



1. LÉKAŘSKÁ FAKULTA UK
A
VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE
V PRAZE

Klinika pediatrie a dědičných poruch
metabolismu

Dětská klinika
KARLOV



Švejcariův nadační fond dětem - Karlov

ROČENKA 2023, 2024

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: as. MUDr. Jana Tuková, Ph.D.	22496 7743	jana.tukova@vfn.cz
zástupce pro výuku patobiochemie: MUDr. Martin Hřebíček, CSc.	22496 7208	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	balbr@lf1.cuni.cz lenka.linkova@vfn.cz
primářka klinické části: MUDr. Jana Augustínová	22496 7736	jana.augustinova@vfn.cz
primářka Diagnostických laboratoří DPM: Ing. Karolína Pešková	22496 7225	karolina.peskova@vfn.cz
vrchní sestra: Mgr. Jana Drábková	22496 7730	jana.drabkova@vfn.cz
vrchní laborant: Ing. J. Hodík	22496 7712	jakub.hodik@vfn.cz
ekonom klinické části: Lenka Linková	22496 7820	lenka.linkova@vfn.cz
ekonom laboratorní části: Petra Vetešníková	22496 7071	petra.vetesnikova@vfn.cz
zdravotnický sekretariát: Michaela Krupičková	22496 7731	michaela.krupickova@vfn.cz
etik kliniky: doc. Mgr. Věra Franková, Ph.D.	22496 7224	vera.frankova@lf1.cuni.cz
Ambulance, LPS 22496 7776 – 8		
vedoucí ambulance: MUDr. Kateřina Šingelová	22496 7777	katerina.singelova@vfn.cz
staniční sestra: Petra Růžičková		petra.ruzickova3@vfn.cz
Metabolické centrum - denní stacionář: MUDr. Stella Reichmannová, Ph.D.	22496 7795 22496 7794	stella.reichmannova@vfn.cz
Denní stacionář: MUDr. Nabil El-Lababidi	22496	nabil.el-lababidi@vfn.cz
Ambulance PLDD MUDr. Petr Svoboda	224967646	petr.svoboda3@vfn.cz
Centrum komplexní péče pro děti s perinatální zátěží: MUDr. Kateřina Lamrová: vedoucí sestra: Radmila Blafková	22496 7343 22496 7354	katerina.lamrova@vfn.cz radmila.blafkova@vfn.cz
Diagnostické laboratoře DPM: výsledky, konzultace o novorozeneckém screeningu	22496 7710	karolina.peskova@vfn.cz
Metabolické centrum (ambulantní péče): doc. RNDr. MUDr. Pavel Ješina, Ph.D. staniční sestra: Bc. 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. Pavla Pokorná, Ph.D.	22496 7779	pavla.pokorna@vfn.cz
staniční sestra: Bc. Nikola Schreiber	22496 7780	nikola.schreiber@vfn.cz
převozová služba pro patologické novorozence 22496 2961, 22496 7736		
1. oddělení 22496 7785–6		
vedoucí odd.: MUDr. Lenka Majerová	22496 7792	lenka.majerova@vfn.cz
staniční sestra: Bc. Martina Fremutová	22496 7784	martina.fremutova@vfn.cz
2. oddělení 22496 7802–3, 22496 7796–7		
vedoucí oddělení: MUDr. Prokop Seferna	22496 7077	prokop.seferna@vfn.cz
staniční sestra: Mgr. Miriam Pastorková	22496 7796	miriam.pastorkova@vfn.cz
výzkumné laboratoře		
Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch: RNDr. Hana Hansíková, CSc.	224967749 224967748	hana.hanskova@vfn.cz
Laboratoř pro studium vzácných onemocnění: prof. Ing. Stanislav Kmoch, CSc.	224967691	skmoch@lf1.cuni.cz
Laboratoř cílené metabolomiky: prof. MUDr. Viktor Kozich, CSc.	224967679	viktor.kozich@vfn.cz

Obsah

1. Úvod
2. Organizační schéma
3. Pracovníci
 - a. VFN
 - b. 1. LF
4. Základní statistické údaje
 - a. Klinika
 - b. Klinický komplement
 - c. Laboratoř
5. Pedagogická činnost
 - a. Pregraduální
 - b. Postgraduální
 - c. Výuka SZP
6. Publikační činnost
 - a. Články v časopisu s IF za rok 2024, kvartil dle IF Q1
 - b. Monografie a kapitoly v monografiích
7. Významná ocenění
8. Granty
9. Švejcův nadační fond dětem – Karlov

1. Úvod

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN (KPDPM) zajišťuje kromě klasické pediatrické péče i plně specializovanou péči v oblasti diagnostiky a terapie dědičných poruch metabolismu (DPM) pro všechny věkové kategorie, a to jako jediné pracoviště v České republice. Diagnostické laboratoře dědičných poruch metabolismu provádí celopopulační novorozenecký laboratorní screening DPM pro dvě třetiny regionů v České republice, od 1.1.2024 byly do novorozeneckého laboratorního screeningu po úspěšné pilotní fázi zařazeny spinální svalová atrofie (SMA) a těžké kombinované imunodeficiencie (SCID). Od 1.6.2022 byl v rámci novorozeneckého screeningu spuštěn pilotní program vyšetření deficitu vitamínu B12 u novorozenců ve čtyřech vybraných pražských porodnicích.

Na KPDPM 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.

KPDPM, 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, DPM, dětská revmatologie, gastroenterologie, pneumologie a péče o rizikové novorozence. U dlouhodobě sledovaných pacientů, které není možné předat do péče interních oborů (DPM a některé další úzké specializace) pečuje KPDPM i o pacienty starší 19 let. KPDPM zajišťuje vysoce specializovanou neonatologickou péči pro Středočeský kraj. Úzká spolupráce mezi Klinikou dětského a dorostového lékařství (dřívější název KPDPM) a Ústavem dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK vyústila 1. září 2017 ve spojení těchto pracovišť ve velké biomedicínské centrum.

KPDPM má tři lůžkové stanice, dva denní stacionáře, všeobecnou ambulanci, ambulanci PLDD (praktického lékaře pro děti a dorost) a dětskou polikliniku s odbornými ordinacemi, navíc zajišťuje i lékařskou pohotovostní službu (LPS). Většina dětí je léčena ambulantně, náročnější ambulantní výkony (transfuze, zátěžové a expoziční testy, diagnostické instrumentální výkony, enzymová substituční terapie, biologická terapie) jsou prováděny na denních stacionářích. 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 se Zdravotnickou záchrannou službou hl. m. Prahy a Zdravotnickou záchrannou službou Stř. kraje, jejíž sanity vybavené pro podporu vitálních funkcí novorozenců (včetně převozového inkubátoru) jsou umístěny v areálu DAK, zajišťuje klinika transport patologických novorozenců, vyžadujících intenzivní péči z regionu celého Středočeského kraje. Kromě konvenčních i nekonvenčních způsobů ventilace, řízené hypotermie a hemo-eliminacních metod je KPDPM jediným dětským pracovištěm v ČR, které organizuje a provádí léčbu pomocí extrakorporální membránové oxygenace (ECMO) u novorozenců z pediatrické indikace (těžká plicní hypertenze, oběhové selhání, brániční kýla...).

KPDPM se podílí s Urologickou klinikou 1. LF a VFN na diagnostice a terapii dětí s vrozenými uropatiemi. KPDPM úzce spolupracuje s Oční klinikou 1. LF UK a VFN na celé řadě výzkumných

projektů v oblasti vzácných onemocnění a 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 poживa a onemocnění zažívání, včetně poruch výživy. Na KPDPM 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 inzultu na dítě a jeho rodinu.

Pracoviště metabolického centra KPDPM (dříve Ústav dědičných metabolických poruch – ÚDMP) je členěno na: klinickou ambulanci, denní stacionář pro pacienty s DPM, Diagnostické laboratoře DPM (Biochemická laboratoř, Laboratoř DNA diagnostiky, Sekvenační centrum VFN, Enzymologická laboratoř, Laboratoř 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.

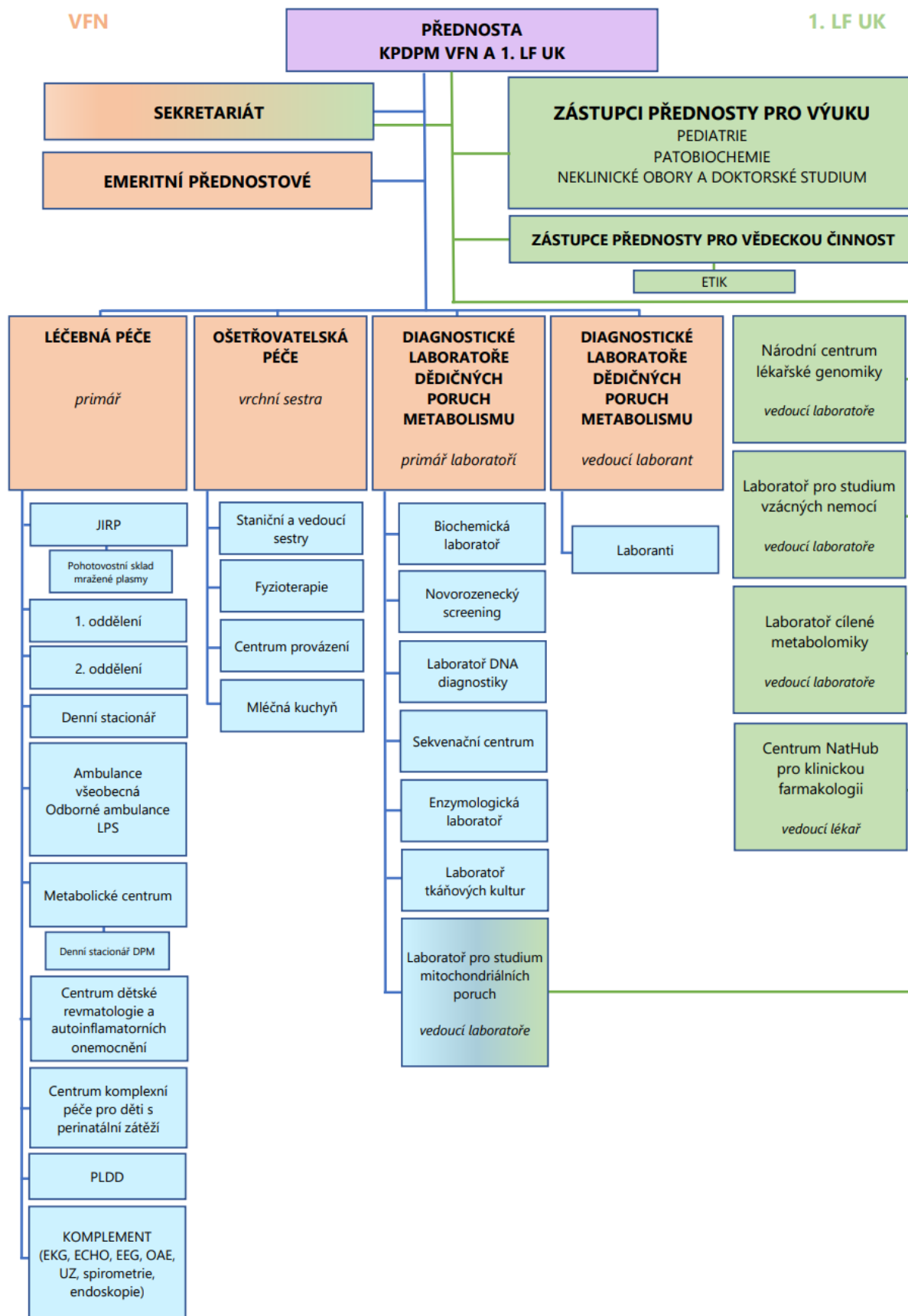
Konziliární služby pro KPDPM zajišťují kliniky a oddělení VFN, Klinika dětské chirurgie a traumatologie Thomayerovy nemocnice a 3. LF UK a Ortopedická klinika Institutu pro postgraduální vzdělávání ve zdravotnictví a nemocnice Na Bulovce. Komplexnost péče o hospitalizované děti zajišťuje mateřská škola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

V oblasti vzácných onemocnění se KPDPM 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 Rumatic, Immunodeficiency, AutoInflammatory and Autoimmune diseases) a ERN-EYE (European Reference Network dedicated to Rare Eye Diseases). KPDPM se dále podílí na činnosti mezinárodních konsorcií a registrů pro pacienty s DMP, tj. sítě E-HOD a U-IMD. Diagnostické laboratoře DPM aktivně zajišťují testování diagnostických laboratoří v rámci systému Diagnostic Proficiency Testing ERNDIM v Evropě.

