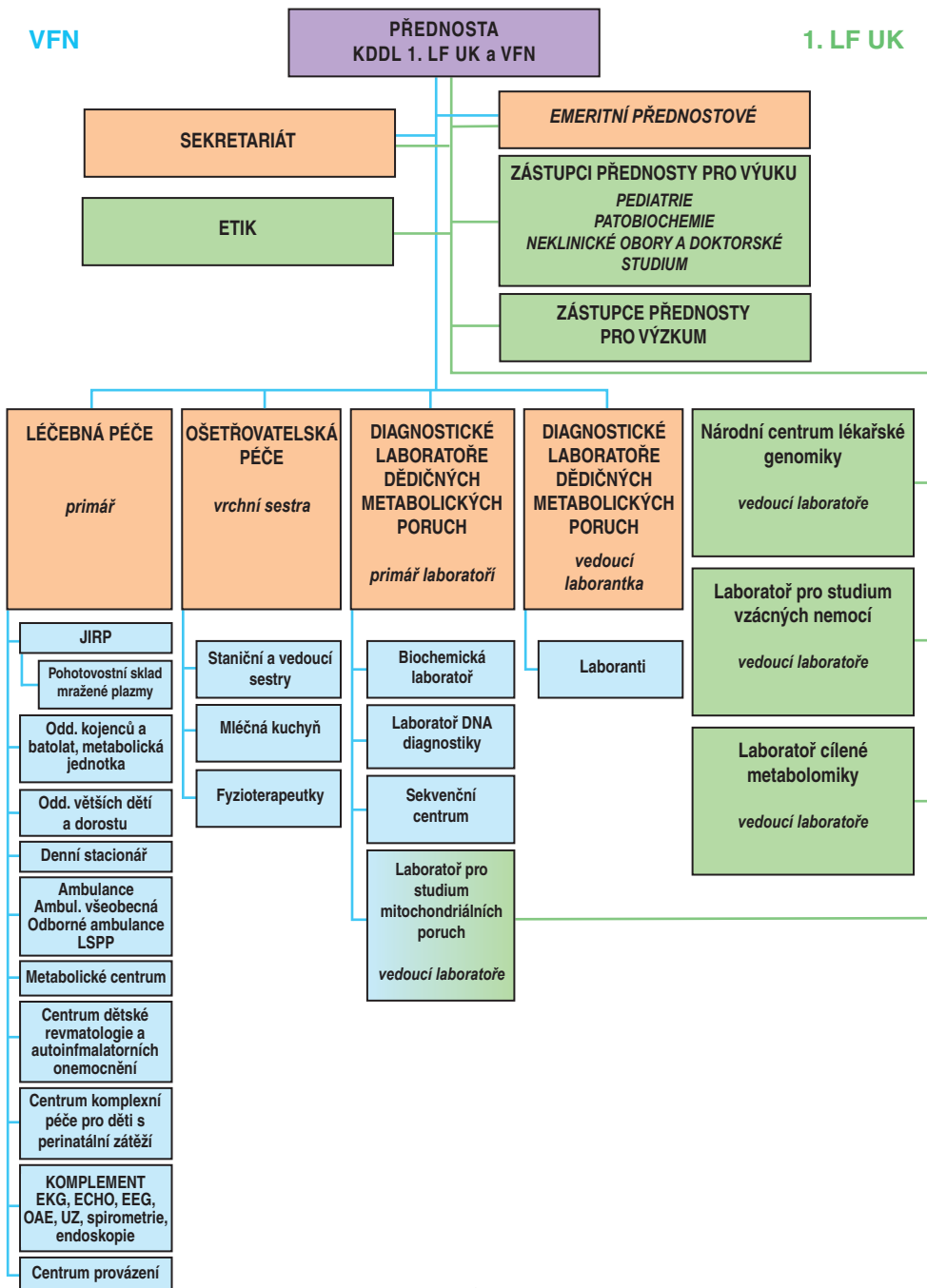
Konziliární služby pro KDDL zajišťují kliniky a oddělení VFN, Klinika dětské chirurgie a Dětské Kardiocentrum FN Motol, Klinika popáleninové medicíny FNKV, Klinika dětské chirurgie a traumatologie Thomayerovy nemocnice a 3. LF UK a Ortopedická klinika Institutu pro postgraduální vzdělávání ve zdravotnictví a nemocnice Na Bulovce. Komplexnost péče o hospitalizované děti zajišťuje mateřská škola a základní škola při nemocnici, působí zde také zdravotní klauni.

V oblasti vzácných onemocnění se KDDL zapojila do mezinárodních evropských sítí vysoce specializované péče (European Reference Networks, ERN). Pracoviště prošlo náročným mezinárodním auditem a je součástí sítě MetabERN (European Reference Network for Hereditary Metabolic Disorders, MetabERN), ERN-RITA (European Reference Network for Rheumatic, Immunodeficiency, AutoInflammatory and Autoimmune diseases) a ERN-EYE (European Reference Network for Eye diseases). KDDL se dále podílí na činnosti mezinárodních konsorcií a registrů pro pacienty s DMP, tj. sítě E-HOD a U-IMD.

KDDL zajišťuje pregraduální výuku povinně volitelného předmětu patobiochemie a především výuku pediatrie pro studenty všeobecného lékařství a zubního lékařství, pro bakalářské i magisterské studium ošetřovatelství a intenzivní péče a pro žákyně středních a vyšších zdravotnických škol. KDDL se podílí na Ph.D. programu 1. LF UK a je plně zapojena do postgraduální výchovy v oborech dětského lékařství a podílí se na kontinuálním vzdělávání zdravotnických pracovníků. Na KDDL dlouhodobě stáží lékaři v přípravě na atestaci z praktického lékařství pro děti a dorost.

Výzkum v KDDL je zaměřen především na oblasti vzácných onemocnění, DMP a revmatologických onemocnění v dětském věku, KDDL je součástí Národního centra lékařské genomiky. Laboratoře KDDL představují významnou technologickou a intelektuální platformu s přesahem do dalších medicínských oborů (např. kardiologie, neurologie, nefrologie, oftalmologie či psychiatrie). Vědecká expertíza KDDL integruje molekulární, biochemické a buněčné a tkáňově biologické s klinickými aspekty studovaných onemocnění. Pracovníci KDDL objevili nebo významně přispěli k objevům řady nových chorob na klinické, biochemické i molekulární úrovni, vedle toho se také podílí na vývoji a testování nových diagnostických a terapeutických postupů. Výsledky jejich práce byly opakovaně oceněny v ČR a zahraničí.

2. Organizační schéma



3. Pracovníci

a) VFN Lékaři

Jméno	Titul	Atestace a specializovaná způsobilost
Kmenoví lékaři		
Honzík Tomáš	Prof. MUDr. Ph.D.	Pediatric Lékařská genetika Klinická výživa a intenzivní metabolická péče
Zeman Jiří	Prof. MUDr. DrSc.	Pediatric 2.st Lékařská genetika
Doležalová Pavla	Prof. MUDr. CSc.	Pediatric 2.st Dětská revmatologie
Kožich Viktor	Prof. MUDr. CSc.	Lékařská genetika
Martásek Pavel	Prof. MUDr. DrSc.	Interní lékařství 2.st. Lékařská genetika
Hoza Jozef	Doc. MUDr. CSc.	Pediatric 2.st. Dorostové lékařství
Ješina Pavel	Doc. MUDr. RNDr. Ph.D.	Pediatric Klinická biochemie Lékařská genetika Klinická výživa a intenzivní metabolická péče
Magner Martin	Doc. MUDr. Ph.D.	Pediatric Lékařská genetika Klinická výživa a intenzivní metabolická péče
Urbanová Zuzana	Doc. MUDr. CSc.	Pediatric Dětská kardiologie
Příhodová Iva	Doc. MUDr. Ph.D.	Pediatric Neurologie 1.st Dětská neurologie
Srnský Pavel	MUDr.	Pediatric Intenzivní medicína Neonatologie
Vobruba Václav	MUDr. Ph.D.	Pediatric 2.st. Intenzivní medicína
Černá Olga	MUDr.	Pediatric 2.st. Intenzivní medicína
Lorenčík David	MUDr.	Pediatric Intenzivní medicína Neonatologie
Pokorná Pavla	MUDr. Ph.D.	Pediatric Intenzivní medicína Neonatologie

Leden Pavel	MUDr. Ph.D.	Anesteziologie a intenzivní medicína
Hříděl Jan	MUDr.	Pediatric
Hřídělová Linda	MUDr.	Pediatric
Matiková Martina	MUDr.	Pediatric
Frůhauf Pavel	MUDr. CSc.	Pediatric 2.st. Dětská gastroenterologie a hepatologie
El – Lababidi Nabil	MUDr.	Pediatric Dětská gastroenterologie a hepatologie
Szitányi Peter	MUDr. Ph.D.	Pediatric 2.st Dětská gastroenterologie a hepatologie Klinická výživa a intenzivní metabolická péče
Malinová Věra	MUDr.	Pediatric 2.st
Kolářová Hana	MUDr. Ph.D.	Pediatric
Mazurová Stella	MUDr.	Pediatric
Klement Petr	MUDr. Ph.D.	Pediatric Dětská neurologie
Koumarová Lydie	MUDr.	Pediatric Dětská neurologie
Vítnerová Lenka	MUDr.	Pediatric Dětská neurologie Praktický lékař pro děti a dorost
Jakoubek Vít	MUDr. Ph.D.	Pediatric Dětská neurologie Praktický lékař pro děti a dorost
Kořátko Petr	MUDr.	Pediatric Tuberkulóza a respirační onemocnění Dětská pneumologie
Vančíková Zuzana	MUDr. CSc.	Pediatric Tuberkulóza a respirační onemocnění Dětská pneumologie Alergologie a klinická imunologie
Tuková Jana	MUDr. Ph.D.	Pediatric
Kopičková Dagmar	MUDr.	Pediatric Alergologie a klinická imunologie
Langer Jan	MUDr.	Pediatric 2.st Dětská nefrologie
Buganová Michaela	MUDr. Ph.D.	Pediatric Dětská nefrologie
Doležalová Šárka	MUDr.	Pediatric Nefrologie Dětská nefrologie
Flachsová Eva	MUDr. Ph.D.	Pediatric
Kredba Václav	MUDr. CSc.	Pediatric 2.st Dětská kardiologie Intenzivní medicína

Rücklová Kristýna	MUDr. Ph.D.	Pediatric 2.st Dětská kardiologie
Augustýnová Jana	MUDr.	Pediatric Dětská kardiologie
Komínová Jitka	MUDr.	Pediatric Dětská kardiologie
Kytnarová Jitka	MUDr. Ph.D.	Pediatric Endokrinologie Dětská endokrinologie
Moravcová Alexandra	MUDr.	Pediatric Endokrinologie
Němcová Dana	MUDr.	Pediatric 2.st Revmatologie Dětská revmatologie
Fingerhutová Šárka	MUDr.	Pediatric Revmatologie
Marková Daniela	MUDr.	Pediatric
Kněžů Evženie	MUDr.	Pediatric Neonatology
Jánská Pavla	MUDr.	Pediatric Rehabilitation and physical medicine
Raušová Pavla	MUDr.	Pediatric Specialized competence PLDD
Pokorná Věra	MUDr.	Paediatric medicine Neonatology Practical doctor for children and adults
Orendáčová Barbora	MUDr. Mgr.	Clinical logopedics Special pedagogics
Lamrová Kateřina	MUDr.	Pediatric Neonatology
Hrubá Eva	MUDr.	Pediatric 2.st Medical genetics
Košťálová Eva	MUDr.	Pediatric Dětská neurologie Lékařská genetika
Jahnová Helena	MUDr.	Neurology Dětská neurologie Lékařská genetika
Hřebíček Martin	MUDr. CSc	Lékařská genetika
Uhlíková Petra	MUDr.	Psychiatry Dětská psychiatrie
Bělorová Jitka	MUDr.	Pediatric
Burešová Jitka	MUDr.	Pediatric
Honzková Alžběta	MUDr.	Practical medicine for children and adults
Šebesta Ivan	MUDr. CSc	Clinical biochemistry