KPDPM zajišťuje pregraduální výuku povinně volitelného předmětu patobiochemie a především výuku pediatrie pro studenty všeobecného lékařství a zubního lékařství. Dále se výrazně podílí na vzdělávání studentů v bakalářských oborech všeobecná a dětská sestra a zdravotnický záchranář, zajišťuje odbornou praxi pro studenty středních a vyšších zdravotnických škol pro obory praktická sestra, všeobecná sestra a zdravotnický záchranář. KPDPM 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.

Výzkum v KPDPM je zaměřen především na oblasti vzácných onemocnění, DPM a revmatologických onemocnění v dětském věku, KPDPM je součástí Národního centra lékařské genomiky. Laboratoře KPDPM představují významnou technologickou a intelektuální platformu s přesahem do dalších medicínských oborů (např. kardiologie, neurologie, nefrologie, oftalmologie či psychiatrie). Vědecká expertíza KPDPM integruje molekulární, biochemické a buněčné a tkáňově biologické s klinickými aspekty studovaných onemocnění. Pracovníci KPDPM 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
Augustínová Jana	Prim. MUDr.	Pediatric Dětská kardiologie
Doležalová Pavla	Prof. MUDr. CSc.	Pediatric 2.st Dětská revmatologie
Kožich Viktor	Prof. MUDr. CSc.	Lékařská genetika
Magner Martin	Prof. MUDr. Ph.D., MBA	Pediatric Lékařská genetika Klinická výživa a intenzivní metabolická péče
Martásek Pavel	Prof. MUDr. DrSc.	Interní lékařství 2.st. Lékařská genetika
Zeman Jiří	Prof. MUDr. DrSc.	Pediatric 2.st Lékařská genetika
Hoza Jozef	Doc. MUDr. CSc.	Pediatric 2.st. Dorostové lékařství
Ješina Pavel	Doc. RNDr. MUDr. Ph.D.	Pediatric Klinická biochemie Lékařská genetika Klinická výživa a intenzivní metabolická péče
Příhodová Iva	Doc. MUDr. Ph.D.	Pediatric Neurologie 1.st Dětská neurologie
Buganová Michaela	MUDr. Ph.D.	Pediatric Dětská nefrologie
Flachsová Eva	MUDr. Ph.D.	Pediatric Dětská nefrologie
Jakoubek Vít	MUDr. Ph.D.	Pediatric Dětská neurologie Praktický lékař pro děti a dorost
Klement Petr	MUDr. Ph.D.	Pediatric Dětská neurologie
Krejčová Hana	MUDr. Ph.D.	Pediatric, Dětská neurologie
Kytnarová Jitka	MUDr. Ph.D.	Pediatric Endokrinologie Dětská endokrinologie
Pokorná Pavla	MUDr. Ph.D.	Pediatric Intenzivní medicína Neonatologie

Reichmannová Stella	MUDr. Ph.D.	Pediatric Medical genetics
Tuková Jana	MUDr. Ph.D.	Pediatric Pediatric pneumology
Vobruba Václav	MUDr. Ph.D.	Pediatric 2.st. Intensive medicine
Doležalová Šárka	MUDr.	Pediatric Nephrology Pediatric nephrology
Jahnová Helena	MUDr.	Neurology Pediatric neurology Medical genetics
Košťálová Eva	MUDr.	Pediatric Pediatric neurology Medical genetics
Němcová Dana	MUDr.	Pediatric 2.st Rheumatology Pediatric rheumatology
Pokorná Věra	MUDr.	Pediatric medicine Neonatology Practitioner for children and adults
Vitnerová Lenka	MUDr.	Pediatric Pediatric neurology Practitioner for children and adults
Černá Olga	MUDr.	Pediatric 2.st. Intensive medicine
Činátlová Jitka	MUDr.	Pediatric Neonatology
El – Lababidi Nabil	MUDr.	Pediatric Pediatric gastroenterology and hepatology
Fingerhutová Šárka	MUDr.	Pediatric Pediatric rheumatology
Hrubá Eva	MUDr.	Pediatric 2.st Medical genetics
Jánská Pavla	MUDr.	Pediatric Rehabilitation and physical medicine
Kněžů Evženie	MUDr.	Pediatric Neonatology
Komínová Jitka	MUDr.	Pediatric Pediatric cardiology
Kopičková Dagmar	MUDr.	Pediatric Allergy and clinical immunology
Koumarová Lydie	MUDr.	Pediatric Pediatric neurology
Langer Jan	MUDr.	Pediatric 2.st Pediatric nephrology
Lamrová Kateřina	MUDr.	Pediatric Neonatology
Moravcová Alexandra	MUDr.	Pediatric Endocrinology

Orendáčová Barbora	MUDr. Mgr.	Klinická logopedie Speciální pedagogika
Uhlíková Petra	MUDr.	Psychiatrie Dětská psychiatrie
Bileková Timea	MUDr.	Pediatric
Dvořáková Veronika	MUDr. Ph.D.	Pediatric
Hodanová Kristýna	MUDr.	Pediatric
Husáková Nikol	MUDr.	Pediatric
Kelifová Silvie	MUDr.	Pediatric
Majerová Lenka	MUDr.	Pediatric
Marková Daniela	MUDr.	Pediatric
Matiková Martina	MUDr.	Pediatric
Ptáčková Hana	MUDr.	Pediatric
Šeferna Prokop	MUDr.	Pediatric
Šingelová Kateřina	MUDr.	Pediatric
Kouřimová Alžběta	MUDr.	Praktický lékař pro děti a dorost
Hřebíček Martin	MUDr. CSc.	Lékařská genetika
Sikora Jakub	MUDr. Ph.D.	Zařazen do oboru Patologie
Šebesta Ivan	MUDr. CSc.	Klinická biochemie
Anténeová Nicole	MUDr.	Základní kmen pediatrický
Čechová Anna	MUDr., Ph.D.	Základní kmen pediatrický
Holubová Veronika	MUDr.	Základní kmen pediatrický
Kalfusová Anna	MUDr.	Základní kmen pediatrický
Kozáková Anna	MUDr.	Základní kmen pediatrický
Krejchová Lucie	MUDr.	Základní kmen pediatrický
Májovská Jitka	MUDr.	Základní kmen pediatrický
Sladká Švestková Natálie	MUDr.	Základní kmen pediatrický
Svobodová Andrea	MUDr.	Základní kmen pediatrický
Šimová Svatava	MUDr.	Základní kmen pediatrický
Teberdieiev Denys	MUDr.	Základní kmen pediatrický
Formanová Júlia	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatric
Hazuchová Monika	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatric
Hronová Lucie	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatric
Jahodářová Anna	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatric
Lašová Lea	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatric
Machatová Anežka	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatric
Olbricht Dominik	MUDr.	Zařazen do oboru Pediatric
Ogurčák Filip	MUDr.	Zařazen do oboru Pediatric
Ophir Yotam	MUDr.	Zařazen do oboru Pediatric
Pavlíková Sabina	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatric
Růžičková Kateřina	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatric
Slezáková Michaela	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatric
Stanovský Samuel	MUDr.	Zařazen do oboru Pediatric
Šahó Robert	MUDr.	Zařazen do oboru Pediatric
Turko Jiří	MUDr.	Zařazen do oboru Pediatric
Valentová Štěpánka	MUDr.	Zařazena do oboru Pediatric
Psychologové		
Fleischnerová Alena	Mgr.	
Hermánková Renata	Mgr. Ph.D.	
Matoušová Kristýna	Mgr.	

Peřichová Aneta	Mgr.	
Sochová Adéla	Mgr.	
Voldřichová Karolína	Mgr.	
Centrum provázení		
Meluzinová Gabriela	Bc.	
Kopková Šárka	Mgr.	

Sekretariát klinické části		
Linková Lenka		ekonom
Bolardová Marcela		sekretariát
Krupičková Michaela		sekretariát
Kliková Agáta		asistentka primářky

Nelékařský zdravotnický personál

Nelékařský zdravotnický personál – klinická část KPDPM		
Jana Drábková	Mgr.	vrchní sestra, dětská sestra
1. oddělení		
Fremutová Martina	Bc.	staniční sestra, dětská sestra
Cocerjenco Cristina	Bc.	všeobecná sestra
Fendrichová Bohdana	Mgr.	dětská sestra
Jiříčková Michaela	DiS.	všeobecná sestra
Karasová Jitka		dětská sestra
Kolářová Denisa	Mgr., DiS.	dětská sestra
Melounková Kateřina		dětská sestra
Ottová Zuzana		všeobecná sestra
Pešková Markéta	DiS.	dětská sestra
Perakrestava Natallia		všeobecná sestra
Smirnova Larysa		všeobecná sestra
Ščepková Kamila		všeobecná sestra
Srповá Martina	Mgr.	dětská sestra
Szabóová Anna		dětská sestra
Titova Anna		všeobecná sestra
Trompak Mariia		praktická sestra
Tydlitátová Eva		všeobecná sestra
Vítková Barbora		všeobecná sestra
2. oddělení		
Pastorková Miriam	Mgr.	staniční sestra, všeobecná sestra
Abubakirova Tanzilia		praktická sestra
Bendová Jana	DiS.	dětská sestra
Částková Kateřina		všeobecná sestra
Dostálková Jana		dětská sestra
Dřízalová Marie	Bc., DiS.	dětská sestra
Dvořáková Natálie		praktická sestra
Hamplová Petra		všeobecná sestra
Charvát Vojtěch		praktická sestra
Jiráňková Jitka		dětská sestra
Jírová Monika		dětská sestra
Laluhová Veronika		praktická sestra

Minaříková Andrea	Bc.	všeobecná sestra
Novotná Rut	DiS.	dětská sestra
Potočňáková Jana		praktická sestra
Soukupová Pavlína		dětská sestra
Oddělení JIRP		
Schreiber Nikola	Bc.	staniční sestra, vš. sestra
Bašková Martina	Mgr.	dětská sestra
Brůčková Lucie	DiS., Mgr.	dětská sestra
Buzková Lenka		dětská sestra
Čiháková Jitka		dětská sestra
Dembélé Nathalia	DiS	všeobecná sestra
Dürrová Pavla		dětská sestra
Eibichová Kristýna		všeobecná sestra
Grambal Žaneta		všeobecná sestra
Horčíčková Lucie		všeobecná sestra
Hrbková Mária	Mgr.	dětská sestra
Klepalová Markéta		dětská sestra
Kolářová Klára		dětská sestra
Malínská Lucie		dětská sestra
Morava Dominika	Bc.	všeobecná sestra
Pácová Lenka	Bc.	všeobecná sestra
Píchová Hana	Bc.	dětská sestra
Příhodová Vanda		dětská sestra
Raková Kamila		dětská sestra
Sklářová Martina		dětská sestra
Sojková Marcela	Mgr.	dětská sestra
Solomko Olena		všeobecná sestra
Steinbauerová Julie	Bc.	dětská sestra
Šimánek Michal		zdravotnický záchranář
Švarcová Pavlína	Bc.	dětská sestra
Tomášková Martina	Bc.	dětská sestra
Topolová Michaela		všeobecná sestra
Ambulance všeobecná / LPS		
Růžičková Petra		staniční sestra, dětská sestra
Frühbauer Růžičková Ladislava		dětská sestra
Holušová Stella		praktická sestra
Kočová Kateřina		praktická sestra
Kubičková Romana		dětská sestra
Langhammerová Lenka		všeobecná sestra
Mabbett Eva		praktická sestra
Macháčková Olga		dětská sestra
Uhlíková Dagmar		dětská sestra
Mabbettová Eva		praktická sestra
Zemánková Jitka		dětská sestra
Vejvodová Anna		THP
Denní stacionář		
Kahounová Marcela		dětská sestra
Kopecká Věra		dětská sestra
Slavíková Lenka		dětská sestra
Růžičková Petra		všeobecná sestra