Síkora Jakub	MUDr. Ph.D.	Zařazen do oboru Patologie
Kulhánek Jan	MUDr.	Zařazen do oboru Pediatrie
Šepela Adam	MUDr.	Zařazen do oboru Pediatrie
Krejbičková Lucie	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Kelifová Sylvie	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Čechová Anna	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Ruczaj Kateřina	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Dvořáková Veronika	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Machová Dominika	MUDr.	Zařazena do oboru Praktické lékařství pro děti a dorost
Chvalová Jana	MUDr.	Zařazena do oboru Praktické lékařství pro děti a dorost
Machatová Anežka	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Semanišinová Denisa	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Špačková Jana	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Švestková Natalie	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Vinšová Nikol	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Šeřerna Prokop	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Hodanová Kristýna	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Martincová Andrea	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Škodová Lina	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Ptáčková Hana	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Makovská Anna	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Anteneová Nicole	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Májovská Jitka	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatrie
Externisté: Lékařská pohotovostní služba pro děti a dorost		
Schutznerová Eliška	MUDr.	Praktické lékařství pro děti a dorost
Pirunčíková Jana	MUDr.	Praktické lékařství pro děti a dorost
Cirmanová Veronika	MUDr.	Pediatrie
Externisté: Převozová služba pro patologické novorozence		
Tanuška Daniel	MUDr.	Anesteziologie a resuscitace 1., 2.st
Pícha Jiří	MUDr.	Pediatrie 2.st Klinická výživa a intenzivní metabolická péče
Hrdlička René	MUDr. Ph.D.	Pediatrie Anesteziologie a resuscitace 1.st Intenzivní medicína
Širc Jan	MUDr.	Pediatrie Neonatologie
Berka Ivan	MUDr.	Pediatrie Neonatologie

Halbrštát Jiří	MUDr.	Pediatric Neonatology
Psychologists		
Fleischerová Alena	Mgr.	
Hermánková Renata	Mgr. Ph.D.	
Dostálová Veronika	Mgr.	
Kořínek Daniel	Mgr.	
Micková Hana	Mgr.	
Center of care		
Hrachová Jana	Mgr.	
Hofová Iveta		
Vodičková Věra	Mgr.	
Secretariat of clinical departments		
Linková Lenka		economist
Novotná Jana		secretariat
Krupičková Michaela		secretariat

Nelékařský zdravotnický personál

Nurses' staff – clinical department KDDL		
Jana Pyskatá	Mgr.	head nurse, children's nurse
Department of obstetrics and gynecology		
Fremutová Martina	Bc.	station nurse, children's nurse
Andrews Katarína		general nurse
Cocerjenco Cristina	Bc., DiS	general nurse
Dvořáková Dana		children's nurse
Fendrichová Bohdana	Bc.	children's nurse
Matušková Zlata	DiS	general nurse
Melounková Kateřina		children's nurse
Perakrestava Natallia		general nurse
Pešková Markéta	DiS	children's nurse
Pištěková Ingrid		children's nurse
Javorská Hana	Bc.	general nurse
Jiříčková Michaela	DiS	general nurse
Smirnova Larisa		general nurse
Ščepková Kamila		general nurse
Šebestíková Žaneta		practical nurse
Tydlitátová Eva		general nurse

Vítková Barbora		všeobecná sestra
Oddělení větších dětí a dorostu		
Bejčková Veronika		staniční sestra dětská sestra
Abubakirova Tanzilia		praktická sestra
Bendová Jana	DiS.	dětská sestra
Dřízalová Marie	Bc., DiS.	dětská sestra
Hamplová Petra		všeobecná sestra
Jírová Monika		praktická sestra
Kohoutová Dana		dětská sestra
Kolářová Kateřina		všeobecná sestra
Minaříková Andrea	Bc.	všeobecná sestra
Novotná Rut	DiS.	dětská sestra
Paszycová Monika		dětská sestra
Soukupová Pavlína		dětská sestra
Strejčková Alena		dětská sestra
Titova Anna		všeobecná sestra
Volfová Petra	Bc.	všeobecná sestra
Oddělení JIRP		
Bašková Martina	Mgr.	staniční sestra, dětská sestra
Altmanová Kateřina		dětská sestra
Berná Lenka	Bc.	zdravotnický záchranář
Brůčková Lucie	DiS., Mgr.	dětská sestra
Buzková Lenka		dětská sestra
Černá Petra	Bc.	zdravotnický záchranář
Čiháková Jitka		dětská sestra
Dürrová Pavla		dětská sestra
Ďurďová Diana	Bc.	zdravotnický záchranář
Eibichová Kristýna		praktická sestra
Holá Ivana		dětská sestra
Horčičková Lucie		všeobecná sestra
Hrbková Mária	DiS., Mgr.	dětská sestra
Chocholová Jana	DiS.	dětská sestra
Klepalová Markéta		dětská sestra
Kolářová Klára		dětská sestra
Mádlová Radka	DiS.	dětská sestra
Malík Roman	MBA	všeobecná sestra
Malínská Lucie		dětská sestra
Nepožítková Veronika		dětská sestra

Pácová Lenka	Bc.	všeobecná sestra
Pavlátová Žaneta		praktická sestra
Píchová Hana	Bc.	dětská sestra
Příhodová Vanda		dětská sestra
Raková Kamila		dětská sestra
Růžičková Petra		všeobecná sestra
Sklářová Martina		dětská sestra
Sojková Marcela	Mgr.	dětská sestra
Solomko Olena		všeobecná sestra
Süsserová Nikola	Bc.	všeobecná sestra
Šimánek Michal		zdravotnický záchranář
Švarcová Pavlína	Bc.	dětská sestra
Topolová Michaela		všeobecná sestra
Ambulance všeobecná / LSPP		
Konopíková Miroslava		staniční sestra, dětská sestra
Frühbauer Růžičková Ladislava		dětská sestra
Macháčková Olga		dětská sestra
Malinská Olga		dětská sestra
Oubramová Jitka		dětská sestra
Střelková Helena		všeobecná sestra
Uhlíková Dagmar		dětská sestra
Zemánková Jitka		dětská sestra
Denní stacionář		
Kahounová Marcela		dětská sestra
Kopecská Věra		dětská sestra
Ambulance alergologie		
Bílková Jitka		všeobecná sestra
Ambulance dětské nefrologie		
Bukvová Jarmila		dětská sestra
Gregorová Erika	Mgr.	všeobecná sestra
Ambulance dětské neurologie / EEG		
Jeřábková Ludmila		všeobecná sestra
Veverková Dagmar		dětská sestra
Ambulance dětské gastroenterologie / endoskopický sálek		
Kajaličová Dragana		všeobecná sestra
Kosinová Jitka		dětská sestra
Ambulance dětské endokrinologie a diabetologie		
Kubičková Romana		dětská sestra

Ambulance dětské kardiologie		
Růžičková Petra		dětská sestra
Ambulance dětské revmatologie		
Saifridová Melánia		dětská sestra
Slavíková Lenka		všeobecná sestra
Šebková Stanislava		dětská sestra
Ambulance dětské pneumologie		
Šnorková Dagmar		dětská sestra
Tišerová Kateřina		všeobecná sestra
Ambulance fyzioterapie		
Ramešová Magdalena		fyzioterapeut
Vránová Markéta	Bc.	fyzioterapeut
Centrum komplexní péče o děti s prenatální zátěží		
Haškovcová Eliška	Mgr.	ergoterapeut
Kunzmannová Renata	Bc.	fyzioterapeut
Macháčková Kateřina		všeobecná sestra
Mirovská Dagmar	Mgr.	fyzioterapeut
Novotná Věra		dětská sestra
Plucnarová Radmila		všeobecná sestra
Šíchová Jaroslava		všeobecná sestra
Smolíková Libuše	Doc.,PaedDr.,Ph.D.	fyzioterapeut
Ambulance metabolického centra		
Bláhová Šárka	Bc.	staniční sestra, vš. sestra + nutriční
Cieslarová Denisa	DiS.	nutriční terapeut
Dvořáčková Jitka		dětská sestra
Horáková Kristýna		všeobecná sestra
Pencová Magdaléna	Bc.	všeobecná sestra + nutriční
Voráčková Michaela		všeobecná sestra
Mléčná kuchyň		
Bauerová Květa		všeobecná sestra
Coufalová Jana		dětská sestra
Matoušková Jitka		všeobecná sestra
Michálková Jana		všeobecná sestra
Vrbatová Hana		všeobecná sestra
Sanitáři / pomocný personál		
sanitář / sanitárka		14
dělník /dělnice ve zdravotnictví		3

Analytici, genetici a laboranti

Diagnostické laboratoře DMP		
Pešková Karolína	Ing.	primář , garant odb. 801
Klímová Eva		vrchní laborant
Biochemická laboratoř DMP		
Bártl Josef	RNDr., PhD.	biochemik, zástup primáře
Horník Petr	RNDr., PhD.	biochemik
Chrastina Petr	Ing.	biochemik
Jandová Jana	Mgr.	biochemik
Martincová Olga	Ing.	biochemik
Bártová Pavlína		laborant
Dobiášová Jana		laborant
Flejšmanová Irena		sanitář
Hodík Jakub	Ing.	laborant
Husáková Petra		laborant
Chodorová Ivana		laborant
Koubíková Hana		laborant
Paulová Markéta		laborant
Píchová Daniela	Bc.	laborant
Příbylová Marcela		laborant
Šuková Tereza	Ing.	laborant
Zoulová Vendulka		laborant
Biochemická laboratoř DMP – novorozenecký screening		
Hájková Irena		laborant
Kubátová Jana		laborant
Mošničková Markéta	Ing.	laborant
Pinkasová Renata		laborant
Enzymologická laboratoř DMP		
Poupětová Helena	Ing.	biochemik
Berná Linda	Ing., PhD.	biochemik
Honzíková Jitka	Ing.	biochemik
Fialová Michala		laborant
Laboratoř DNA diagnostiky DMP		
Vlášková Hana	Mgr.	genetik
Štorkánová Gabriela	Ing., PhD.	genetik
Hnízdová Boučková Michaela		laborant
Stolnaja Larisa	MUDr.	laborant

Wiederlechnerová Helena	Dis.	laborant
Laborantů tkáňových kultur DMP		
Nováková Markéta	Ing.	genetik
Sátrová Kateřina		laborant
Sekvenační centrum		
Dvořáková Lenka	RNDr., CSc.	genetik, zástup primáře, garant odb. 816
Nováková Markéta	Ing.	genetik
Řeboun Martin	Mgr.	genetik
Svačinová Renata	Ing.	biochemik
Laborantů pro studium mitochondriálních poruch (LPSMP)		
Hansíková Hana	RNDr., CSc.	biochemik, vedoucí laboratoře
Beránková Kamila	Ing.	genetik
Křížová Jana	Mgr.	biochemik
Lokvencová Kateřina	Mgr.	biochemik
Dosoudilová Žaneta	Mgr.	biochemik
Pasák Michael	Mgr.	biochemik
Ondrušková Nina	RNDr., PhD.	biochemik
Tesařová Markéta	Ing., PhD.	genetik
Tóthová Iveta	Mgr., PhD.	genetik
Veselá Kateřina	Ing., PhD.	genetik
Vondráčková Alžběta	Mgr., PhD.	genetik
Záhoráková Daniela	RNDr., PhD.	genetik
Beránková Hana	Mgr.	laborant
Dvořáková Ivana		laborant
Knopová Suzana		laborant
Puchmajerová Alena		laborant
Trefilová Eva		laborant
Zajícová-Dočekalová Dagmar		laborant
Sekretariát		
Vetešníková Petra		ekonom
Vojíková Iveta		administrativa
Schlosserová Jana		administrativa (LPSMP)

b) 1. LF UK

Přednosta:

prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D.; tomas.honzik@lf1.cuni.cz; 22496 7733

English taught courses: pediatry/pediatrics:

as. MUDr. Peter Szitanyi, Ph.D.; peter.szitanyi@lf1.cuni.cz; 7077

Patobiochemie I/Pathobiochemistry I:

MUDr. Martin Hřebíček, CSc.; martin.hrebicek@lf1.cuni.cz; 7208

Národní centrum lékařské genomiky:

prof. Ing. Stanislav Kmoch, CSc.; stanislav.kmoch@lf1.cuni.cz; 7691

Sekretariát:

Blanka Albrechtová; blanka.albrechtova@lf1.cuni.cz; 7734

Lenka Linková; lenka.linkova@lf1.cuni.cz; lenka.linkova@vfn.cz; 7820

Profesoři:

prof. MUDr. Pavla Doležalová, CSc.; pavla.dolezalova@lf1.cuni.cz; 7775

prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D.; tomas.honzik@lf1.cuni.cz; 7733

prof. Ing. Stanislav Kmoch, CSc.; stanislav.kmoch@lf1.cuni.cz; 7691

prof. MUDr. Viktor Kozich, CSc.; viktor.kozich@lf1.cuni.cz; 7679

prof. MUDr. Pavel Martásek, DrSc.; pavel.martasek@lf1.cuni.cz; 7755

prof. MUDr. Jiří Zeman, DrSc.; jiri.zeman@lf1.cuni.cz; 7043

Docenti:

doc. MUDr. Jozef Hoza, CSc.; jozef.hoza@lf1.cuni.cz; 7811

doc. RNDr. MUDr. Pavel Ješina, Ph.D.; pavel.jesina@vfn.cz; 7708

doc. MUDr. Petra Lišková, MD, Ph.D.; petra.liskova@lf1.cuni.cz; 7138

Odborní asistenti:

MUDr. Jana Augustinová; jana.augustinova@vfn.cz; 7809

RNDr. Asfaw Befekadu, CSc.; asfaw.befekadu@lf1.cuni.cz; 7154

MUDr. Michaela Buganová, Ph.D.; michaela.bodnarova@lf1.cuni.cz; 7767

MUDr. Jitka Burešová; jitka.buresova@vfn.cz; 7779

MUDr. Anna Čechová; anna.cechova@vfn.cz; 7790

MUDr. Olga Černá; olga.cerna@lf1.cuni.cz; 7779

MUDr. Šárka Doležalová; sarka.dolezalova@lf1.cuni.cz; 7767

RNDr. Lenka Dvořáková, CSc.; lenka.dvorakova@lf1.cuni.cz; 7701

MUDr. Veronika Dvořáková; veronika.dvorakova@vfn.cz; 7791

MUDr. Nabil El-Lababidi; nabil.ellababidi@lf1.cuni.cz; 7074

MUDr. Šárka Fingerhutová; sarka.fingerhutova@vfn.cz; 7777

MUDr. Eva Flachsová, Ph.D.; eva.flachsova@lf1.cuni.cz; 7767

MUDr. Pavel Frühauf, CSc.; pavel.fruhauf@lf1.cuni.cz; 7801

Mgr. Lucie Hrušková; lucie.hruskova@lf1.cuni.cz; 7158

MUDr. Martin Hřebíček, CSc.; martin.hrebicek@lf1.cuni.cz; 7208

MUDr. Jan Hříděl; jan.hridel@vfn.cz; 7779

MUDr. Silvie Kelifová; silvie.kelifova@vfn.cz; 7790

MUDr. Petr Klement, Ph.D.; petr.klement@lf1.cuni.cz; 7354

MUDr. Hana Kolářová, Ph.D.; hana.kolarova@lf1.cuni.cz; 7719

MUDr. Jitka Kominová; jitka.kominova@lf1.cuni.cz; 7809

MUDr. Pavel Kopecký; pavel.kopecky@lf1.cuni.cz; 7411
MUDr. Petr Kořátko; petr.kotatko@lf1.cuni.cz; 7743
MUDr. Václav Kredba, CSc.; vaclav.kredba@lf1.cuni.cz; 7809
MUDr. Lucie Krejbichová; lucie.krejbichova@vfn.cz; 7743
MUDr. Jan Kulhánek; jan.kulhanek@vfn.cz; 7779
MUDr. Jitka Kytnarová, Ph.D.; jitka.kytnarova@lf1.cuni.cz; 7741
MUDr. Jan Langer; jan.langer@lf1.cuni.cz; 7767
RNDr. Jana Ledvinová, CSc.; jana.ledvinova@lf1.cuni.cz; 7032
MUDr. David Lorenčík; david.lorencik@lf1.cuni.cz; 7779
MUDr. Věra Malinová; vera.malinova@lf1.cuni.cz; 7794
MUDr. Gabriele Malošková; gabriela.maloskova@vfn.cz; 7469
MUDr. Daniela Marková; daniela.markova@lf1.cuni.cz; 7343
MUDr. Stella Mazurová; stella.mazurova@vfn.cz; 7791
MUDr. Dana Němcová; dana.nemcova@lf1.cuni.cz; 7074
MUDr. Pavla Pokorná, Ph.D.; pavla.pokorna@lf1.cuni.cz; 7783, 7779
MUDr. Martin Prchlik; martin.prchlik@lf1.cuni.cz
MUDr. Václav Sebroň; vaclav.sebron@lf1.cuni.cz; 7469
MUDr. Jakub Sikora, Ph.D.; jakub.sikora@lf1.cuni.cz; 7041
MUDr. Pavel Srnský; pavel.srnsky@lf1.cuni.cz; 7736
Ing. Mgr. Blanka Stibůrková, Ph.D.; blanka.stiburkova@lf1.cuni.cz; 234 075 319
MUDr. Peter Szitanyi, Ph.D.; peter.szitanyi@lf1.cuni.cz; 7077
MUDr. Adam Šepela; adam.sepela@vfn.cz; 7779
MUDr. Jana Termerová; jana.termerova@lf1.cuni.cz; 7470
MUDr. Jana Tuková, Ph.D.; jana.tukova@lf1.cuni.cz; 7743
MUDr. Václav Vobruba, Ph.D.; vaclav.vobruba@lf1.cuni.cz; 7464
MUDr. Blanka Zlatohlávková, Ph.D.; blanka.zlatohlavkova@lf1.cuni.cz; 7444

Vědeční pracovníci:

Mgr. Veronika Barešová, Ph.D.; veronika.baresova@lf1.cuni.cz; 7031
Ing. Linda Berná, Ph.D.; linda.berna@lf1.cuni.cz; 7033, 7034
RNDr. Josef Bodor, CSc.; josef.bodor@lf1.cuni.cz
Mgr. Kristýna Brejchová, Ph.D.; kristyna.brejchova@lf1.cuni.cz; 7086česky/
RNDr. Daniela Burská, Ph.D.; daniela.burska@lf1.cuni.cz; 7749
Mgr. Jana Česneková; jana.cesnekova@lf1.cuni.cz; 7749
RNDr. Robert Dobrovolný, Ph.D.; robert.dobrovolny@lf1.cuni.cz; 7031
Ing. Ľubica Ďudáková, Ph.D.; lubica.dudakova@lf1.cuni.cz; 7139
RNDr. Hana Hansíková, CSc.; hana.hansikova@lf1.cuni.cz; 7748
RNDr. Hana Hartmannová, Ph.D.; hana.hartmannova@lf1.cuni.cz; 7052, 7016
Ing. Kateřina Hodaňová, Ph.D.; katerina.hodanova@lf1.cuni.cz; 7668
Ing. Ivana Jedličková; ivana.jedlickova@lf1.cuni.cz; 7062
Ing. Zdeněk Kejík, Ph.D.; zdenek.kejik@lf1.cuni.cz; 325 873 012, 7755, 325 873 004
RNDr. Jarmila Králová, CSc.; jarmila.kralova@lf1.cuni.cz; 7755
RNDr. Jakub Krijt; jakub.krijt@lf1.cuni.cz; 7647, 7682
doc. RNDr. Ing. Vladimír Krylov, Ph.D.; vladimir.krylov@lf1.cuni.cz 221 951 773
Mgr. Jana Křížová; jana.spacilova@lf1.cuni.cz; 7749
RNDr. Ladislav Kuchař, Ph.D.; ladislav.kuchar@lf1.cuni.cz; 7031
Ing. Filip Majer, Ph.D.; filip.majer@lf1.cuni.cz; 7758
MUDr. Michal Malina, Ph.D.; michal.malina@lf1.cuni.cz; 7139
Ing. František Malinka; frantisek.malinka@lf1.cuni.cz

Mgr. Petra Melenovská; petra.melenovska@lf1.cuni.cz; 7690
Ing. Dita Mušálková, Ph.D.; dita.musalkova@lf1.cuni.cz; 7668
Mgr. Patricia Norambuena, Ph.D.; patricia.norambuena@lf1.cuni.cz; 7169
Mgr. Lenka Nosková, Ph.D.; lenka.noskova@lf1.cuni.cz; 5643, 5642
Ing. Markéta Nováková; marketa.novakova@lf1.cuni.cz; 7749
RNDr. Nina Ondrušková, Ph.D.; nina.ondruskova@lf1.cuni.cz; 7749
Mgr. Jana Paděrová; jana.paderova@lf1.cuni.cz; 7052
Ing. Lenka Piherová; lenka.piherova@lf1.cuni.cz; 7690
Ing. Helena Poupětová; helena.poupetova@lf1.cuni.cz; 7032
Mgr. Anna Přistoupilová; anna.pristoupilova@lf1.cuni.cz; 7139
Mgr. Marie Rodinová; marie.rodinova@lf1.cuni.cz; 7749
MUDr. Ivana Rybičková, Ph.D.; ivana.krabcova@lf1.cuni.cz
Mgr. Martin Řeboun; martin.reboun@lf1.cuni.cz; 7155
Mgr. Pavla Sauerová; pavla.sauerova@lf1.cuni.cz; 7668
Ing. Jitka Sokolová; jitka.sokolova@lf1.cuni.cz; 7668, 7682
Ing. Olga Součková; olga.souckova@lf1.cuni.cz; 3007, 7062
Ing. Lenka Steiner-Mrázová; lenka.mrazova@lf1.cuni.cz; 7139
RNDr. Lukáš Stibůrek, Ph.D.; lukas.stiburek@lf1.cuni.cz; 7748
Mgr. Viktor Stránecký, Ph.D.; viktor.stranecky@lf1.cuni.cz; 325 873 007
Mgr. Václava Škopová; vaclava.skopova@lf1.cuni.cz; 3008, 7690, 7139
Ing. Gabriela Štorkánová, Ph.D.; gabriela.storkanova@lf1.cuni.cz; 7232
Mgr. Hana Štufková; hana.kratochvilova@lf1.cuni.cz; 7748
Ing. Markéta Tesařová, Ph.D.; marketa.tesarova@lf1.cuni.cz; 7748
Ing. Kateřina Veselá, Ph.D.; katerina.vesela@lf1.cuni.cz; 7238
Mgr. Hana Vlášková; hana.vlaskova@lf1.cuni.cz; 7232
RNDr. Alena Vrbacká, Ph.D.; alena.cizkova@lf1.cuni.cz; 7681
Ing. Petr Vyleťal, Ph.D.; petr.vyletal@lf1.cuni.cz; 7681
RNDr. Daniela Záhoráková, Ph.D.; daniela.zahorakova@lf1.cuni.cz; 325 873 015, 7758
Ing. Marie Zikánová, Ph.D.; marie.zikanova@lf1.cuni.cz; 7668
Mgr. Martina Živná, Ph.D.; martina.zivna@lf1.cuni.cz; 7689

Výzkumní a koordinační pracovníci:

Mgr. Mgr. Josef Bulant; josef.bulant@lf1.cuni.cz; 7758
Vladimír Kořenský; vladimir.korensky@lf1.cuni.cz; 7158, 7755
Mgr. Lubomír Králík; lubomir.kralik@lf1.cuni.cz; 7758
Alena Puchmajerová; alena.puchmajerova@lf1.cuni.cz; 7758
MUDr. Kgosietsile Ponalo Tlhakanelo; kgosietsile.tlhakanelo@lf1.cuni.cz; 7158, 7755
Mgr. Lucie Zdražilová; lucie.zdrazilova@lf1.cuni.cz; 7748
Ing. Nikol Volfová; nikol.volfova@vfn.cz; 7749
Mgr. Tereza Daňhelovská; tereza.danhelovska@vfn.cz; 7749