Ordinace praktického lékaře pro dorost a děti		
Bejčková Veronika		vedoucí sestra, dětská sestra
Bodnar Iryna		recepce, administrátor
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
Veveřková Dagmar		dětská sestra
Ambulance dětské gastroenterologie / endoskopický sálek		
Kajaličová Dragana		všeobecná sestra
Bárdoš Andrej Dan	Mgr., Ph.D.	THP
Ambulance dětské endokrinologie a diabetologie		
Dočekalová Nikola		THP
Ambulance dětské kardiologie		
Štemberová Jana		dětská sestra
Ambulance dětské revmatologie		
Saifridová Melánia		dětská sestra
Šebková Stanislava		dětská sestra
Tomášová Jiřina		administrátor
Ambulance dětské pneumologie		
Tišerová Kateřina		všeobecná sestra
Kalmetizace		
Šnorková Dagmar		dětská sestra
Ambulance fyzioterapie		
Ramešová Magdalena		fyzioterapeut
Vránová Markéta	Bc.	fyzioterapeut
Bušujeva Violeta	Bc.	fyzioterapeut
Centrum komplexní péče o děti s prenatální zátěží		
Blafková Radmila		vedoucí sestra, všeobecná sestra
Haškovcová Eliška	Mgr.	ergoterapeut
Kolářová Kateřina		všeobecná sestra
Kunzmannová Renata	Bc.	fyzioterapeut
Macháčková Kateřina		všeobecná sestra
Mirovská Dagmar	Mgr.	fyzioterapeut
Mrázková Helena	Mgr.	dětská sestra
Šichová Jaroslava		všeobecná sestra
Smolíková Libuše	Doc., PaedDr., Ph.D.	fyzioterapeut
Ambulance metabolického centra		
Draberová Hana	Bc.	nutriční terapeut
Novotná Adéla		nutriční terapeut
Pencová Magdaléna	Bc.	staniční sestra, vš. sestra + nutriční
Mléčná kuchyň		
Coufalová Jana		dětská sestra
Michálková Jana		všeobecná sestra
Vrbatová Hana		všeobecná sestra
Strejšková Alena		dětská sestra
Kohoutová Dana		dětská sestra

Ošetrovatelky, sanitáři / pomocný personál		
ošetřovatel		3
sanitář / sanitárka		15
dělník /dělnice ve zdravotnictví		1

Analytici, genetici a laboranti

Diagnostické laboratoře DPM		
Pešková Karolína	Ing.	primář , garant odb. 801
Hodík Jakub	Ing.	vrchní laborant
Biochemická laboratoř DPM		
Bártl Josef	RNDr., Ph.D.	odborný pracovník,
Hornik Petr	RNDr., Ph.D.	odborný pracovník, základní kmen klinická biochemie
Chrastina Petr	Ing.	odborný pracovník, zástup primáře
Jandová Jana	Mgr.	biochemik, atestace z klinické biochemie
Martincová Olga	Ing.	odborný pracovník
Flejšmanová Irena		sanitář
Husáková Petra		laborant
Chodorová Ivana		laborant
Javůrková Hana	Mgr.	zdravotní laborant
Kardošová Hana	Bc. DiS.	zdravotní laborant
Klímová Eva		zdravotní laborant
Kukačková Karolína	Bc. DiS.	zdravotní laborant
Paulová Markéta		zdravotní laborant
Píchová Daniela	Bc.	zdravotní laborant
Příbylová Marcela		zdravotní laborant
Šebestová Věra		zdravotní laborant
Biochemická laboratoř DPM – novorozenecký screening		
Hájková Irena		zdravotní laborant
Kubátová Jana		zdravotní laborant
Pinkasová Renata		zdravotní laborant
Enzymologická laboratoř DPM		
Poupětová Helena	Ing.	odborný pracovník
Berná Linda	Ing., Ph.D.	odborný pracovník
Honzíková Jitka	Ing.	biochemik, atestace z klinické biochemie
Fialová Michala		laborant
Laboratoř DNA diagnostiky DPM		
Hnízdová Boučková Michaela		zdravotní laborant
Stolnaja Larisa	MUDr.	zdravotní laborant
Štorkánová Gabriela	Ing., Ph.D.	odborný pracovník
Vlášková Hana	Mgr.	genetik, atestace z molekulární genetiky
Wiederlechnerová Helena	DiS.	zdravotní laborant
Laboratoř tkáňových kultur DPM		
Sátrová Kateřina		laborant
Sekvenační centrum		
Dvořáková Lenka	RNDr., CSc.	genetik, atestace z molekulární genetiky, zástup primáře , garant odb. 816

Bakařár Radovan	Ing.	odborný pracovník, zařazen do oboru molekulární genetik
Řeboun Martin	Mgr., Ph.D.	odborný pracovník
Slavíková Petra	Mgr. Ing.	odborný pracovník
Svačinová Renata	Ing.	odborný pracovník, zařazena do oboru molekulární genetik
Todorovová Veronika	Ing., Ph.D.	genetik, atestace z molekulární genetiky
Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch (LPSMP)		
Hansíková Hana	RNDr., CSc.	biochemik, atestace z klinické biochemie, vedoucí laboratoře
Křížová Jana	Mgr., Ph.D.	odborný pracovník, zařazena do oboru klinická biochemie
Lokvencová Kateřina	Mgr.	genetik, atestace z molekulární genetiky
Ondrušková Nina	RNDr., Ph.D.	odborný pracovník
Štufková Hana	RNDr., Ph.D.	biochemik, atestace z klinické biochemie
Tesařová Markéta	Ing., Ph.D.	genetik, atestace z molekulární genetiky
Volfová Nikol	Ing.	odborný pracovník, zařazena do oboru molekulární genetik
Záhoráková Daniela	RNDr., Ph.D.	genetik, atestace z molekulární genetiky
Bačíková Dominika	Mgr.	odborný pracovník
Beránková Hana	Mgr.	zdravotní laborant
Česneková Eva		zdravotní laborant
Knopová Suzana		zdravotní laborant
Puchmajerová Alena		zdravotní laborant
Trefilová Eva		laborant
Zajícová-Dočekalová Dagmar		zdravotní 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: pediatrie / pediatrics:

as. MUDr. Jana Tuková, Ph.D.; jana.tukova@lf1.cuni.cz; 7743

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; balbr@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. MUDr. Martin Magner, Ph.D., MBA; martin.magner@vfn.cz; 7669

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

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

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

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

Odborní asistenti:

MUDr. Nicole Anteneová; nicole.anteneova@vfn.cz; 7777

MUDr. Jana Augustinová; jana.augustinova@vfn.cz; 7736

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

MUDr. Timea Bileková, timea.bilekova@vfn.cz; 7793

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

MUDr. Burianová Iva, Ph.D., iva.burianova@lf1.cuni.cz; 7734

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

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; 7074

MUDr. Nabil El-Lababidi; nabil.ellababidi@lf1.cuni.cz; 7792

MUDr. Martina Farolfi, martina.farolfi@vfn.cz; 7793

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

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

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

MUDr. Anna Kalfusová, anna.kalfusova@vfn.cz; 7777

MUDr. Silvie Kelifová; silvie.kelifova@vfn.cz; 7074

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

MUDr. Hana Krejčová, Ph.D.; hana.krejцова@lf1.cuni.cz; 7670

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

MUDr. Pavel Kopecký; pavel.kopecky@lf1.cuni.cz; 7411

MUDr. Petr Koťátko; petr.kotatko@lf1.cuni.cz; 7743

MUDr. Lucie Krejbichová; lucie.krejbichova@vfn.cz; 7743

MUDr. Jitka Kytnarová, Ph.D.; jitka.kytnarova@lf1.cuni.cz; 7741

MUDr. Kateřina Lamrová, katerina.lamrova@vfn.cz; 7354

MUDr. Jan Langer; jan.langer@lf1.cuni.cz; 7767

RNDr. Jana Ledvinová, CSc.; jana.ledvinova@lf1.cuni.cz; 7032

MUDr. Markéta Lukšová, marketa.luksova@vfn.cz; 7734

MUDr. Lenka Majerová, lenka.majerova@vfn.cz; 7792

MUDr. Daniela Marková; daniela.markova@lf1.cuni.cz; 7343

MUDr. Soňa Mečířová, sona.mecirova@vfn.cz; 7779

MUDr. Stella Reichmannová, Ph.D.; stella.reichmannova@vfn.cz; 7074

MUDr. Dana Němcová; dana.nemcova@lf1.cuni.cz; 7074

MUDr. Ráchel Paslerová, rachel.paslerova@vfn.cz; 7734

MUDr. Pavla Pokorná, Ph.D.; pavla.pokorna@lf1.cuni.cz; 7791

MUDr. Martin Prchlík; martin.prchlik@lf1.cuni.cz; 7779

MUDr. Hana Ptáčková, hana.ptackova@vfn.cz; 7794

MUDr. Jakub Sikora, Ph.D.; jakub.sikora@lf1.cuni.cz; 7041

MUDr. Pavel Srnský; pavel.srnsky@lf1.cuni.cz; 7736

MUDr. Samuel Stanovský, samuel.stanovsky@vfn.cz; 7777

Ing. Mgr. Blanka Stibůrková, Ph.D.; blanka.stiburkova@lf1.cuni.cz; 234 075 319

MUDr. Kateřina Šingelová, katerina.singelova@vfn.cz; 7074

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

Mgr. Kristýna Barvíková, kristyna.barvikova@lf1.cuni.cz, 7089

Ing. Linda Berná, Ph.D.; linda.berna@lf1.cuni.cz; 7033, 7034

Mgr. Josef Bulant; josef.bulant@lf1.cuni.cz; 7758

RNDr. Daniela Burská, Ph.D.; daniela.burska@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

Mgr. Jana Jedličková, jana.jedlickova@lf1.cuni.cz; 7086

Ing. Zdeněk Kejík, Ph.D.; zdenek.kejik@lf1.cuni.cz; 325 873 012, 7755, 325 873 004

Vladimír Kořenský; vladimir.korensky@lf1.cuni.cz; 7158, 7755

Mgr. Lubomír Králík; lubomir.kralik@lf1.cuni.cz; 7758

RNDr. Jarmila Králová, CSc.; jarmila.kralova@lf1.cuni.cz; 7755

RNDr. Jakub Krijt; jakub.krijt@lf1.cuni.cz; 7647, 7682

Mgr. Jana Křížová; jana.spacilova@lf1.cuni.cz; 7749

RNDr. Ladislav Kuchař, Ph.D.; ladislav.kuchar@lf1.cuni.cz; 7031

Prof. MUDr. Petra Lišková, Ph.D.; petra.liskova@lf1.cuni.cz; 7139

Mgr. Kateřina Lokvencová, katerina.lokvencova@vfn.cz; 7748

Ing. Filip Majer, Ph.D.; filip.majer@lf1.cuni.cz; 7758

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; 7690

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, Ph.D.; lenka.piherova@lf1.cuni.cz; 7690

Ing. Helena Poupětová; helena.poupetova@lf1.cuni.cz; 7032

Mgr. Anna Přistoupilová; anna.pristoupilova@lf1.cuni.cz; 7139

Alena Puchmajerová; alena.puchmajerova@lf1.cuni.cz; 7758

Mgr. Tereza Rákosníková, Ph.D.; tereza.rakosnikova@vfn.cz; 7749

Mgr. Martina Růžičková, martina.ruzickova2@vfn.cz; 7748

Mgr. Martin Řeboun, Ph.D.; 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

Ing. Mgr. Blanka Stibůrková, Ph.D.; blanka.stiburkova@lf1.cuni.cz; 234 075 319

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

Mgr. Marie Vanišová; marie.rodinova@lf1.cuni.cz; 7749

Mgr. Hana Vlášková; hana.vlaskova@lf1.cuni.cz; 7232
Ing. Nikol Volfová; nikol.volfova@vfn.cz; 7749
RNDr. Alena Vrbacká, Ph.D.; alena.cizkova@lf1.cuni.cz; 7681
Ing. Petr Vyletal, 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
Mgr. Lucie Zdražilová; lucie.zdrazilova@lf1.cuni.cz; 7748

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:

Mgr. Hana Beránková, hana.berankova@vfn.cz, 7743
Blanka Bílková; blanka.bilkova@lf1.cuni.cz; 7239
Michaela Hnízdová Boučková; michaela.bouckova@lf1.cuni.cz; 7233
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 Zajícová 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