Organizační pracovníci:

Ing. Eva Oliveriusová; eva.oliveriusova@lf1.cuni.cz; 7680
Ing. Petra Oliveriusová; petra.oliveriusova@lf1.cuni.cz; 7224

Administrativní pracovníci:

Jana Schlosserová; jana.schlosserova@vfn.cz; 7749

Laboranti:

Blanka Bílková; blanka.bilkova@lf1.cuni.cz; 7239
Mgr. Žaneta Dosoudilová; zaneta.dosoudilova@lf1.cuni.cz; 7753

Michaela Hnízdová Boučková; michaela.bouckova@lf1.cuni.cz; 7233
Šárka Kalašová; sarka.kalasova@lf1.cuni.cz; 7138
Suzana Knopová; suzana.knopova@lf1.cuni.cz; 7754
Mgr. Lucia Krouská; lucia.krouska@lf1.cuni.cz; 7694
Lenka Kryšpínová; lenka.kryspinova@lf1.cuni.cz; 7084
Kateřina Sátrová; katerina.satrova@lf1.cuni.cz; 5643, 5642
Daniela Sedláčková; daniela.sedlackova@lf1.cuni.cz; 7753
Jana Sovová; jana.sovova@lf1.cuni.cz; 7034
Eva Trefilová; eva.trefilova@lf1.cuni.cz; 7750
Bc. Helena Trešlová; helena.myskova@lf1.cuni.cz; 7062
Miroslav Votruba; miroslav.votruba@lf1.cuni.cz; 7062
Dagmar Zajicová Dočekalová; dagmar.docekalova@lf1.cuni.cz; 7750

Knihovnice:

Olga Benešová; olga.benesova@lf1.cuni.cz; 7755

IT

Bc. Jakub Zajan

Petr Kulíšek; petr.kulisek@vfn.cz; 7214

Externí spolupracovníci

doc. MUDr. Alice Baxová, CSc, ÚBLG 1. LF a VFN

doc. MUDr. Hana Houšťková, CSc, Pediatrická klinika IPVZ TN

as. MUDr. Pavel Kabíček, CSc, dětská klinika IPVZ TN

as. MUDr. Edita Kabíčková, Ph.D., Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF a FNM

prim. MUDr. Jaroslava Lukešová, Kojenecký ústav – Dětské centrum F

doc. MUDr. Martin Magner, Ph.D., dětská klinika IPVZ TN

MUDr. Natália Szitányi, praktický lékař pro děti a dorost

MUDr. Antonín Šípek, ÚBLG 1. LF a VFN

MUDr. Lenka Vepřeková, I. interní klinika 1. LF a VFN

4. Základní statistické údaje

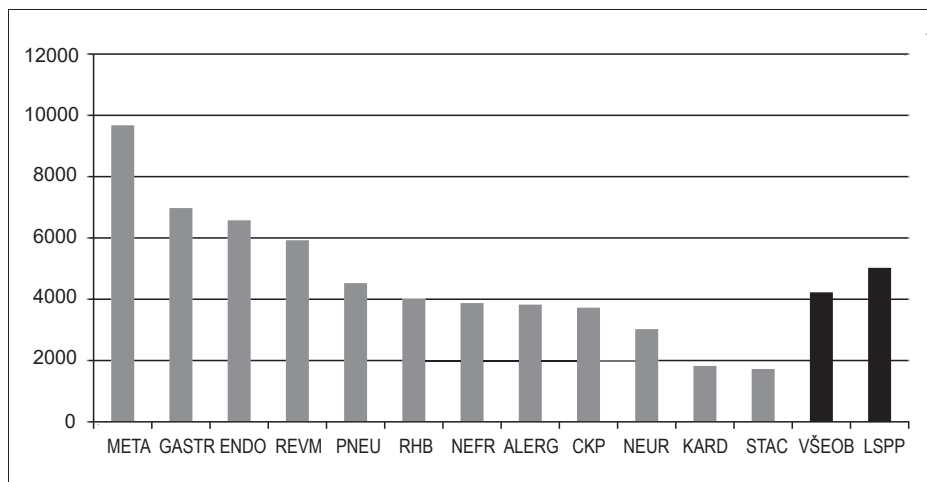
a. Klinika:

Porovnání 2018/2019, odborné ordinace, všeobecná a příjmová ambulance, LSPP

porovnání		2019	2018
lůžka	počet	61	61
průměrná ošetrovací doba	dny	3,49	2,84
přijetí vč. doprovodů	počet	4.710	4.690
děti s doprovodem	%	71,0	71,2
přijetí pacienti	počet	2.754	2.740
mimopražští pacienti	%	47	46
přijetí na JIRP	%	5,4	8,1
průměrná ošetrovací doba JIRP	dny	8,9	11,6
ambulantní kontakty celkem	počet	57.511	56.308
2019			
*ordinace vedena externím spolupracovníkem, není zahrnuta do celkového součtu		pacienti (URČ)	
gastroenterologie, hepatologie, výživa dr.Frühaufl, dr.Szitányi, dr.El-Lababidi, Bc.Weidenthalerová, Horníková, DiS	1.	3173	
endokrinologie, diabetologie, obezitologie dr.Kytnarová, dr.Moravcová	2.	2242	
metabolická ambulance prof.Zeman, prof.Honzík, doc.Ješina, doc.Magner, dr.Jáhnová, dr.Hrubá, dr.Košťálová, dr.Hermánková, Bc.Bláhová, Bc.Pencová, Cieslarová, DiS	3.	2084	
nefrologie dr.Langer, dr.Doležalová, dr.Flachsová, dr.Buganová	4.	1897	
neurologie dr.Klement, dr.Koumarová, doc. Příhodová, dr.Jakoubek, dr.Vitnerová	5.	1721	
pneumologie dr.Košťátko, dr.Tuková, dr.Vančíková	6.	1601	
revmatologie prof. Doležalová, doc.Hoza, dr.Němcová, dr.Fingerhutová	7.	1209	
kardiologie dr.Kredba, dr.Kominová, dr.Rücklová, doc.Urbanová, dr.Augustínová	8.	1178	

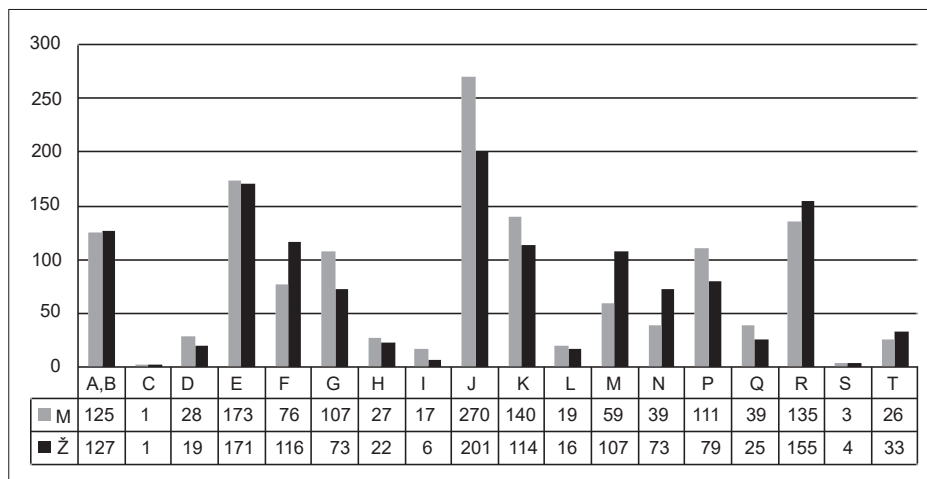
centrum komplexní péče o děti s perinatálním rizikem dr.Marková, dr.Raušová, dr.Kněžů, dr.Lamrová, dr.Pokorná	9.	1123
rehabilitace doc.Smolíková, mgr.Mirovská, mgr.Vránová, mgr.Ramešová, bc.Kunzmannová, mgr.Haškovcová	10.	834
alergologie dr.Vančíková, dr.Kopičková	11.	662
stacionář dr.Malinová, dr.Mazurová	12.	139
poruchy příjmu potravy dr.Bělorová	13.	51
hematologie* dr.Vepřeková	14.	kontakty: 931
všeobecná a příjmová ambulance		2441
lékařská služba první pomoci (po – pá: 17 – 7, so, ne, svátky: 24 hod.)		3921

Odborné ambulance (počet kontaktů)



Hospitalizovaní podle diagnózy

(hodnoceny chorobopisy diagnosticky uzavřené v r. 2019)



A, B infekce, C nádory, D hematologie, E endokrinologie a metabolismus, F duševní choroby a poruchy chování, G neurologie, H oční/ORL, I kardiologie, J respirace, K gastrointestinální o., L kožní, M nemoci svalové, kosterní a pojivové tkáně, N urogenitální o., P perinatální o., Q vrozené vady, R symptomy, S poranění, T otravy

b. Klinický komplement

výkon	2019	2018
abdominální ultrasonografie*	5275	8935
echokardiografie	1639	
EKG	1720	1621
Holter EKG	70	48
24hodinová monitorace TK	94	103
EEG a polygrafie	1115	1142
otoakustické emise	99	104
spirometrie	2947	2869
bronchoskopie	96	89
bodypletysmografie	276	298
baby-bodypletysmografie	2	5
esofagogastroduodenoskopie	218	202
PEG	13	14
jícnová pH metrie	64	70
z toho impedanční	12	6
kolonoskopie /rektoskopie	63	50
necílená jaterní biopsie	3	6
dechové testy s laktózou	174	170
oxid dusnatý ve vydechaném vzduchu	967	489
stanovení okluzních tlaků bránice	78	63
expoziční potravinové testy	102	82
punkce kloubu s vyšetřením výpotku/aplikací	50	51

*část vyšetření začalo provádět v rámci rozšíření provozu radiodiagnostické oddělení VFN v DAK

c. Laboratoř

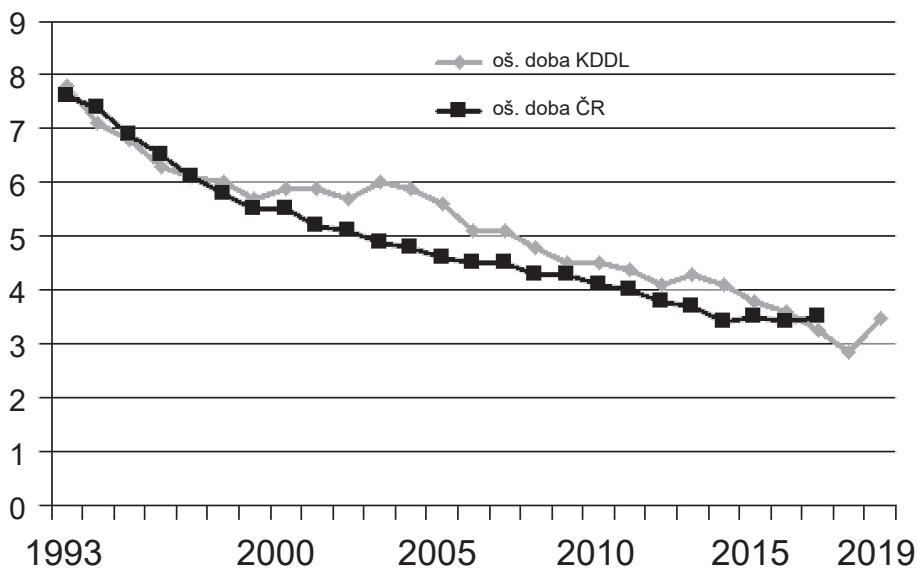
Diagnostické laboratoře DMP

Provádějí specializovaná laboratorní vyšetření pro diagnostiku a monitorování pacientů v oblasti biochemické genetiky a příbuzných oborů, zároveň zajišťují celoplošný screening dědičných metabolických poruch u novorozenců narozených ve spolupracujících porodnicích.