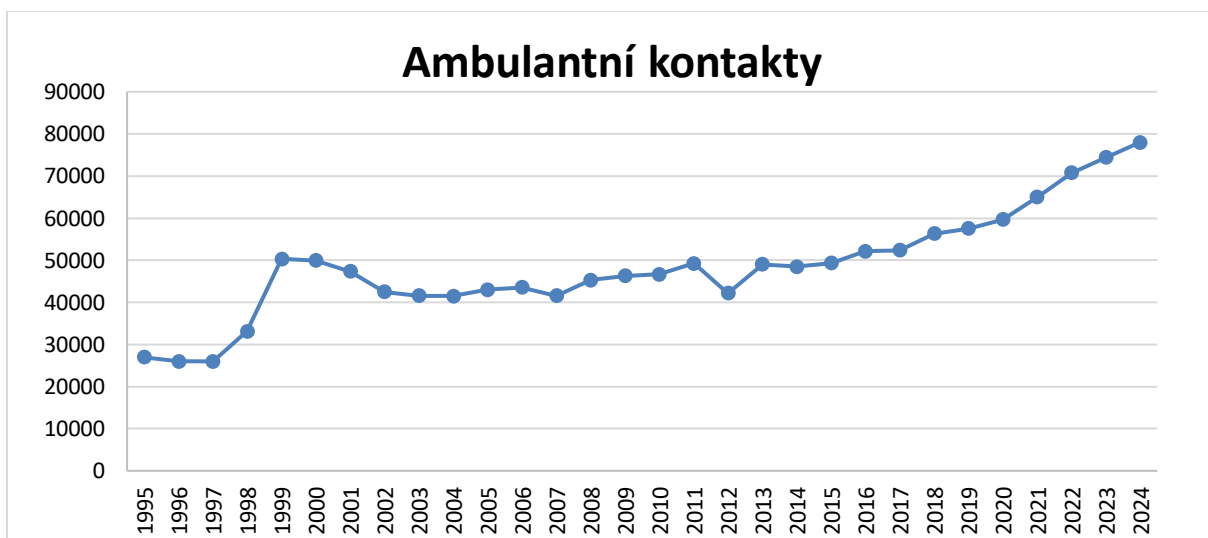
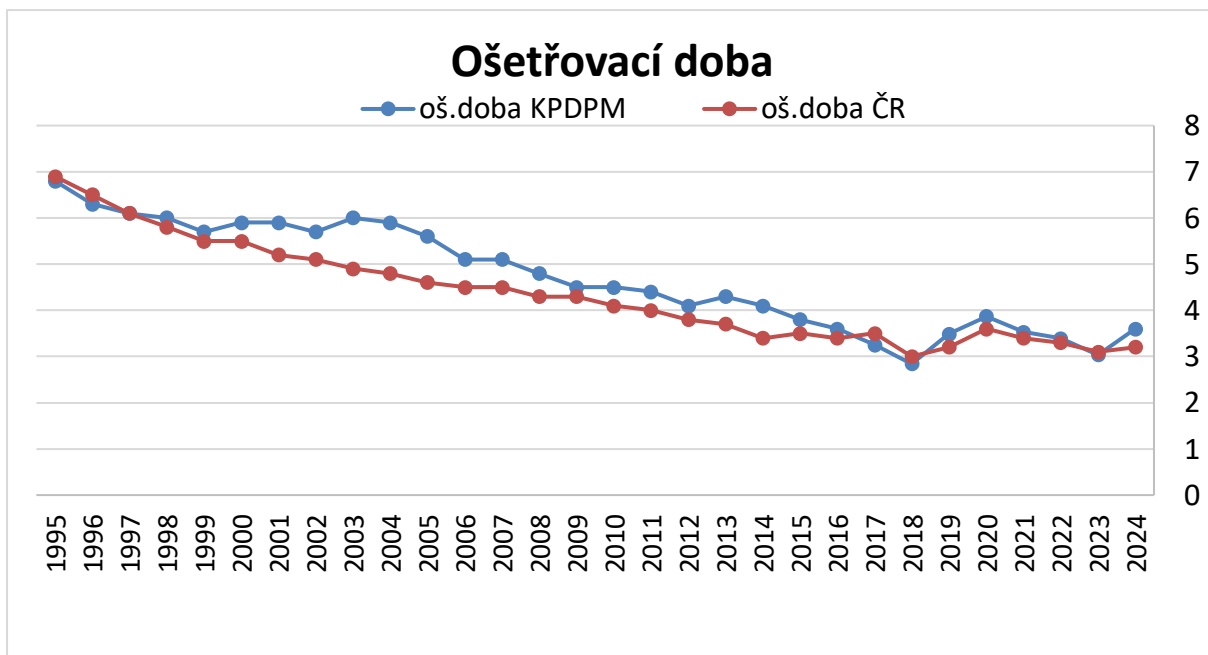
as. MUDr. Pavel Kabíček, CSc, Pediatrická klinika FTN
as. MUDr. Josef Mališ, Klinika dětské hematologie a onkologie 2. LF a FNM
prim. MUDr. Jaroslava Lukešová, Kojenecký ústav – Dětské centrum FTN
MUDr. Natália Szitányi, praktický lékař pro děti a dorost
MUDr. Antonín Šípek, ÚBLG 1. LF a VFN
MUDr. Lenka Vepřeková, I. interní klinika 1. LF a VFN
Doc. MUDr. Robert Zajíček, Ph.D., Klinikou popáleninové medicíny FNKV

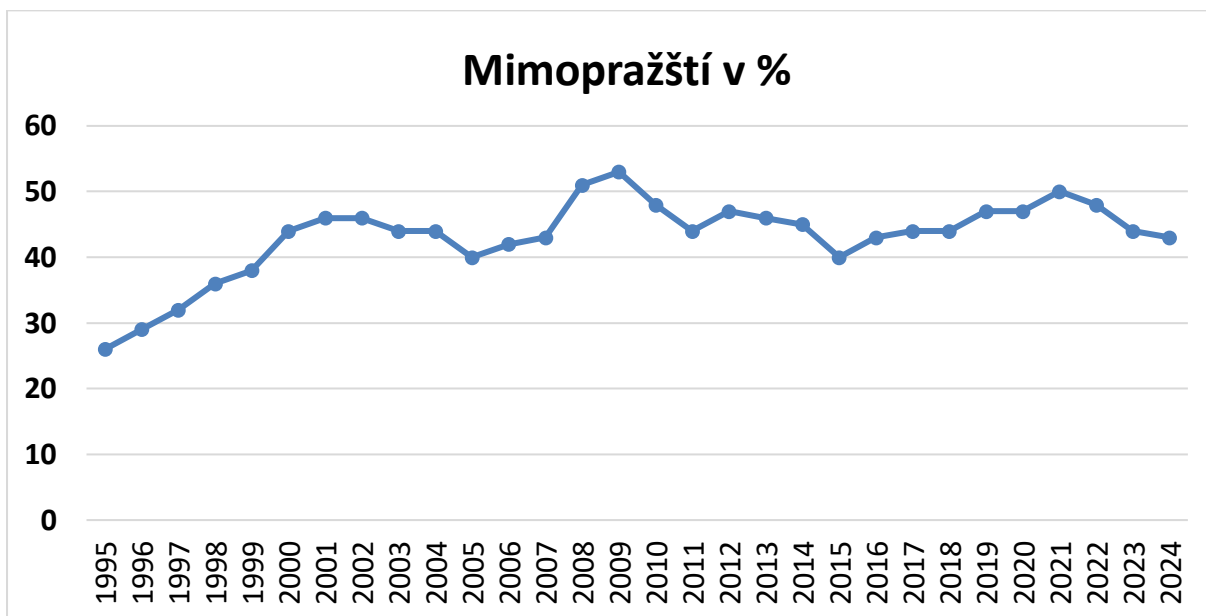
4. Základní statistické údaje

Klinika:

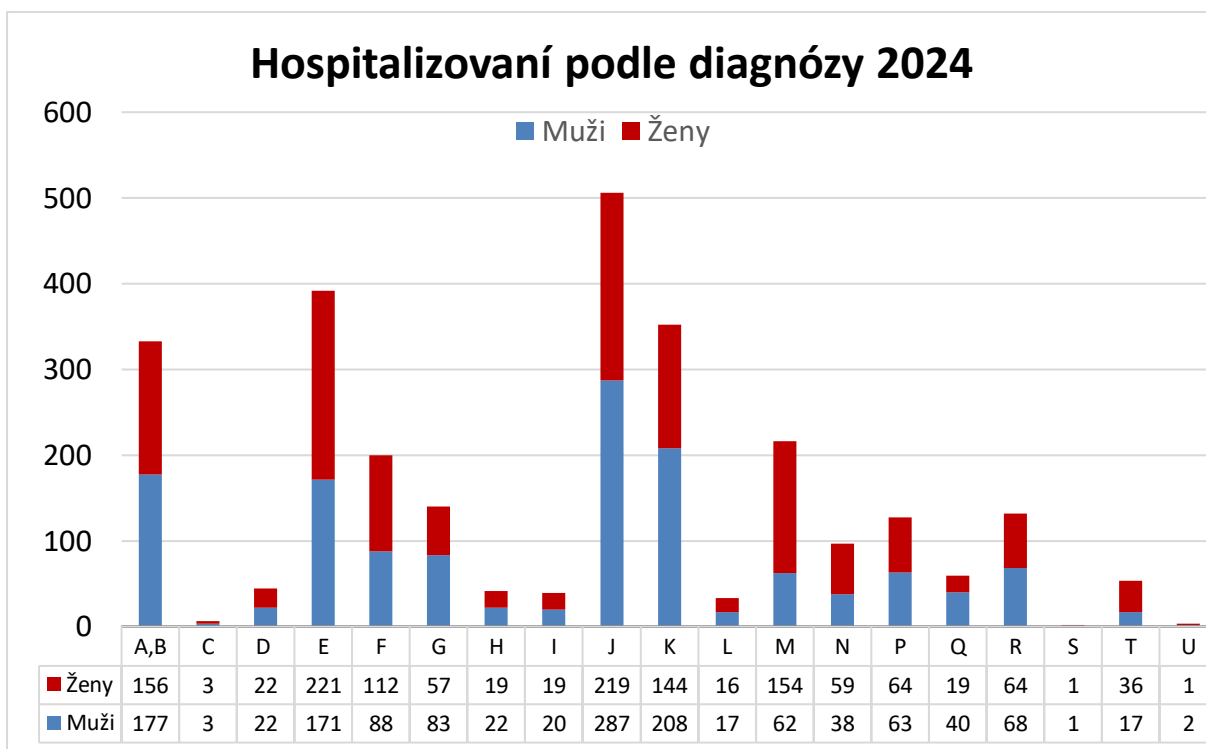
Porovnání 2022/2023/2024, odborné ordinace, všeobecná a příjmová ambulance, LPS, PLDD

porovnání		2022	2023	2024
lůžka	počet	61	61	50
průměrná ošetrovací doba	dny	3,39	3,04	3,7
přijetí vč. doprovodů	počet	4.571	4.273	4.654
děti s doprovodem	%	72,2	70,5	66,4
přijetí pacienti	počet	2.654	2.505	2.797
mimopražští pacienti	%	48	44	43
přijetí na JIRP	%	7,80	8,7	7,4
průměrná ošetrovací doba JIRP	dny	7,6	5,7	6,7
ambulantní kontakty celkem	počet	70.727	74.426	78.010
všeobecná a příjmová ambulance	počet	6.475	5.382	5.642
LPS (po – pá: 16:00 – 7:00, so, ne, svátky: 24 hod.)	počet	6.246	5.509	5.582
PLDD počet registrovaných pacientů	počet	0	1.518	1.792
PLDD počet ošetřených pacientů	počet	1.809	8.235	11.048
odborné ambulance	počet	56.197	55.300	55.738
2023, 2024				
			pacienti (URČ)	pacienti (URČ)
gastroenterologie, hepatologie, výživa Dr.El-Lababidi, Bc.Weidenthalerová, Horníková, DiS		1.	3071	3008
metabolická ambulance Prof.Zeman, Prof.Honzík, prof.Magner, Doc.Ješina, Dr.Jáhnová, Dr.Hrubá, Dr.Koš- ťálová, Dr.Krejčová, Dr.Kelifová, Dr.Ptáčková, dr.Stanovský, dr.Holubová, Mgr.Her- mánková, Bc.Pencová, Bc.Draberová		2.	2480	2574
endokrinologie, diabetologie, obezitologie Dr.Kytnarová, Dr.Moravcová, dr.Bileková		3.	1490	1466
nefrologie Dr.Langer, Dr.Doležalová, Dr.Flachsová, Dr.Buganová, Dr.Dvořáková		4.	1838	1708
pneumologie Dr.Koťátko, Dr.Tuková, Dr.Škodová, Dr.Hodanová		5.	2068	2100
neurologie Dr.Klement, Dr.Koumarová, Dr.Jakoubek, Dr.Vitnerová, Doc.Příhodová		6.	1644	1708
revmatologie Prof.P.Doležalová, Doc.Hoza, Dr.Němcová, Dr.Fingerhutová, Dr.Vinšová, Dr.Šefe- rna, Dr.Šingelová		7.	1287	1376
centrum komplexní péče o děti s perinatální zátěží Dr.Marková, Dr.Lamrová, Dr.Kněžů, Mgr.Fleischnerová		8.	759	758
kardiologie Dr.Komínová, Dr.Augustínová		9.	815	847
rehabilitace Doc.Smolíková, Mgr.Mirovská, Mgr.Vránová, Mgr.Ramešová, Mgr.Kunzmannová		10.	797	783
fyzioterapie Dr.Janko		11.	288	344
alergologie Dr.Kopičková		12.	773	680
hematologie Dr.Vepřeková		13.	737	744
Centrum provázení Bc.Meluzinová, Mgr. Kopková		14.	329	240