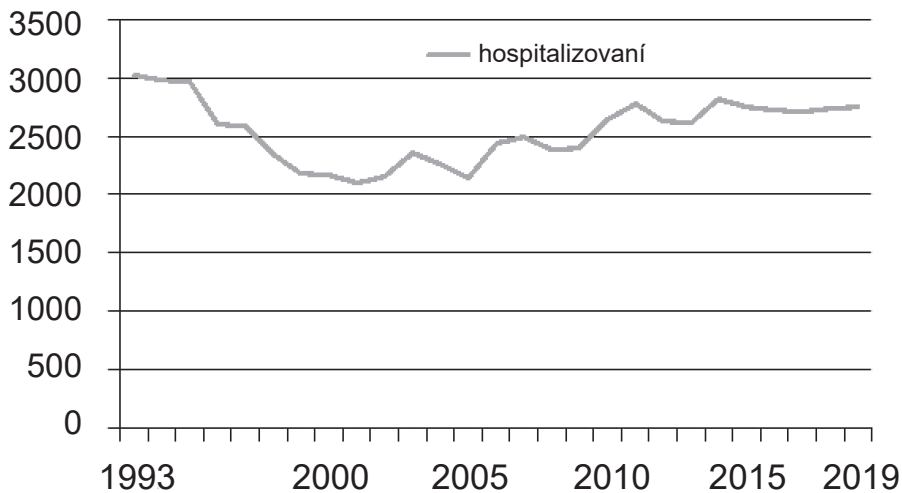
		2019	2018
Novorozenecký screening	Počet vyšetřených novorozenců	80942	85572
	Počet rescreeningů	4672	4658
	Diagnostikování ze screeningu	22	23
	Incidence	1:3700	1:2500
Biochemická laboratoř	Počet vyšetřených vzorků	5921	5722
	Počet vyšetřených pacientů	3338	3363
	Počet nových pacientů v dif. dg. DMP	1551	1872
Enzymologická laboratoř	Počet vyšetřených vzorků	1443	1413
	• Aktivita v séru/plazmě	1253	1151
	• Aktivita v suché krevní kapce	374	465
	• Aktivita v leukocytech	83	120
	Počet vyšetřených pacientů v dif. dg. DMP	1309	1282
	Diagnostikování na úrovni enzymu	18	33
	Prenatální diagnostika	9	4
Laboratoř DNA diagnostiky	Počet vyšetřených probandů	247	202
	Počet vyšetřených rodinných příslušníků	189	277
	Diagnostikování na úrovni genu	98	118
	Prenatální diagnostika	15	8
Sekvenační centrum	Počet vyšetřených pacientů	188	159
	• NGS metabolický panel	70	45
	• NGS panel kardiomyopatií	48	24
	• NGS panel CZECANCA	22	90
	• NGS osteopanel	48	-
Laboratoř tkáňových kultur	Počet zpracovaných tkání od nových pacientů	42	40
	Počet rozpěstovaných zamrazených linií	17	31
Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch	Biochemická část		
	Počet vyšetřených pacientů	564	475
	Noví pacienti v dif. dg. mitochondriálního onemocnění	27	420
	Genetická část		
	Počet vyšetřených probandů	644	556
	Počet vyšetřených rodinných příslušníků	165	230
	Prenatální diagnostika	12	5
Diagnostikování na úrovni genu	182	75	

d. Historické statistiky

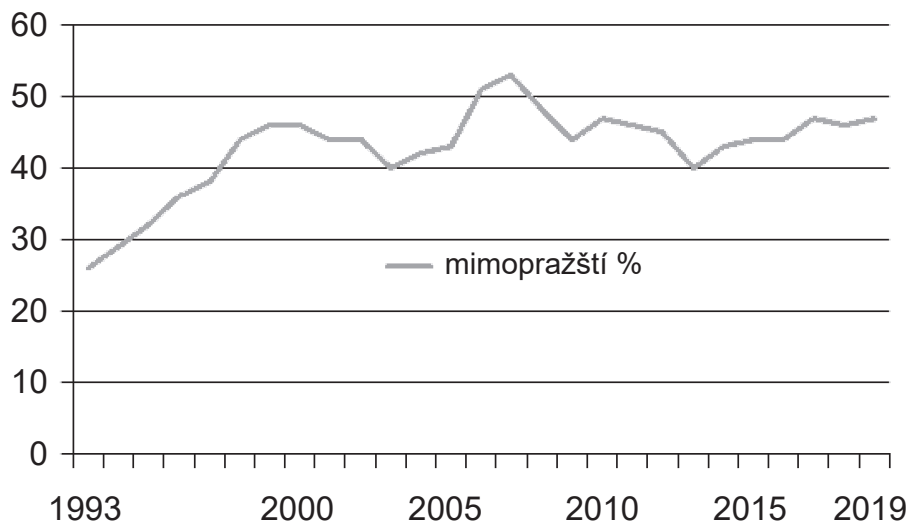
Ošetrovací doba (údaje za ČR 2018 a 2019 nejsou k dispozici)



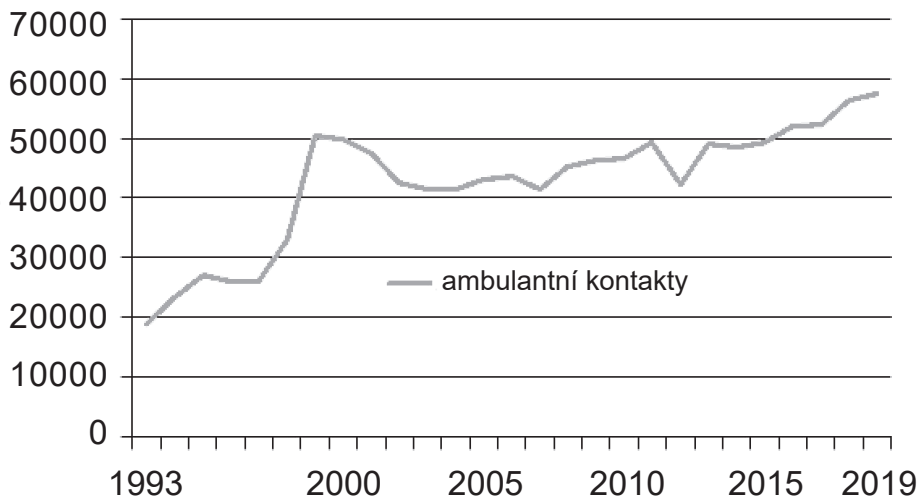
Hospitalizovaní



Mimopražští hospitalizovaní



Počet ambulantních vyšetření



5. Pedagogická činnost

a. Pregraduální

- *Pediatric pro obor všeobecné lékařství 1. LF UK* (celkem čtyři osmítýdenní bloky /7+1 týden zkoušení/ v akademickém roce pro studenty 6. ročníku magisterského programu všeobecné lékařství, osm skupin studentů v každém bloku, 192 tříhodinových stáží a 45 přednášek pro každou skupinu/blok); garant – prof. Honzík, doc. Magner.
- *Pediatric pro obor všeobecné lékařství pro cizojazyčné studenty 1. LF UK* (jeden osmítýdenní blok v akademickém roce pro studenty 6. ročníku magisterského programu všeobecné lékařství, osm skupin studentů, 192 tříhodinových stáží a 42 přednášek); garant – prof. Honzík, doc. Magner.
- *Pediatric pro zubní lékařství 1. LF UK* (dva čtrnáctidenní bloky v akademickém roce pro studenty 4. ročníku, 14 dvouhodinových seminářů v každém bloku a osm dvouhodinových stáží); garant – as. Szitanyi.
- *Pediatric pro zubní lékařství pro cizojazyčné studenty 1. LF UK* (jeden čtrnáctidenní blok v akademickém roce pro studenty 4. ročníku, osm dvouhodinových seminářů a osm dvouhodinových stáží); garant – as. Szitanyi.
- *Klinická propedeutika 1. LF UK* pro studenty 3. ročníku magisterského programu všeobecné lékařství (dva dvouhodinové semináře k tématu klinická propedeutika v pediatrii); garant – prof. Vráblík, vyučující za KDDL 1. LF UK – doc. Hoza, as. Szitanyi.
- *Klinická propedeutika pro cizojazyčné studenty 1. LF UK* pro studenty 3. ročníku magisterského programu všeobecné lékařství (dva dvouhodinové semináře k tématu klinická propedeutika v pediatrii); garant – prof. Vráblík, vyučující za KDDL 1. LF UK – as. Szitanyi, dr. El Lababidi.
- *Pediatrická propedeutika 1. LF UK* povinně volitelný předmět pro studenty 5. ročníku magisterského programu všeobecné lékařství (jednotýdenní blok v akademickém roce, pět pětihodinových stáží u lůžka); garant – as. Szitanyi.
- *Diferenciální diagnostika v pediatrii a neonatologii 1. LF UK* povinně volitelný předmět pro studenty 5.-6. ročníku magisterského programu všeobecné lékařství (dvousemestrální výuka, dvě hodiny týdně, celkem 60 hodin); garant – as. Mazurová, as. Kolářová, as. Zlatohlávková.
- *Pediatric se zaměřením na výživu pro obor nutriční terapeut 1. LF UK* (forma kombinovaná – devět hodin seminářů v zimním i letním semestru; forma prezenční – dvacet hodin seminářů v letním i zimním semestru); garant – as. Szitanyi, doc. Magner.
- *Výživa dětí pro obor nutriční specialista 1. LF UK* (forma kombinovaná – zimní semestr první ročník – 12 hodin seminářů; forma prezenční – zimní semestr první ročník – 13 hodin seminářů; forma kombinovaná – letní semestr druhý ročník – šest a půl hodin seminářů; forma prezenční – letní semestr druhý ročník – 15 hodin seminářů, 18 hodin praktických stáží); garant – as. Szitanyi, doc. Magner.
- *Výbrané kapitoly z pediatrie pro 2. LF UK* (pět pětihodinových seminářů v akademickém roce); garant – prof. Lebl, vyučující za KDDL 1. LF UK – prof. Zeman.
- *Výbrané kapitoly z pediatrie pro cizojazyčné studenty pro 2. LF UK* (jeden pětihodinový dopolední blok seminářů v akademickém roce); garant – prof. Lebl, vyučující za KDDL 1. LF UK – prof. Zeman.
- *Patobiochemie I – dědičné metabolické poruchy 1. LF UK* povinně volitelný předmět pro studenty 3. ročníku magisterského programu všeobecné lékařství (sedm dvouhodinových seminářů); garant – prof. Kožich.
- *Patobiochemie I – dědičné metabolické poruchy pro cizojazyčné studenty 1. LF UK* povin-

ně volitelný předmět pro studenty 3. ročníku magisterského programu všeobecné lékařství (sedm dvouhodinových seminářů); garant – prof. Kožich.