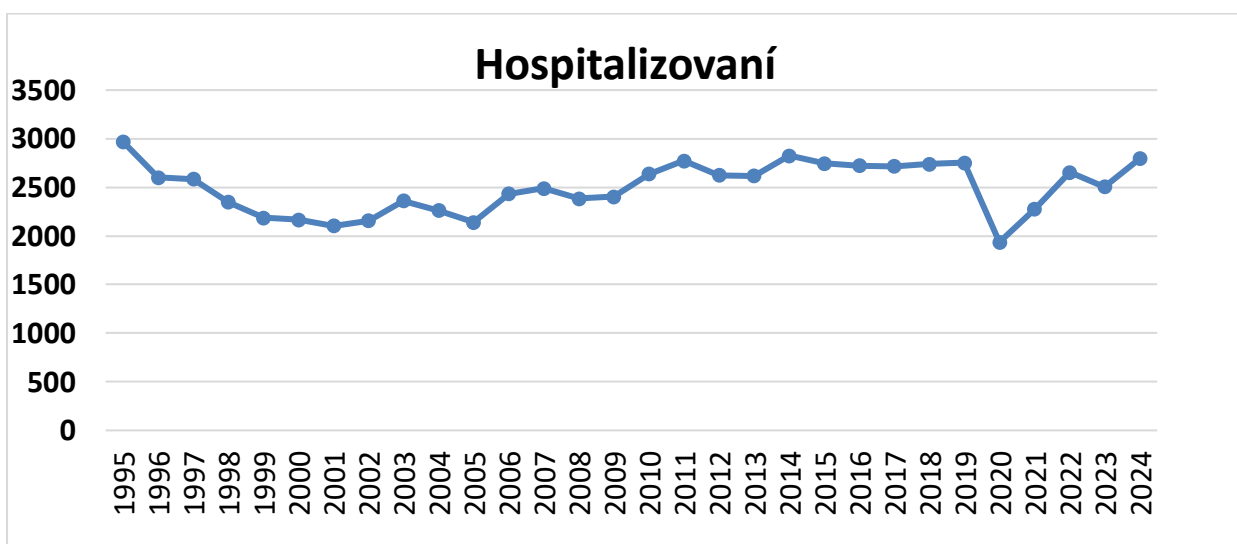
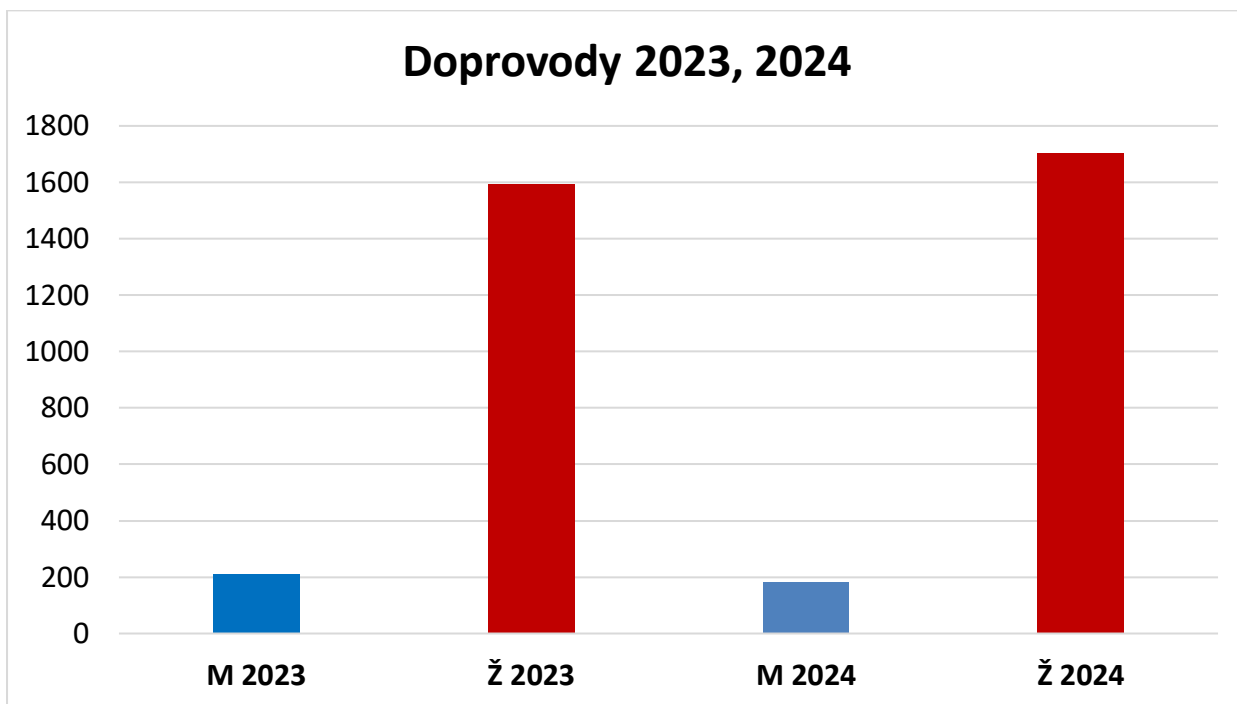




Hospitalizovaní podle diagnózy (hodnoceny chorobopisy diagnosticky uzavřené v r. 2024)



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		2022	2023	2024
ultrasonografie *	09135, 09137, 09139	3279	3019	2992
echokardiografie	17260, 17261	1458	1179	1163
EKG	17111, 09127	842	670	578
Holter EKG	17240	86	89	101
24hodinová monitorace TK	17129	80	94	96
EEG a polygrafie	29005, 29014, 19024, 29113, 29123	813	767	763
otoakustické emise	73028, 73029	73	48	21
spirometrie	25213	3116	3091	3045

bronchoskopie	25113	31	44	26
bodypletysmografie	25217	43	41	49
esofagogastroduodenoskopie	15401	196	186	196
perkutánní endoskopická gastrostomie	15960	10	13	15
jícnová pH metrie	71137	3	7	7
z toho impedanční	15026	0	0	0
kolonoskopie /rektoskopie	15403, 15404	65	52	60
necílená jaterní biopsie	15374	3	4	3
Určování vodíku ve vydechaném vzduchu	15140	163	132	2
oxid dusnatý ve vydechaném vzduchu	27101	1219	1207	1309
stanovení okluzních tlaků bránice	25239	47	33	27
expoziční potravinové testy	27230	128	235	257
punkce kloubu s vyšetřením výpotku/aplikací	66949, 19210	31	32	39
MITO biopsie (sval, tuk)		5	14	9
MITO autopsie (srdce, sval)		9	13	7
MITO fibroblasty		51	58	27

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

c. Laboratoř

Diagnostické laboratoře DPM

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

		2022	2023	2024
Novorozenecký laboratorní screening	Počet vyšetřených novorozenců	72578	65490	61016
	Počet rescreeningů	4130	3827	3272
	Diagnostikovaní ze screeningu	27	27	39
	Incidence	1:2700	1:2600	1:1500
Biochemická laboratoř	Počet vyšetřených vzorků	6558	6357	6642
	Počet vyšetřených pacientů	3674	3720	3993
	Počet nových pacientů v dif. dg. DPM	2120	2170	2284
	Počet vyšetřených vzorků	1833	2131	2137

Enzymologická laboratoř	• Aktivita v séru/plazmě	1749	2118	1927
	• Aktivita v suché krevní kapce	458	521	898
	• Aktivita v leukocytech	138	249	232
	• Metabolit v séru/plazmě/moči/ suché krevní kapce	155	187	308
	• Počet vyšetřených pacientů v dif. dg. DPM	1667	1902	1983
	Diagnostikovaní na úrovni enzymu	35	27	40
	Prenatální diagnostika	2	3	3
Laboratoř DNA diagnostiky	Počet vyšetřených probandů	290	260	279
	Počet vyšetřených rodinných příslušníků	210	358	316
	Diagnostikovaní na úrovni genu	105	167	170
	Prenatální diagnostika	9	12	9
Sekvenační centrum	Počet vyšetřených pacientů	304	351	346
	• NGS metabolický panel	106	101	77
	• NGS kardiologický panel	84	67	75
	• NGS familiární hypercholesterolemie	51	146	152
	• NGS panel pro onemocnění skeletu + MLPA <i>SHOX</i>	63	39	31
	• NGS panel pro onemocnění zadního segmentu oka	-	-	11
	Diagnostikovaní na úrovni genu – NGS	57	91	91
Laboratoř tkáňových kultur	Počet zpracovaných tkání od nových pacientů	47	45	36
	Počet rozpěstovaných zamrazených linií	34	11	9
Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch	Biochemická část			
	Počet vyšetřených pacientů	383	362	521
	Noví pacienti v dif. dg. mitochondriálního onemocnění	32	21	34
	Dědičných poruch glykosylace	14	16	25
	SLOS	3	3	1
	Genetická část			
	Počet vyšetřených probandů	591	430	473
	Počet vyšetřených rodinných příslušníků	213	195	206
	Prenatální diagnostika	5	5	5
	Diagnostikovaní na úrovni genu	131	148	164
	• NGS mitochondriální DNA	83	102	105
	• NGS leukodystrofie	14	2	14
	• NGS mitochondriální onemocnění	22	1	14
	• NGS autoinflamatorní onemocnění	44	34	22