- *Klinická biochemie 1. LF UK* povinný předmět pro studentky 6. ročníku magisterského programu všeobecné lékařství (osm dvouhodinových seminářů k tématu dědičné metabolické poruchy); garant – prof. Zima, vyučující za KDDL 1. LF UK – doc. Ješina.
- *Klinická biochemie pro cizojazyčné studenty 1. LF UK* povinný předmět pro studenty 6. ročníku magisterského programu všeobecného lékařství (dva dvouhodinové semináře k tématu dědičné metabolické poruchy); garant – prof. Zima, vyučující za KDDL 1. LF UK – doc. Ješina.
- *Biochemie výživy 1. LF UK* pro nutriční terapeutky (jeden dvouhodinový seminář); garant – prof. Zima, vyučující za KDDL 1. LF UK – doc. Ješina.
- *Kazuistiky z laboratorní diagnostiky 1. LF UK* volitelný předmět pro studenty 4.-6. ročníku magisterského studia programu všeobecného lékařství (jeden dvouhodinový seminář); garant – prof. Zima, vyučující za KDDL 1. LF UK – doc. Ješina.
- *Klinická genetika pro 2. LF UK* (jeden dvouhodinový seminář v akademickém roce), garant – prof. Macek, vyučující za KDDL 1. LF UK – prof. Kožich.
- *Biologie buňky 1. LF UK* volitelný předmět; garant – prof. Raška, ÚBLG 1. LF UK a VFN. Rozsah za akademický rok - 24 vyučovacích hodin přednášek (vyučující za KDDL 1. LF UK – dr. Sikora, dr. Hůlková, prof. Kmoch; odučeno šest vyučovacích hodin přednášek).
- *Praktický kurz DNA diagnostiky 1. LF UK* volitelný předmět pro studenty 4.- 6. ročníku magisterského programu všeobecné lékařství (dvanáct výukových hodin – tři a půl dne v laboratoři); garant – Ing. Veselá, RNDr. Hansíková.
- *Praktický kurz DNA diagnostiky 1. LF UK pro cizojazyčné studenty* volitelný předmět pro studenty 4.- 6. ročníku magisterského programu všeobecné lékařství (dvanáct výukových hodin – tři a půl dne v laboratoři); garant – Ing. Veselá, RNDr. Hansíková.
- *Praktický kurz Příprava rekombinantních proteinů jako podklad pro strukturální biologii 1. LF UK* volitelný předmět. Rozsah za akademický rok - 18 vyučovacích hodin. Garant – Ing. Zikánová.
- *Praktický kurz aplikace technologií DNA čipů v diagnostice geneticky podmíněných onemocnění 1. LF UK* volitelný předmět. Rozsah za akademický rok - 10 vyučovacích hodin. Garant – prof. Kmoch.
- *Praktický kurz buněčných kultur s aplikací pro studium dědičných metabolických poruch 1. LF UK* volitelný předmět. Rozsah za akademický rok - 21 vyučovacích hodin. Garant – Dr. Asfaw.
- *Praktický kurz konfokální mikroskopie: vícečetné fluorescenční značení, dekonvoluce, kolokalizace, 3D rekonstrukce 1. LF UK* volitelný předmět. Rozsah za akademický rok – 15 vyučovacích hodin – Garant – Dr. Dobrovolný, doc. Hubálek Kalbáčová.
- *Oční lékařství 1. LF UK*; garant – prof. Heissigerová, Oční klinika 1. LF UK a VFN. Rozsah za akademický rok - 50 vyučovacích hodin (vyučující za KDDL 1. LF UK – doc. Lišková; odučeno osm hodin přednášek česky a dvě hodiny anglicky).

Další pregraduální výuka:

- *Pediatric pro obor fyzioterapie 1. LF UK*
- *Pediatric pro obor ergoterapie 1. LF UK*
- *Pediatric pro obor adiktologie 1. LF UK*
- *Pediatric pro obor všeobecná sestra 1. LF UK*
- *Ošetrovatelská péče v pediatrii pro obor všeobecná sestra 1. LF UK*
- *Ošetrovatelská péče v pediatrii pro obor porodní asistentka 1. LF UK*
- *Intenzivní péče v pediatrii a neonatologii 1. LF UK* pro studenty magisterského programu

ošetřovatelství v intenzivní péči

- *Intenzivní péče v pediatrii 2* 1. LF UK pro studenty magisterského programu ošetřovatelství v intenzivní péči
- *Pediatrie* pro posluchače FTVS
- *Pediatrie* pro posluchače speciální pedagogiky PF UK
- *Pediatrie* pro posluchače ošetřovatelství FF UK
- *Pokročilá praktika z biochemie II* pro posluchače PšF UK
- *Laboratorní stanovení analytů v medicíně* pro posluchače VŠCHT
- *Glykosfingolipidy* pro posluchače PšF UK
- *Obecné základy patologie a patofyziologie* pro posluchače 3. LF UK

Diplomanti:

Bc. Daniel Kolařík, Bc. Kateřina Bittenglová, Bc. Tomáš Zdobinský, Bc. Monika Chylová, Bc. Kateřina Průšová, Bc. Alena Černá, Bc. Tereza Kmochová, Bc. Martina Růžičková, Bc. Natálie Sedláková, Bc. Šárka Veselá,

Bakaláři: Ursula Sereghy, Ivan Šonský

Pregraduální práce v roce 2019 obhájili:

Bc. Daniel Kolařík. “Dopad down regulace genu pro peptidázovou podjednotku ClpP mitochondriální proteázy ClpXP na strukturu a funkci mitochondrií v lidských buňkách”. Diplomová práce. Přírodovědecká fakulta UK, únor 2019, Praha. vedoucí práce: *RNDr. Lukáš Stibůrek, PhD.*

Bc. Tomáš Zdobinský: „Studium systému oxidativní fosforylace u vzácných typů mitochondriálních onemocnění“. Diplomová práce. Přírodovědecká fakulta UK, květen 2019, Praha. vedoucí práce: *Ing. Markéta Tesařová, PhD.*

Bc. Kateřina Bittenglová: “Studium vybraných aspektů modifikace proteinů pomocí β -N-acetylglukosaminu”. Diplomová práce, Přírodovědecká fakulta UK, květen 2019, Praha. vedoucí práce: *RNDr. H. Hansíková, CSc.*

Ivan Šonský: “Mitofagie u Huntingtonovy choroby”. Bakalářská práce. Přírodovědecká fakulta UK, květen 2019, Praha. vedoucí práce: *RNDr. H. Hansíková, CSc.*

Ursula Sereghy: “Mitochondriální pór přechodné propustnosti”. Bakalářská práce. Přírodovědecká fakulta UK, květen 2019, Praha. vedoucí práce: *RNDr. H. Hansíková, CSc.*

b. Postgraduální

Doktorské (Ph.D.) studijní programy v biomedicíně – studenti KDDL uvedeni dle oborových rad (OR):

OR Biochemie a patobiochemie

Bc. Chylová Monika, Mgr. Jana Moravíková, Mgr. Lucie Zdražilová, Ing. Nikol Volfová, Ing. Michaela Křížková, Mgr. Tereza Daňhelovská, Mgr. Matyáš Krijt, Ing. Olga Součková, MUDr. Karel Medek, Mgr. Marie Rodinová (*mateřská dovolená*), Mgr. Jana Křížová (*mateřská dovolená*), Mgr. Hana Štufková (*mateřská dovolená*)

OR Fyziologie a patofyziologie člověka

MUDr. Šárka Fingerhutová

OR Molekulární a buněčná biologie, genetika a virologie

Ing. Ivana Jedličková, Mgr. Martin Řeboun, Ing. Lenka Piherová, Mgr. et Mgr. Anna Přistoupilová

OR Preventivní medicína

MUDr. Stella Mazurová, MUDr. Nicole Anteneová, MUDr. Jitka Májovská, MUDr. Lenka Murgašová, MUDr. Natálie Švestková, MUDr. Anna Čechová, MUDr. Silvie Kelifová, MUDr. Jan Kulhánek, MUDr. Pavlína Skalická, MUDr. Lucia Hlavatá, MUDr. Veronika Dvořáková, MUDr. Bohdan Kousal, MUDr. Andrea Vergaro, MUDr. Nabil El-Lababidi

Disertační práci v roce 2019 obhájili:

OR Biochemie a patobiochemie

Mgr. Jana Česneková: "Functional characterization of LACE1 ATPase and mitochondrial AAA proteases YME1L and AFG3L2 in mitochondrial protein homeostasis". PhD thesis.1. LF UK, Supervisor: RNDr. Lukáš Stibůrek, PhD.

Zahraniční stáže (>3 měsíce) v roce 2019:

RNDr. Nina Ondrušková, PhD: v rámci projektu mobility: (PostDoc) v University v Dundee (8/2018-2/2019)

Mgr. Lucie Zdražilová: Novel applications of High-Resolution Spirometry as useful tool to characterize rare metabolic disorders, Short Term Scientific Mission COST, Medical University of Innsbruck (7/2019-9/2019)

Postgraduální výuka:

- *Pokroky v biologii buňky* (oborová rada Biologie a patologie buňky); garant – prof. Raška, ÚBLG 1. LF UK a VFN. 32 vyučovacích hodin přednášek, vyučující za KDDL 1. LF UK – dr. Sikora, dr. Hůlková, prof. Kmoch; odučeno šest vyučovacích hodin přednášek
- *Pokroky v molekulární biologii a genetice* (Ústav molekulární genetiky, AV ČR), vyučující za KDDL 1. LF UK – prof. Kmoch; odučeny dvě vyučovací hodiny přednášek
- klinika je akreditována MZ ČR k postgraduálnímu školení v oborech: *dětské lékařství, dětská gastroenterologie a hepatologie, dětská revmatologie, dětská kardiologie, dětská nefrologie a lékařská genetika*
- KDDL je akreditované mezinárodní společností SSIEM pro postgraduální výuku v oboru „*metabolic medicine*“

c. Výuka SZP

- praktická výuka ošetřovatelství v pediatrii
- praktická výuka rehabilitačních pracovníků
- praktická výuka záchranářů

6. Publikační činnost

a. TOP 10 IF

b. Monografie a kapitoly v monografiích

c. Komplexní hodnocení publikační aktivity KDDL na 1.LF 2018 (IF+BIB+SCI)

a. TOP 10 IF

1.IF: 70,670

Bleyer AJ, **Kmoch S**, Greka A. Diagnostic Utility of Exome Sequencing for Kidney Disease. *N Engl J Med*, 2019, May 23;380(21):2080.

2.IF: 36,216

Dvela-Levitt M, Kost-Alimova M, Emani M, Kohnert E, Thompson R, Sidhom EH, Rivadeneira A, Sahakian N, Roignot J, Papagregoriou G, Montesinos MS, Clark AR, McKinney D, Gutierrez J, Roth M, Ronco L, Elonga E, Carter TA, Gnirke A, Melanson M, Hartland K, Wieder N, Hsu JC, Deltas C, Hughey R, Bleyer AJ, **Kmoch S**, **Živná M**, **Barešova V**, Kota S, Schlondorff J, Heiman M, Alper SL, Wagner F, Weins A, Golub TR, Lander ES, Greka A. Small Molecule Targets TMED9 and Promotes Lysosomal Degradation to Reverse Proteinopathy. *Cell*, 2019, Jul 25;178(3):521-535.e23.

3. IF: 32,27

Devuyst O, Olinger E, Weber S, Eckardt KU, **Kmoch S**, Rampoldi L, Bleyer AJ. Autosomal dominant tubulointerstitial kidney disease. *Nat Rev Dis Primers*, 2019, Sep 5;5(1):60.

4. IF: 19,233

Vos MB, Dimick-Santos L, Mehta R, Omokaro SO, Taminiou J, Schabel E, Kleiner DE, **Szitanyi P**, Socha P, Schwimmer JB, Noviello S, Silberg DG, Torstenson R, Miller V, Lavine JE. Liver Forum Pediatric Working Group. Factors to Consider in Development of Drugs for Pediatric Nonalcoholic Fatty Liver Disease. *Gastroenterology*, 2019, 157(6):1448-1456.

5. IF: 11,878

Zurlo, G., X. Liu, M. Takada, C. Fan, J. M. Simon, T. S. Ptacek, J. Rodriguez, A. von Kriegsheim, J. Liu, J. W. Locasale, A. Robinson, J. Zhang, J. M. Holler, B. Kim, **M. Zikanova**, J. Bierau, L. Xie, X. Chen, M. Li, C. M. Perou and Q. Zhang. „Prolyl hydroxylase substrate adenylosuccinate lyase is an oncogenic driver in triple negative breast cancer.“ *Nat Commun*, 2019, 10(1): 5177.

6. IF: 10,244

Posset R, Gropman AL, Nagamani SCS, Burrage LC, Bedoyan JK, Wong D, Berry GT, Baumgartner MR, Yudkoff M, Zielonka M, Hoffmann GF, Burgard P, Schulze A, McCandless SE, Garcia-Cazorla A, Seminara J, Garbade SF, Kölker S;Lee B, Harding CO, Coughlin CR 2nd, Le Mons C, Dobbelaere D, Leão Teles E, Cortès-Saladelafont E, Gleich F, Eyskens F, Enns G, Wilkening GN, Barić I, Lawrence Merritt J 2nd, Heringer J, Blasco-Alonso J, **Zeman J**, Häberle J, Sykut-Cegielska J, Djordjevic M, Batshaw ML, Summar M, Freisinger P, Gallagher RC, Berry SA, Waisbren S, Stricker T. Impact of Diagnosis and Therapy on Cognitive Function in Urea Cycle Disorders. *Ann Neurol*, 2019, Jul;86(1):116-128.

7. IF: 9,937

Witter P., **Honzik T.**, Bauchart E, Altassan R, Pascreau T, Bruneel A, Vuillaumier S, Seta N, Borgel D, Matthijs G, Jaeken J, Meersseman W, Cassiman D, Pascale de L, Morava E. Long-term follow-up in PMM2-CDG: are we ready to start treatment trials? *Genet Med*, 2019, May;21(5):1181-1188.

8. IF: 9,937

Chen B, Whatley S, Badminton M, Aarsand AK, Anderson KE, Bissell DM, Bonkovsky HL,

Cappellini MD, Floderus Y, Friesema ECH, Gouya L, Harper P, Kauppinen R, Loskove Y, **Martásek P**, Phillips JD, Puy H, Sandberg S, Schmitt C, To-Figuerras J, Weiss Y, Yasuda M, Deybach JC, Desnick RJ. International Porphyria Molecular Diagnostic Collaborative: an evidence-based database of verified pathogenic and benign variants for the porphyrias. **Genet Med**, 2019, 21(11):2605-2613.

9. IF: 8,855

Radenkovic S, Bird MJ, Emmerzaal TL, Wong SY, Felgueira C, Stiers KM, Sabbagh L, Himmelfreich N, Poschet G, Windmolders P, Verheijen J, Witters P, Altassan R, **Honzik T**, Eminoglu TF, James PM, Edmondson AC, Hertecant J, Kozicz T, Thiel C, Vermeersch P, Cassiman D, Beamer L, Morava E, Ghesquière B. The metabolic map into pathomechanism and treatment of PGM1-CDG. **Am J Hum Genet**, 2019, May 2;104(5):835-846.

10. IF: 6.583

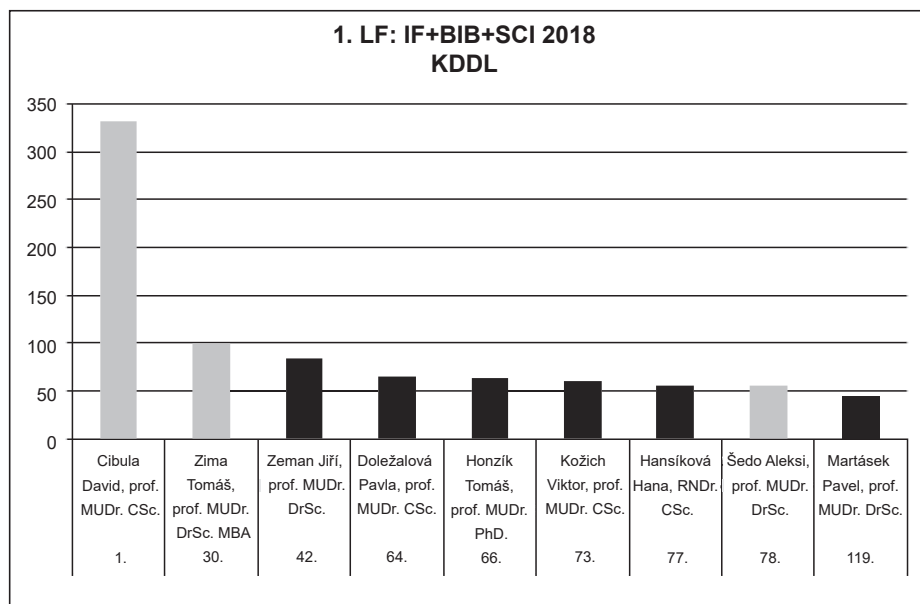
Kožich V., Ditróí T., **Sokolová J.**, **Křížová M.**, **Krijt J.**, **Ješina P.**, Nagy P. Metabolism of sulfur compounds in homocystinurias. **Br J Pharmacol**, 2019, Feb;176(4):594-606.

b. Monografie a kapitoly v monografiích

Frühauf P. Intolerance sacharidů: 61-61, Gastrointestinální projevy alergií: 79-81, Kojení a výživa-první rok: 82-85 In.: Fuchs M (ed.) Potravinová alergie – jak na ni. Mladá fronta Praha 2019, s.488.

Pokorná P. Update in paediatric and neonatal intensive care 2019.epub edited by Martin Kneyber, MD PhD FCCM, ISBN number: 978-2-8399-2719-2

c. Komplexní hodnocení publikační aktivity KDDL /1.LF 2018 (IF+BIB+SCI)



7. Mezinárodní spolupráce

Doc. Lišková, Dr. Dud'áková

UCL IOO, Velká Británie (prof. Alison Hardcastle) – výzkum dystrofií rohovky

Medical College of Wisconsin, USA (prof. Elena Semina) – výzkum dysgenézí předního segmentu očního

Doc. Lišková

Cardiff University, Velká Británie (prof. Marcela Votruba) – výzkum v oblasti mitochondriálních neuropatií optiku

Prof. Honzík, Dr. Hansíková

KU Leuven, Leuven, Belgie – výzkum v oblasti poruch glykosylace (prof. Matthijs, dr. Witters)

Radboud University Medical Center, Nijmegen, Nizozemí – výzkum v oblasti poruch glykosylace (prof. Lefeber)

Mayo Clinic, Rochester, MN, USA – výzkum v oblasti poruch glykosylace (prof. Morava)

Slovak Academy of Science, Bratislava, Slovensko – výzkum v oblasti poruch glykosylace (dr. Pekanová)

Dr. Hansíková

University of Oslo, Oslo, Norsko – výzkum v oblasti Huntingtonovy choroby (prof. Eide)

RNDr. Ondrušková

Vědecký pobyt: v rámci projektu mobility (8/2018-2/2019), Centre for Gene Regulation and Expression (GRE), School of Life Sciences, University of Dundee (Skotsko, UK)

Prof. Stanislav Kmoč

The Section on Nephrology, Wake Forest University School of Medicine, Winston-Salem, NC, USA (Prof. Anthony J. Bleyer, M. D.), LTAUSA (bilaterální česko-americký grant) - Vývoj a aplikace genetických a biochemických metod pro diagnostiku a klinickou charakterizaci chronického onemocnění ledvin způsobeného mutacemi mucinu-1

Broad Institute of MIT and Harvard Vývoj a aplikace genetických a biochemických metod pro diagnostiku a klinickou charakterizaci chronického onemocnění ledvin způsobeného mutacemi mucinu-1

Ing. Marie Zikánová, Ph.D.

Hôpital universitaire Necker Laboratoire de Biochimie métabolique et protéomique – smluvní spolupráce – výroba chemických látek

CHU LIMOGES – BMA Laboratoire de Biochimie et Génétique Moléculaire – smluvní spolupráce – výroba chemických látek

Dietmar-Hopp-Stoffwechszentrum, Sektion für Angeborene Stoffwechszelerkrankungen, Universitätsklinikum Heidelberg – smluvní spolupráce – výroba chemických látek

Mgr. Jitka Rybová, Ph.D. je u Jeffrey A Medina, Ph.D. - professor na Medical College of Wisconsin – analýzy sfingolipidů u myšího modelu Farberovy choroby, kterou se zabývají skrze iPSC a z nich generované buněčné kultury

Prof. Kožich

Department of Molecular Immunology and Toxicology, National Institute of Oncology, Budapest, Hungary (Peter Nagy) – spolupráce v oblasti metabolismu síry, stanovení sirovodíku

Prof. Kožich

University of Colorado Anschutz Medical Campus, Aurora, CO, USA (Dr. T. Majtán, prof. J.P. Kraus) – spolupráce v oblasti výzkumu deficitu cystathionin- β -synthasy

Prof. Kožich

University of Zurich (Prof. Matthias Baumgartner) – spolupráce v oblasti výzkumu remetylačních poruch

Prof. Kožich

Multicentrální studie (spolupracovníci z Itálie, Německa, Španělska, Velké Británie a Polska) – analýza souboru zcela unikátních vzorků biologického materiálu od pacientů s extrémně vzácnými poruchami sírného metabolismu

Prof. Kožich

Institute of Mother and Child, Varšava, Polsko (Dr. Katarzyna Kusmierska, Prof. Jolanta Cegielska) – ESF project EDUGEN – vzdělávání v problematice DMP

Ing. et Mgr. Blanka Stibůrková

GlobalGout consortium – projekt European Ancestry Gout GWAS

Dr. Sikora

Albert Einstein College of Medicine, USA (prof. Steven U. Walkley) – výzkum patogeneze a experimentální terapie lysosomálních strádacích onemocnění

Medical College of Wisconsin, USA (prof. Jeffrey A. Medin) – patogeneze deficitu kyselých ceramidů (Farberova nemoc)

Prof. Doležalová, Dr. Fingerhutová: UCL Institute of Child Health a Great Ormond Street Hospital for Children, Londýn, UK (prof. Brogan), výzkum v oblasti autoinflamatorních onemocnění a dětských vaskulitid

Prof. Doležalová, Dr. Fingerhutová: Ospedale Bambini Gesù, Řím, Itálie (prof. de Benedetti), výzkum v oblasti hemofagocytující lymfohistiocytózy

Prof. Doležalová, Dr. Fingerhutová, Dr. Němcová: Istituto Gianina Gaslini, Janov, Itálie (prof. Ruperto, prof. Martini), výzkum v oblasti klasifikace JIA, evropských registrů revmatických onemocnění a další

Prof. Doležalová, Dr. Fingerhutová: Wilhelmina Children's Hospital, University Medical Centre (UMC) Utrecht, Nizozemí, organizace péče v dětské revmatologii v evropských zemích, standardy péče, klinická doporučení

Martásek P.: Université Paris VII. Výzkum v oblasti diagnostiky a terapie porfyrií (profs. Deybach, Puy, Gouya).

Martásek P.: University of Maryland, School of Pharmacy. Spolupráce v oblasti studia asemblace velkých komplexů obsahujících hem (prof. C.S. Raman)

Martásek P.: Northwestern University, Evanston, IL, USA. Spolupráce v oblasti příprav inhibitorů syntázy oxidu dusnatého jako možných terapeutik (prof. R.D. Silverman).

8. Jmenování, habilitace, atestace, ocenění

Honzík T. jmenován profesorem pro obor pediatrie (s účinností od 28. listopadu 2019)

Fingerhutová Š. atestace z dětské revmatologie

Burešová J. atestace z dětského lékařství

Lišková P. jmenována hostujícím profesorem, Cardiff University, Velká Británie

Lišková P. et al., Cena předsednictva ČLS JEP za nejlepší vědeckou práci a Cena Společnosti lékařské genetiky a genomiky ČLS JEP 2018 za článek „Ectopic *GRHL2* Expression Due to Non-coding Mutations Promotes Cell State Transition and Causes Posterior Polymorphous Corneal Dystrophy 4”

Moravíková J. nejlepší poster v sekci MBGE, EVER 2019

Ondrušková N.: 1. cena za nejlepší vědeckou práci studentů 1.LF UK publikovanou v roce 2018 v kategorii postgraduální student (nadace Scientia).

Řeboun M. et al. 2019 The Folia Biologica Prize za článek X-chromosome Inactivation Analysis in Different Cell Types and Induced Pluripotent Stem Cells Elucidates the Disease Mechanism in a Rare Case of Mucopolysaccharidosis typ II in Female.