5. Pedagogická činnost

a) Pregraduální výuka

- B01057 Pediatrie předstátnicová stáž (Všeobecné lékařství)
4x v roce 7 týdnů: praktická výuka, simulace, přednášky (43x)
- B00141 Pediatrie SRZk
- B81057 Pediatrie předstátnicová stáž (Všeobecné lékařství-AP)
1x v roce 7 týdnů: praktická výuka, simulace, přednášky (41x)
- B80141 Pediatrie SE (AP)
- B03304 Pediatrie – prázdninová praxe (Všeobecné lékařství)
- B83304 Pediatrie – prázdninová praxe (Všeobecné lékařství – AP)
- B03386 Pediatrická propedeutika (Všeobecné lékařství)
8x za rok týden, praktická stáž 5 hodin, simulace 8 hodin, přednášky (6x)
- B83386 Pediatrická propedeutika (Všeobecné lékařství-AP)
2x za rok týden, praktická stáž 5 hodin, simulace 8 hodin, přednášky (6x)
- B01188 Pediatrie (Zubní lékařství)
2x 14 dnů, praktická stáž 10 hodin, přednášky (15x)
- B81188 Pediatrie (Zubní lékařství-AP)
1x 14 dnů, praktická stáž 10 hodin, přednášky (14x)
- Klinická propedeutika
1x 3 hodiny
- Klinická propedeutika-AP
1x 3 hodiny
- B03453 Ošetrovatelská péče v pediatrii 1 (Všeobecné ošetrovatelství) letní
40 hodin přednášek, 120 hodin praxe na KPDPM
- B03466 Ošetrovatelská péče v pediatrii 2 (Všeobecné ošetrovatelství) zimní
40 hodin přednášek, 120 hodin praxe na KPDPM
- B02833 Pediatrie, ošetrovatelská péče (Porodní asistence) letní
19 hodin přednášek za semestr
- B03190 Pediatrie (Adiktologie) letní
7 hodin přednášek za semestr
- B03211 Pediatrie (Adiktologie – kombinovaná) zimní
19 hodin přednášek za semestr
- B03286 Pediatrie (Fyzioterapie) zimní
20 hodin týdenní blok
- B03318 Pediatrie a ergoterapie v pediatrii (Ergoterapie) zimní
20 hodin týdenní blok
- B03504 Výživa I (Výživa dospělých a dětí – prezenční) zimní
5 hodin přednášek za semestr
- B03504 Výživa I (Výživa dospělých a dětí – prezenční) letní 2. část
5 hodin přednášek za semestr
- B02371 Pediatrie se zaměřením na výživu
22 hodin přednášek za semestr
- B03235 Pediatrie se zaměřením na výživu
5 hodin přednášek za semestr
- B03291 Výživa dětí I (obor Výživa dospělých a dětí)
10 hodin přednášek za semestr
- B02779 Výživa dětí II (obor Výživa dospělých a dětí)
5 hodin přednášek za semestr 100/0 %
- B02740 Výživa dětí II (Výživa dospělých a dětí – prezenční) letní
10 hodin přednášek za semestr (týdenní blok praktické výuky KPDPM)

Poměr KPDPM/PK FTN

Pro lékařské obory suma výuka 75/25 %, zkoušení 80/20 %
Pro nelékařské obory 70/30 % (započítáno včetně zkoušení)

- B02431 Patobiochemie 1 – dědičné metabolické poruchy (Všeobecné lékařství)
- B82431 Patobiochemie 1 – dědičné metabolické poruchy (Všeobecné lékařství-AP)
- Klinická biochemie, garant – prof. Zima, vyučující za KPDPM – doc. Ješina
- Klinická biochemie-AP, garant – prof. Zima, vyučující za KPDPM – doc. Ješina
- Biochemie výživy (Nutriční terapeut), garant – prof. Zima, vyučující za KPDPM – doc. Ješina
- Kazuistiky z laboratorní diagnostiky (volitelný předmět), garant – prof. Zima, vyučující za KPDPM – doc. Ješina
- Klinická genetika pro 2. LF UK, garant – prof. Macek, vyučující za KPDPM – prof. Kožich

Volitelné předměty

- B01316 Diferenciální diagnostika v pediatrii a neonatologii
 - B00650 Adolescentologie
 - B01680 Praktický kurz DNA diagnostiky (volitelný předmět), garant – Ing. Tesařová
 - B81680 Praktický kurz DNA diagnostiky (volitelný předmět-AP), garant – Ing. Tesařová
 - B02187 Praktický kurz buněčných kultur s aplikací pro studium dědičných metabolických poruch (volitelný předmět), garant – Dr. Asfaw
 - Biologie buňky garant – prof. Raška, vyučující za KPDPM – dr. Sikora, dr. Hůlková, prof. Kmoch
 - Praktický kurz Příprava rekombinantních proteinů jako podklad pro strukturální biologii, vyučující za KPDPM – Ing. Zikánová
-
- 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 PŘF UK
 - Laboratorní stanovení analytů v medicíně pro posluchače VŠCHT
 - Glykosfingolipidy pro posluchače PŘF UK
 - Obecné základy patologie a patofyziologie pro posluchače 3. LF UK

b) Postgraduální

Doktorské (Ph.D.) studijní programy v biomedicíně – studenti KPDPM

PhD studenti KPDPM:

Bulant Josef - Poruchy příjmu potravy – hledání nových subtypů, biologicko-biochemický přístup

Dytrch Petr - Využití oxycelulózové matrice v intraperitoneální chemoterapii.

Farolfi Čapková Martina - Studium klinických, biochemických a molekulárně-genetických aspektů dědičných poruch glykosylace

Fingerhutová Šárka - Amyloidóza jako komplikace autoinflamatorních onemocnění: Patofyziologické mechanismy rozvoje renálního poškození

Holubová Veronika - Studium klinických, terapeutických, biochemických a genetických aspektů dědičných poruch glykosylace.

Hromádka Róbert - Dizajn a testování biologicky aktivních látek s řízeným a cíleným uvolňováním.

Husáková Nikol - Standard clinical assessment of paediatric vasculitis: Validation of the assessment tool PVDI (Paediatric Vasculitis Damage Index)

Kabešová Helena - Vzácná metabolická onemocnění s očními projevy v kontextu pokročilé analýzy genomických dat a umělé inteligence

Kaňková Kateřina - Lékové interakce u dětské populace.

Kelifová Silvie - Studium atypických projevů a komplikací mitochondriálních a jiných vzácných onemocnění.

Kmochová Tereza - Identifikace a charakterizace genetických faktorů dědičného tubulointerstiálního onemocnění ledvin

Kostecká Lenka - Vývoj kontroly tabáku v ČR v mezinárodních souvislostech

Kozáková Anna - Syndromy periodické horečky bez prokázané genetické příčiny: Klinicko-epidemiologická a laboratorní charakteristika retrospektivní a prospektivní kohorty pacientů

Křížková Michaela - Analýza sirných sloučenin (sulfuomu) u vybraných lidských onemocnění

Kulhánek Jan - Studium diagnostických a klinických aspektů vybraných dědičných metabolických poruch

Litošová Michaela - Studium efektu hem arginátu na reaktivaci latentního HIV-1

Nehasil Petr - Identifikace a charakterizace genetických příčin nemocí pomocí integrativní analýzy omických dat

Ophir Yotam - Chronic lung disease in preterm infants - Prevention and management

Pankievič Monika - Molekulárně genetická diagnostika vzácných onemocnění sítnice

Pavlíková Sabina - Databáze léčiv pro dětskou populaci v České republice

Ptáčková Hana - Studium diagnostických aspektů, optimalizace diagnostických postupů u pacientů s podezřením na mitochondriální onemocnění a jejich detailní klinická charakterizace.

Radina Martin - Diagnostika a biomarkery chronického onemocnění ledvin

Růžička Petr - Lipidní biomarkery lysosomálních střádavých onemocnění

Slezáková Michaela - Sledování užívání léčivých přípravků v dětské populaci a jejich zhodnocení z hlediska bezpečnosti (Farmakovigilance v dětské populaci)

Stanovský Samuel - Frequency and causes of abnormal homocysteine concentrations, folate and vitamin B12 deficiency in the Czech population

Svojšová Klára - Identifikace a charakterizace genetických faktorů dědičného tubulointerstiálního onemocnění ledvin

Šáhó Robert - Predikce prognózy u lyzozomálních střádavých onemocnění

Vergaro Andrea - Nové diagnostické metody u vzácných onemocnění sítnice a jejich využití v prevenci a léčbě

Volfová Nikol - Studium etiopatogeneze mitochondriálních onemocnění s očními projevy

Disertační práci v roce 2024 obhájili:

Čechová Anna. Studium klinických, biochemických a molekulárně-genetických aspektů vybraných dědičných metabolických poruch. školitel Tomáš Honzík, Praha: Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN, 2024.

Murgašová Lenka. ORL problematika lysosomálních střádavých onemocnění, školitel Magner, Martin, školitel konzultant Sikora, Jakub. Praha: Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN, 2024.

Dvořáková Veronika. Studium přirozeného průběhu vybraných mitochondriálních onemocnění, školitel Tomáš Honzík, školitel konzultant Magner, Martin. Praha: Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN, 2024.

Kendrah Kidd MSc. Identification and Characterization of Individuals with Inherited Kidney Disease, školitel Stanislav Kmocho, Praha: Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN, 2024.

Veronika Antonyová. Inhibition of TET-1 protein by iron chelators, školitel Milan Jakubek, Praha: Univerzita Karlova, 1. lékařská fakulta, Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu 1. LF UK a VFN, 2024.

Zahraniční stáže v roce 2024:

Mgr. Jana Křížová, Ph.D. - Erasmus+ Job Mobility Q4 21st October to 8th November 2024, training at the "International Institute of Molecular and Cell Biology" at the Laboratory of Neurodegeneration, Warsaw.

MUDr. Pokorná Pavla, Ph.D. Karolinska University Hospital, ECMO Centre and Department of Pharmacology and physiology Stockholm Sweden 1.8 – 31.8. 2024 ErasmusFond Mobility UK

Postgraduální výuka:

- *Pokroky v biologii buňky* (oborová rada Biologie a patologie buňky); garant – prof. Raška, ÚBLG 1. LF UK a VFN. vyučující za KPDPM 1. LF UK – dr. Sikora, dr. Hůlková, prof. Kmoch
- *Pokroky v molekulární biologii a genetice* (Ústav molekulární genetiky, AV ČR), vyučující za KPDPM 1. LF UK – prof. Kmoch
- 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*
- KPDPM 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) ČLÁNKY V ČASOPISU S IF ZA ROK 2024 (23 článků Q1/D1, 29 článků Q1/D2)

640707, původní článek

Dharmayat KI, Vallejo-Vaz AJ, Stevens ChA, Brandts JM, Lyons AR, Groselj U, Abifadel M, Aguilar-Salinas CA, Alhabib K, Alkhnefawi M, Almahmeed W, Alnouri F, Alonso R, Al-Rasadi K, Ashavaid TF, Banach M, Béliard S, Binder Ch, Bourbon M, Chlebus K, Corral P, Cruz D, Descamps OS, Drogari E, Durst R, Ezhov MV, Genest J, Harada-Shiba M, Holven KB, Humphries SE, Kausik RK [Vrablík M - Urbanová Z - Ješina P - Čepová J - Sýkora J - Burešová K]

Familial hypercholesterolaemia in children and adolescents from 48 countries: a cross-sectional study

In: The Lancet, 2024, 403(10421):55-66, 12 s. ISSN 0140-6736

IF = 98.400 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = I-FNHK; I-LFP; V-VFN; I-FNM; COOP; I-FNP-02

WoS:001161858100001 Scopus:2-s2.0-85181848678 PubMed:38101429 doi:10.1016/S0140-6736(23)01842-1

649815, *původní článek*

Bremova-Ertl T, Ramaswami U, Brands M, Foltan T, Gautschi M, Gissen P, Gowing F, Hahn A, Jones S, Kay R, Kolnikova M, Arash-Kaps L, Marquardt T, Mengel E, Park JH, **Reichmannová S**, Schneider SA, Sivananthan S, Walterfang M, Wibawa P, Strupp M, Martakis K

Trial of N-Acetyl-L-Leucine in Niemann–Pick Disease Type C

In: The New England Journal of Medicine, 2024, ročník 390(č.čl.5) str. rozsah:421-431, 11 s. ISSN 0028-4793

IF = 96.300 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1

OA = C

Financování = V-VFN; V-1LF

WoS:[001184462800013](#) Scopus:[2-s2.0-85183805728](#) PubMed:[38294974](#) doi:[10.1056/NEJMoa2310151](#)

650991, *původní článek*

Wilson MP, Kentache T, Althoff CR, Schulz C, de Bettignies G, Mateu Cabrera G, Cimbaliene L, Burnyte B, Yoon G, Costain G, Vuillaumier-Barrot S, Cheillan D, Rymen D, **Rychtarova L**, **Hansikova H**, Bury M, Dewulf JP, Caligiore F, Jaeken J, Cantagrel V, Van Schaftingen E, Matthijs G, Foulquier F, Bommer GT. **A pseudoautosomal glycosylation disorder prompts the revision of dolichol biosynthesis.**

In: Cell, 2024, Jul 11;187(14):3585-3601.e22, 40s ISSN 0092-8674

IF = 45,600 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1 OA = A

Financování = NU22-07-00474

WoS: [001272252900001](#) Scopus: [2-s2.0-85195665598](#) PubMed: [38821050](#) doi: [10.1016/j.cell.2024.04.041](#)