Součková O.: Nové geneticky podmíněné defekty de novo syntézy purinů. Přednáška 1. místo postgraduální sekce 20. ročník Studentské vědecké conference 1. LFUK

Součková O.: Preparation of standards for LC-MS/MS detection of various metabolites of the de novo purine synthesis and their analysis in urine samples of healthy controls and patients with unspecific neurological symptoms. Přednáška 18th Symposium on Purine and Pyrimidine Metabolism in Man 2019 (12.-14.6.2019, Lyon, France) – 1. Místo

Kučař L.: členem member boardu v European Study Group on Lysosomal Diseases (ESGLD)

Kožich V.: Cena ČSKB „Za nejlepší publikaci z oboru klinická biochemie a laboratorní medicína za rok 2018“

9. Granty

číslo grantu	název grantu	řešitel
ProgresQ26/LF1 2017-2021	Molekulová, buněčná a patofyziologická podstata nemocí II	Doc. Vokurka, Spoluřešitel prof., Zeman, prof. Marásek, prof. Kmoch, prof. Kožich
Univerzitní výzkumná centra UNCE 204064 (2018-2022)	Centrum pro studium vzácných geneticky podmíněných onemocnění	Prof. Zeman, Prof. Martásek,
Progres Q32/LF2 2017-2021	Translační medicína v pediatrické praxi: etiologie, patogenese, diagnostika a terapie závažných onemocnění dětského věku	Prof. Lebl., Koordínátor prof. Zeman
SVV - UK 260367	Experimentální metody v biomedicině VI.	prof. Kmoch, prof. Zeman
Výzkumný záměr RVOVFN64165 2012-2017-2021	Diagnostika a léčba geneticky podmíněných poruch II	Prof. Kvasnička spoluřešitel prof. Zeman

AZV16-31932A 4/2016-12/2019	Molekulární mechanismy dědičných poruch glykosylace	RNDr. Hansíková/ prof. Honzík
16-32341A 4/2016-12/2019	Mitochondriální onemocnění s očními komplikacemi-studium rizikových faktorů a optimalizace diagnosticko-terapeutického algoritmu	Prof. Honzík
AZV16-33018A 4/2016-12/2019	Transgenní a farmakologická komplementace dědičného defktu mitochondriální ATP syntázy	RNDr. Mráček/prof. Zeman
AZV 17-30965A 4/2017-2020	Mitochondriální onemocnění s instabilitou mitochondriální DNA	Ing. Tesařová/prof. Zeman
NV-19-07-00149 5/2019-2022	Nové přístupy k neinvazivní diagnostice mitochondriálních onemocnění	RNDr. Mráček/ RNDr. Hansíková
NV19-07-00136 5/2019-2022	Characterization of the molecular basis of rare genetic diseases of pediatric onset using new methods of genome analysis	Prof. Kmoch/prof. Zeman
GAUK 542217 2017-2019	Význam proteinu ACBD3 v energetickém metabolismu v různých buněčných liniích	Mgr. Daňhelovská Garant: Ing. Tesařová
GAUK 110119 2019-2021	Energetický metabolismus a mitochondriální dysfunkce u Dědičných poruch glykosylace	Mgr. Zdražilová Garant: RNDr. Hansíková
E-Rare EURO-GLYCAN OMICS 2019-2021	Towards new era for the identification and characterization of inborn errors of glycosylation	Prof. Matthijs/RNDr. Hansíková
GAČR 19-08786S 2019-2021	Interakce mezi metabolismem síry a bioenergetikou mitochondrií	Prof. Kožich/Ing. Tesařová
GAČR 19-01747S 2019-2021	Proteomická analýza extracelulárních váčků u Huntingtonovy nemoci	Dr. Skalníková/doc. Klempíř
QK1910264 Ministerstvo zemědělství 2019-2022	Potraviny s vysokým obsahem sulforafanu	Doc. Magner
GAUK 250361 364/2017	Genetické příčiny a molekulární mechanismy vzniku vzácných onemocnění rohovky	Dr. Skalická Garant: doc. Lišková
GAUK 82318	Molekulárně genetické příčiny vývojových onemocnění předního segmentu oka	Ing. Ďudáková Garant: doc. Lišková
AZV 17-30500A	Kongenitální katarakty – využití metod sekvenování nové generace v diagnostickém a léčebném algoritmu	Doc. Lišková/prof. Honzík
GA ČR 17-12355S	Mechanismy vzniku primárních onemocnění endotelu rohovky.	Doc. Lišková/prof. Honzík
AZV 17-32727A	Inovativní strategie pro personalizovanou medicínu: Molekulární přístupy sdílené na vliv dědičných, metabolických chorob způsobených mutacemi v PPO	Prof. Martásek
NCK 2019007-7	Personalizovaná medicína – diagnostika a terapie	Prof. Martásek
OP PPR 2-16.376-1	Ověření proveditelnosti a komerčního potenciálu výsledků výzkumu 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy	Prof. Martásek

CNE 11083-19-0785_13	Centrum nádorové ekologie	Prof. Smetana/ prof. Martásek spoluřešitel
NV19-08-00122	Zdokonalení interpretace výsledků sekvenace nové generace u pacientů s dědičnou kardiomyopatií využitím funkčních modelů založených na indukovaných pluripotentních buňkách a pokročilého srdečního zobrazování v rodinách	RNDr. Dobrovolný
NV19-01-00307	Etiologie závažných poruch metabolismu sирných aminokyselin: využití pro cílenou diagnostiku a personalizovanou léčbu v České republice	Prof. Kožich
NV19-08-00137	Využití nových metod analýzy genomu v případech vzácných geneticky podmíněných onemocnění s negativními výsledky genetických a genomických analýz	Mgr. Stránecký
AZV 17-29786A	Identifikace a charakterizace genetických faktorů dědičného tubulointerstickálního onemocnění ledvin	Mgr. Živná
247048 Primus Zikánová 0109BCV	Studium purinového metabolismu jako potenčníálního cíle protinádorové terapie	Ing. Zikánová
AZV 16-30384A	Metabolismus organických a anorganických sloučenin síry u vybraných lidských onemocnění	Prof. Kožich/RNDr. Krijt/ ing. Zídek-AV
AZ 15-26693AV	Funkční studie alelických variant urátových transportérů v primární hyperurikémii a dně	Ing. et Mgr. Blanka Stibůrková
EAHC, Project No2007332	Eurofever, mezinárodní prospektivní registr	Prof Doležalová, Dr Fingerhutová, řešitelé za ČR
FP7-HEALTH-2010	PHARMACHILD: “Long-term PHARMacovigilance for Adverse effects in Childhood arthritis focussing on Immune modulatory drugs“,	Prof Doležalová, hlavní řešitel dílčího projektu WP4
EAHC projekt č. 2011 1202	SHARE: „Single Hub and Access point for paediatric Rheumatology in Europe “	Prof Doležalová, hlavní řešitel dílčího projektu WP4
AZV 16-33002A	Kloubní sonografie u dětí s juvenilní idiopatickou artritidou: Hodnocení subklinické synovitydy a poškození kloubu	Prof Doležalová, Dr Fingerhutová, Dr Němcová
2017-EU-IA-0090	CEF Telecom ERN RITA Core Services IT Helpdesk, evropský projekt	Prof Doležalová hlavní řešitel
AZV MZ ČR 2017001 17-32727A	Inovativní strategie pro personalizovanou medicínu: Molekulární přístupy cílené na vliv dědičných, metabolických chorob způsobených mutacemi v PPO	Prof. Martásek
MPO ČR FV 20572 TRIO 2017-2021	Adjuvantní terapie	Prof. Martásek
OP PPR 2-16.376-1	Ověření proveditelnosti a komerčního potenciálu výsledků výzkumu I. lékařské fakulty Univerzity Karlovy	Prof. Martásek

10. Švejcárovův nadační fond dětem – Karlov

Sídlo nadačního fondu: Klinika dětského a dorostového lékařství, 1. LF UK a VFN v Praze; Praha 2, Ke Karlovu 2; 129 01

IČO: 60457376, DIČO: CZ 60457376

Číslo účtu: 21536111/0100 – **transparentní účet** přístupný z webových stránek nadačního fondu www.nadacnifondkarlov.cz

Správní rada nadačního fondu: předseda: MUDr. Pavel Srnský,

místopředseda: prof. MUDr. Tomáš Honzík, Ph.D.

členové: MUDr. Pavel Frühauf, CSc, MUDr. Olga Černá, doc. MUDr. RNDr. Pavel Ješina, Ph.D.,

Mgr. Jana Pyskatá, Lenka Linková, Mgr., Bc. Simona Sedláčková, Mgr. Renata Kaplická

revizor: Ing. Ida Kupsová, MBA

Cílem nadačního fondu je podporovat činnost Kliniky dětského a dorostového lékařství, zvyšovat odbornou, ošetrovatelskou i lidskou úroveň péče o děti a jejich doprovody, zlepšovat možnosti rehabilitace, socializace, dietní možnosti a společenské začlenění chronicky nemocných dětí. Nadační fond se rovněž snaží zlepšovat podmínky v prostředí kliniky pro děti i doprovázející rodiče v rámci ambulantní péče i při nezbytných pobytech v nemocnici.

Prostředky, které jsou využívány v prospěch kliniky a jejích klientů získává nadační fond nejen z finančních darů jednotlivců a organizací, ale i z vlastní činnosti (organizace Dětského dne, benefičního koncertu, společenských setkání zaměstnanců kliniky s rodinami našich dětských pacientů).

Švejcárova nadace dětem – Karlov byla založena v r. 1994 z iniciativy prof. MUDr. Josefa Švejcara, DrSc., který strávil část svého profesionálního života v Nalezinci, tj. nynějším Dětském areálu Karlov. V r. 1999 se nadace podle nových legislativních úprav přeměnila na nadační fond, od roku 2019 pracuje Správní rada v novém složení.

Stav účtu:

k 1. 1. 2019: 325 588,- Kč

k 31. 12. 2019: 818 175,- Kč

Nejdůležitější investice v r. 2019:

Rorschachův test – vybavení ambulance psychologů 3 130,- Kč

Vybavení čekárny Centra komplexní péče..... 2 060,- Kč

Odborná literatura Centrum komplexní péče 2 720,- Kč

TV monitor k centrální monitorovací jednotce odd. JIRP 5 047,- Kč

resuscitační lůžko Linet pro JIRP 58 817,- Kč

dekorativní výzdoba čekárny – ambulance 2 039,- Kč

vybavení oddělení zdravotnickým nábytkem 18 730,- Kč

režie dětského dne na Karlově 9 400,- Kč

Plánované větší investice na rok 2020:

Spoluúčast monitor vitálních funkcí JIRP 50 000,- Kč

Spoluúčast fibrobronchoskop 100 000,- Kč

Spoluúčast vybavení nového mateřského pokoje 200 000,- Kč

Vybavení kojeneckého oddělení novými postýlkami cca 200 000,- Kč

11. Naši dárci

Zaměstnanci Minist. zemědělství	16 417 Kč
Chiesi	10 000 Kč
Dětský den na Karlově	20 135 Kč
Chorváth Rostislav	30 000 Kč
Jabor Antonín	13 000 Kč
Tomáš Hrubý	1 000 Kč
Král Vratislav	3 000 Kč
Jakub Šváb	10 Kč
Kutinová Zuzana	6 000 Kč
Šimánek Petr	20 000 Kč
Šváb Jakub	300 Kč
Jaborová Renata	10 000 Kč
Vaňková Vlasta	1 200 Kč
Janková Tereza	11 500 Kč
Haganová Iva	2 900 Kč
Lener Lukáš	6 000 Kč
Záhora Ota	20 000 Kč
Dobešová Jana	500 Kč
Steiner Ondřej	1 500 Kč
Dienstbier Martin	10 000 Kč
Luštinec Jan	1 500 Kč
Matoušek Petr	300 Kč
Král Lukáš	1 000 Kč
Krulík Oldřich	2 400 Kč
Landa Alan	2 000 Kč
Allen and Overy	25 000 Kč
Vilém Schroj	400 Kč
Radan Hanzl	20 000 Kč
Metaboli Med	40 000 Kč
Petr Podaný	10 000 Kč
Klub přátel dětí dětských domovů	25 000 Kč
Anička Zoe Vašendová	71 000 Kč
Petr Vráblík	5 000 Kč
Salsita s.r.o.	120 000 Kč
Pavel Wysoglad	63 650 Kč
Ladislav Matějka	15 000 Kč
Kovařík automation	30 000 Kč
Králová Alena	9 106 Kč
Knotek František	10 000 Kč