660603, *původní článek*

Major TJ, Takei R, Matsuo H, Leask MP, Sumpter NA, Topless RK, Shirai Y, Wang W, Cadzow MJ, Phipps-Green AJ, Li Z, Ji A, Merriman ME, Morice E, Kelley EE, Wei WH, McCormick SPA, Bixley MJ, Reynolds RJ, Saag KG, Fadason T, Golovina E, O'Sullivan JM, Stamp LK, Dalbeth N, Abhishek A, Doherty M, Roddy E, Jacobsson LTH, Kapetanovic MC, Melander O, Andrés M, Pérez-Ruiz F, Torres RJ, Radstake T, Jansen TL, Janssen M, Joosten LAB, Liu R, Gaal OI, Crişan TO, Rednic S, Kurreeman F, Huizinga TWJ, Toes R, Lioté F, Richette P, Bardin T, Ea HK, Pascart T, McCarthy GM, Helbert L, **Stibůrková B**, Tausche AK, Uhlig T, Vitart V, Boutin TS, Hayward C, Riches PL, Ralston SH, Campbell A, MacDonald TM; FAST Study Group; Nakayama A, Takada T, Nakatochi M, Shimizu S, Kawamura Y, Toyoda Y, Nakaoka H, Yamamoto K, Matsuo K, Shinomiya N, Ichida K; Japan Gout Genomics Consortium; Lee C; Asia Pacific Gout Consortium; Bradbury LA, Brown MA, Robinson PC, Buchanan RRC, Hill CL, Lester S, Smith MD, Rischmueller M, Choi HK, Stahl EA, Miner JN, Solomon DH, Cui J, Giacomini KM, Brackman DJ, Jorgenson EM; GlobalGout Genetics Consortium; Liu H, Susztak K; 23andMe Research Team; Shringarpure S, So A, Okada Y, Li C, Shi Y, Merriman TR. **A genome-wide association analysis reveals new pathogenic pathways in gout.**

In: Nature Genetics, 2024, č. 11 (ročník 56), 15s ISSN 1061-4036

IF = 31,800 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1

OA = C

Financování = V-VFN, V-1LF

WoS: zatím chybí UT WoS Scopus: [2-s2.0-85206813683](#) PubMed: [39406924](#) doi: [10.1038/s41588-024-01921-5](#), doi: [10.1038/s41588-024-02017-w](#).

651645, *původní článek*

Palek M, Palková N, Kleiblová P, Kleibl Z, Macůrek L [**Černá M - Horáčková K - Hovhannisyan M - Janatová M - Jelínková S - Nehasil P - Soukupová J - Šťastná B - Zemánková P - Foretová L - Macháčková E - Krutílková V - Tavandzis S - Černá L - Chvojka Š - Koudová M - Havránek O - Novotný J - Veselá K - Vočka M - Hrušková L - Michalovská R - Schwetzová D - Vlčková Z - Černá M - Hejnalová M - Jedličková N - Šubrt I - Zavoral T - Kosařová M - Vacínová G - Janíková M - Kratochvílová R - Curtisová V - Vrtěl R - Scheinost O - Dušková P - Stránecký V]**

RAD18 directs DNA double-strand break repair by homologous recombination to post-replicative chromatin

In: Nucleic Acids Research, 2024, 52(13):7687-7703, 17 s. ISSN 0305-1048

IF = 16.700 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = LX22NPO5102; SVV260691; LM2018129; NU20-03-00285; EF18_046/0016045; COOP; GAUK352822

WoS:[001247647900001](#) Scopus:[2-s2.0-85199398767](#) PubMed:[38884202](#) doi:[10.1093/nar/gkae499](#)

650504, *původní článek*

Kmočová T, Kidd KO, Orr A, Hnízda A, Hartmannová H, Hodaňová K, Vyleťal P, Naušová K, Brinsa V, Trešlová H, Sovová J, Barešová V, Svojšová K, Vrbacká A, Stránecký V, Robins VC, Taylor A, Martin L, Rivas-Chavez A, Payne R, Bleyer HA, Williams A, Rennke HG, Weins A, Short PJ, Agrawal V, Storsley LJ, Waikar SS, McPhail ED, Dasari S, Leung N, Hewlett T, Yorke J, Gaston D, Geldenhuys L, Samuels M, Levine AP, West M, Hůlková H, Pom-pach P, Novak P, Weinberg RB, Bedard K, Živná M, Sikora J, Bleyer A, Kmoč S

Autosomal dominant ApoA4 mutations present as tubulointerstitial kidney disease with medullary amyloidosis

In: *Kidney International*, 2024, ročník 105(číslo č. 4)str. rozsah:799-811, 13 s. ISSN 0085-2538

IF = 14.800 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1

OA = C

Financování = LX22NPO5104; NU21-07-00033; UNCE/MED/007; TN02000132; NV19-08-00137; NV19-08-00137

WoS:[001224061200001](#) Scopus:[2-s2.0-85184051990](#) PubMed:[38096951](#) doi:[10.1016/j.kint.2023.11.021](#)

648223, *původní článek*

Sharma P, Maklashina E, Voehler M, Bálintová S, Dvořáková Š, Kraus M, Hadrava Váňová K, Naháčka Z, Zobalová R, Boukalová Š, Čunátová K, Mráček T, Ghayee HK, Pacák K, Rohlena J, Neužil J, Cecchini G, Iverson TM

Disordered-to-ordered transitions in assembly factors allow the complex II catalytic subunit to switch binding partners

In: *Nature Communications*, 2024, ročník 15(číslo č.1) č.č. :473, 15 s. ISSN 2041-1723

IF = 14.700 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = COOP

WoS:[001141821400002](#) Scopus:[2-s2.0-85182102160](#) PubMed:[38212624](#) doi:[10.1038/s41467-023-44563-7](#)

657434, *původní článek*

Bazua-Valenti S, Brown MR, Zavras J, Khursigara MR, Grinkevich E, Sidhom E, Keller KH, Racette M, Dvela-Levitt M, Quintanova C, Demirci H, Sewerin S, Goss AC, Lin J, Yoo H, Jacome ASV, Papanastasiou M, Udeshi N, Carr SA, Himmerkus N, Bleich M, Mutig K, Bachmann S, Halbritter J, Kmoč S, Živná M, Kidd K, Bleyer AJ, Weins A, Alper SL, Shaw JL, Kost-Alimova M, Pablo JLB, Greka A

Disrupted uromodulin trafficking is rescued by targeting TMED cargo receptors

In: *Journal of Clinical Investigation*, 2024, 134(24):e180347, 18 s. ISSN 0021-9738

IF = 13.300 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = NU21-07-00033

WoS:[001380252600003](#) Scopus:[2-s2.0-85212556855](#) PubMed:[39680459](#) doi:[10.1172/JCI180347](#)

645861, *původní článek*

Mayorga-Burrezo P, Mayorga-Martinez CC, Kuchar M, Pumera M

Methamphetamine Removal from Aquatic Environments by Magnetic Microrobots with Cyclodextrin Chiral Recognition Elements

In: *Small*, 2024, ročník 20(číslo č. 26):č. čl. e2306943, 7 s. ISSN 1613-6810

IF = 13.000 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D2, Q1 (2023), Q1 (2023)/D2, Q1 (2023)/D1, Q1 (2023)/D1, Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = NU21-08-00407; NU21-08-00407

WoS:[001144469000001](#) Scopus:[2-s2.0-85182450740](#) PubMed:[38239086](#) doi:[10.1002/smll.202306943](#)

655911, *původní článek*

Rybova J, Sundararajan T, Kuchař L, Dlugi TA, Růžička P, McKillop WM, Medin JA

Hematopoietic stem cell transplantation leads to biochemical and functional correction in two mouse models of acid ceramidase deficiency

In: *Molecular Therapy*, 2024, 32(10):3402-3421, 20 s. ISSN 1525-0016

IF = 12.100 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1, Q1 (2023)/D1, Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = LX22NPO5104; UNCE/MED/007; NU21-08-00324; COOP

WoS:[001331075000001](#) Scopus:[2-s2.0-85205740497](#) PubMed:[39108096](#) doi:[10.1016/j.ymthe.2024.08.004](#)

640243, *původní článek*

Ng S, Sanna M, Redondo E, **Pumera M**

Engineering 3D-printed carbon structures with atomic layer deposition coatings as photoelectrocatalysts for water splitting

In: Journal of Materials Chemistry A, 2024, 12(1):396-404, 9 s. ISSN 2050-7488

IF = 10.800 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1, Q1 (2023)/D2, Q1 (2023)/D2

OA = C

Financování = NU21-08-00407; NU21-08-00407

WoS:[001113024300001](#) Scopus:[2-s2.0-85179154632](#) doi:[10.1039/d3ta04460b](#)

650815, *původní článek*

Majtan T, Olsen T, **Sokolová J**, **Krijt J**, **Křížková M**, Ida T, Ditroi T, **Hansíková H**, Vít O, Petrák J, **Kuchař L**, Kruger WD, Nagy P, Akaike T, **Kožich V**

Deciphering pathophysiological mechanisms underlying cystathionine beta-synthase-deficient homocystinuria using targeted metabolomics, liver proteomics, sphingolipidomics and analysis of mitochondrial function

In: Redox Biology, 2024, č. 73(July):103222, 15 s. ISSN 2213-2317

IF = 10.700 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = LX22NPO5102; UNCE24/MED/022; RVO-VFN64165; UNCE/MED/007; GA19-08786S; COOP

WoS:[001257692700001](#) Scopus:[2-s2.0-85195096034](#) PubMed:[38843767](#) doi:[10.1016/j.redox.2024.103222](#)

650505, *původní článek*

Elhassan EAE, Kmochová T, Benson KA, Fennelly NK, Barešová V, Kidd K, Doyle B, Dorman A, Morrin MM, Kyne NC, Vyleťal P, Hartmannová H, Hodaňová K, Sovová J, Mušálková D, Vrbacká A, Přistoupilová A, Živný J, Svojšová K, Radina M, Stránecký V, Loginov D, Pompach P, Novák P, Vaníčková Z, **Hansíková H**, Rajnochová-Bloudíčková S, Viklický O, Hůlková H, Cavalleri GL, Hnízda A, Bleyer A, Kmoch S, Conlon PJ, Živná M, **A Novel Monoallelic ALG5 Variant Causing Late-onset ADPKD and Tubulointerstitial Fibrosis**

In: Kidney International Reports, 2024, č. 9 (ročník 7), 18 s ISSN 2468-0249

IF = 5.700 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = LM2023067; LX22NPO5104; NU21-07-00033; TN02000132; TN02000132

WoS: [001267643800001](#) Scopus: [2-s2.0-85192201032](#) PubMed: [39081747](#) doi: [10.1016/j.ekir.2024.04.031](#)

650848, *původní článek*

Olsen T, Vinknes KJ, **Barvíková K**, Stolt E, Lee-Odegard S, Troensegaard H, Johannessen H, Elshorbagy A, **Sokolová J**, **Krijt J**, **Křížková M**, Ditroi T, Nagy P, Ovrebo B, Refsum H, Thoresen M, Retterstol K, **Kožich V**

Dietary sulfur amino acid restriction in humans with overweight and obesity: Evidence of an altered plasma and urine sulfurome, and a novel metabolic signature that correlates with loss of fat mass and adipose tissue gene expression.

In: Redox Biology, 2024, číslo č. July, číslo č..7 č.čl:103192, 14 s. ISSN 2213-2317

IF = 10.700 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = RVO-VFN64165; 8F20013; COOP

WoS:[001266122300001](#) Scopus:[2-s2.0-85193519552](#) PubMed:[38776754](#) doi:[10.1016/j.redox.2024.103192](#)

656469, *původní článek*

Živná M, **Dostálová G**, **Barešová V**, **Mušálková D**, **Svojšová K**, Meiseles D, Kinstlinger S, **Kuchař L**, **Asfaw B**, **Pou-pětová H**, **Vlášková H**, **Kmochová T**, **Vyleťal P**, **Hartmannová H**, **Hodaňová K**, **Stránecký V**, **Steiner-Mrázová L**,

Hnízda A, Živný J, Radina M, Votruba M, Sovová J, Trešlová H, Stolnaja L, Reková P, Roblová L, Honsová E, Rychlík I, Dvela-Levitt M, Bleyer AJ, Linhart A, Sikora J, Kmoch S.

Misprocessing of α -Galactosidase A, Endoplasmic Reticulum Stress, and the Unfolded Protein Response.

In: Journal of American Society of Nephrology. 2024 Nov 12, č. čl. 535, ISSN: 1046-6673

IF 10,3, Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = LX22NPO5104; NU21-07-00033; NU21-08-00324; UNCE 24/MED/022 a Cooperatio

WoS [001380480800001](#) Scopus: [2-s2.0-85209732961](#) PubMed: [39704415](#) doi: [10.1681/ASN.0000000535](#)

654085, původní článek

Sindelka R, Naraine R, Abaffy P, Zucha D, Kraus D, Netušil J, Smetana K, Lacina L, Endaya BB, **Neužil J**, Psenicka M, Kubista M

Characterization of regeneration initiating cells during *Xenopus laevis* tail regeneration

In: Genome Biology, 2024, 25(1):251, 28 s. ISSN 1474-7596

IF = 10.100 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1, Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = LX22NPO5102; V-VFN; NW24-03-00459; CZ.02.1.01/0.0/0.0/16_019/0000785;

EF16_019/0000785; COOP

WoS: [001325705900001](#) Scopus: [2-s2.0-85205446195](#) PubMed: [39350302](#) doi: [10.1186/s13059-024-03396-3](#)

653505, původní článek

Zarouchlioti Ch, Efthymiou S, Facchini S, Dominik N, Bhattacharyya N, Liu S, Costa MA, Szabo A, Sadan AN, Jun AS, Bugiardini E, Houlden H, Cortese A, Skalická P, **Ďudáková Ľ**, Muthusamy K, Cheetham ME, Hardcastle AJ, **Lišková P**, Tuft SJ, Davidson AE

Tissue-specific TCF4 triplet repeat instability revealed by optical genome mapping

In: EBioMedicine, 2024, 108(October):105328, 13 s. ISSN 2352-3964

IF = 9.700 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = SVV260631; UNCE24/MED/022; V-VFN; GA20-19278S

WoS: [001318539700001](#) Scopus: [2-s2.0-85203654984](#) PubMed: [39278108](#) doi: [10.1016/j.ebiom.2024.105328](#)

651873, původní článek

Tummala H, Walne AJ, Badat M, Patel M, Walne AM, Alnajjar J, Chow ChCh, Albursan I, Frost JM, Ballard D, Killion S, **Szitányi P**, Kelly AM, Raghavan M, Powell C, Raymakers R, Todd T, Mantadakis E, Polychronopoulou S, Pontikos N, Liao T, Madapura P, Hossain U, Vulliamy T, Dokal I

The evolving genetic landscape of telomere biology disorder dyskeratosis congenita

In: EMBO Molecular Medicine, 2024, 16(10):2560-2582, 23 s. ISSN 1757-4676

IF = 9.000 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = V-VFN; V-1LF

WoS: [001300659600001](#) Scopus: [2-s2.0-85202491481](#) PubMed: [39198715](#) doi: [10.1038/s44321-024-00118-x](#)

649291, původní článek

Kasperová BJ, Mráz M, Svoboda P, Hlaváček D, Kratochvílová H, Modos I, Vrzáčková N, Ivák P, Janovská P, Kobets T, Mahrík J, Riečan M, **Steiner Mrázová L**, **Stránecký V**, Netuka I, Čajka T, Kuda O, Melenovský V, Štenberková Hubáčková S, **Haluzík M**

Sodium-glucose cotransporter 2 inhibitors induce anti-inflammatory and anti-ferroptotic shift in epicardial adipose tissue of subjects with severe heart failure

In: Cardiovascular Diabetology, 2024, 23(June):223, 17 s. ISSN 1475-2840

IF = 8.500 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1, Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = LX22NPO5104; V-VFN; GAUK407822

WoS: [001258675500003](#) Scopus: [2-s2.0-85197112388](#) PubMed: [38943140](#) doi: [10.1186/s12933-024-02298-9](#)

647569, *původní článek*

Hong Y, Zhang Z, Yangzom T, Chen A, Lundberg BCh, Fang EF, Siller R, Sullivan GJ, **Zeman J**, Tzoulis Ch, Bindoff LA, Liang KX

The NAD⁺ Precursor Nicotinamide Riboside Rescues Mitochondrial Defects and Neuronal Loss in iPSC derived Cortical Organoid of Alpers' Disease

In: International Journal of Biological Sciences, 2024, ročník 20(číslo č.4), str. rozsah:1194-1217, 24 s. ISSN 1449-2288

IF = 8.200 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = TO01000215; TO01000215; TO01000215

WoS:[001163043200010](https://doi.org/10.1186/s12915-024-00010-1) Scopus:[2-s2.0-85184463063](https://doi.org/10.1186/s2.0-85184463063) PubMed:[38385069](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38385069/) doi:[10.7150/ijbs.91624](https://doi.org/10.7150/ijbs.91624)

651443, *editorial*

Novak J, **Neužil J**

To transfer mitochondria or not to transfer mitochondria: ADP does the trick

In: PLoS Biology, 2024, 22(8):e3002754, 4 s. ISSN 1544-9173

IF = 7.800 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D2, Q1 (2023)/D1

OA = A

WoS:[001292925600006](https://doi.org/10.1371/journal.pbio.3002754) Scopus:[2-s2.0-85201571924](https://doi.org/10.1371/journal.pbio.3002754) doi:[10.1371/journal.pbio.3002754](https://doi.org/10.1371/journal.pbio.3002754)

652962, *přehledový článek*

Brogányi T, **Kejík Z**, **Veselá K**, Dytrych P, Hoskovec D, **Masařík M**, Babula P, **Kaplánek R**, Příbyl T, Zelenka J, Ruml T, Vokurka M, **Martásek P**, **Jakubek M**

Iron chelators as mitophagy agents: Potential and limitations

In: Biomedicine & Pharmacotherapy, 2024, 179(October):117407, 29 s. ISSN 0753-3322

IF = 6.900 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D2, Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = LX22NPO5102; LX22NPO5104; LX22NPO5107; SVV260637; SVV260521; LM2023053; TN02000109; TN02000109; NU21-08-00407; COOP; NU22-08-00160; NU21-08-00407

WoS:[001314505400001](https://doi.org/10.1016/j.biopha.2024.117407) Scopus:[2-s2.0-85203549767](https://doi.org/10.1016/j.biopha.2024.117407) PubMed:[39265234](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39265234/) doi:[10.1016/j.biopha.2024.117407](https://doi.org/10.1016/j.biopha.2024.117407)

647127, *původní článek*

Zemánková P, Černá M, Horáčková K, Ernst C, Soukupová J, Borecká M, Blümcke B, Černá L, Černá M, Curtisova V, Doležalová T, Duskova P, **Dvořáková L**, Foretova L, Havránek O, Hauke J, Hahnen E, Hodulova M, Hovhannisyann M, Hruskova L, Janatová M, Janikova M, Jelínková S, Just P, Kosarova M, Koudova M, Krutilkova V, Machackova E, Matějková K, Michalovska R, Misove A, **Nehasil P**, Němcová B, Novotný J, Panczak A, Pešek P, Scheinost O, Springer D, Šťastná B, **Stránecký V**, Šubrt I, Tavandzis S, Turečková E, Veselá K, Vlckova Z, Vočka M, Wappenschmidt B, Zima T, Kleibl Z, Kleiblová P

A deep intronic recurrent CHEK2 variant c.1009-118_1009-87delinsC affects pre-mRNA splicing and contributes to hereditary breast cancer predisposition

In: Breast, 2024, 75(June):103721, 5 s. ISSN 0960-9776

IF = 5.700 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1, Q1 (2023)/D2

OA = A

Financování = LX22NPO5102; SVV260691; SVV260631; UNCE24/MED/022; RVO-VFN64165; I-FNP-51; NU20-03-00016; NU20-03-00283; NU20-03-00285; LM2023067; LM2023067; NU23-03-00150; COOP

WoS:[001219470300001](https://doi.org/10.1016/j.breast.2024.103721) Scopus:[2-s2.0-85189015465](https://doi.org/10.1016/j.breast.2024.103721) PubMed:[38554551](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38554551/) doi:[10.1016/j.breast.2024.103721](https://doi.org/10.1016/j.breast.2024.103721)

650644, *původní článek*

Fages V, Bourre F, Larrue R, Wenzel A, Gibier J, Bonte F, Dhaenens C-, Kidd K, **Kmoch S**, Bleyer A, Glowacki F, Grunewald O

Description of a New Simple and Cost-Effective Molecular Testing That Could Simplify MUC1 Variant Detection

In: Kidney International Reports, 2024, 9(5):1451-1457, 7 s. ISSN 2468-0249

IF = 5.700 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D1

OA = A

Financování = V-1LF

WoS:[001239285300009](#) Scopus:[2-s2.0-85187496235](#) PubMed:[38707821](#) doi:[10.1016/j.ekir.2024.01.058](#)

650568, *původní článek*

Pokorná P, Michaličková D, **Tibboel D**, Berner J

Meropenem Disposition in Neonatal and Pediatric Extracorporeal Membrane Oxygenation and Continuous Renal Replacement Therapy

In: *Antibiotics*, 2024, 13(5):419, 14 s. ISSN 2079-6382

IF = 4.300 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D2, Q1 (2023)/D2

OA = A

Financování = N-VFN_Z; UNCE/MED/007; COOP

WoS:[001233417200001](#) Scopus:[2-s2.0-85194166756](#) PubMed:[38786147](#) doi:[10.3390/antibiotics13050419](#)

650026, *původní článek*

Hovhannisyán M, Zemánková P, **Nehasil P**, Matějková K, Borecká M, Černá M, Doležalová T, **Dvořáková L**, Foretova L, Horáčková K, Jelínková S, Just P, Kalousová M, Král J, Machackova E, Němcová B, Šafaříková M, Springer D, Šťastná B, Tavandzis S, Vočka M, Zima T, Soukupová J, Kleiblová P, Ernst C, Kleibl Z, Janatová M

Population-specific validation and comparison of the performance of 77- and 313-variant polygenic risk scores for breast cancer risk prediction

In: *Cancer*, 2024, 130(17):2978-2987, 10 s. ISSN 0008-543X

IF = 6.100 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D2

OA = A

Financování = LX22NPO5102; SVV260691; SVV260631; UNCE24/MED/022; RVO-VFN64165; NU20-09-00355; COOP

WoS:[001215842900001](#) Scopus:[2-s2.0-85192381579](#) PubMed:[38718029](#) doi:[10.1002/cncr.35337](#)

656653, *přehledový článek*

Skaličková M, Hadrava Vanova K, Uher O, Leischner Fialová J, Petrláková K, **Masařík M**, **Kejřík Z**, **Martásek P**, Pačák K, **Jakubek M**

Injecting Hope: The Potential of Intratumoral Immunotherapy for Locally Advanced and Metastatic Cancer

In: *Frontiers in Immunology*, 2024, 15(19.12.2024):ISSN 1664-3224

IF = 5.700 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D3

OA = A

Financování = LX22NPO5102; LX22NPO5107; SVV260637; UNCE24/MED/022; LM2023053; TN02000109; TN02000109; COOP; NU22-D-136; Q27; Q38

doi:[10.3389/fimmu.2024.1479483](#)

653501, *původní článek*

Pecina P, Cunatova K, Kaplanova V, Puertas-Frias G, Silhavy J, Tauchmannova K, Vrbacky M, Cajka T, Gahura O, Hlavackova M, **Stránecký V**, **Kmoch S**, Pravenec M, Houstek J, Mracek T, Pecinova A

Haplotype variability in mitochondrial rRNA predisposes to metabolic syndrome

In: *Communications Biology*, 2024, 7(1):1116, 17 s. ISSN 2399-3642

IF = 5.200 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D2OA = A

Financování = LX22NPO5104; CZ.02.01.01/00/22_008/0004575; LM2023067; LM2023067

WoS:[001311131100003](#) Scopus:[2-s2.0-85203494449](#) PubMed:[39261587](#) doi:[10.1038/s42003-024-06819-w](#)

646388, *původní článek*

Rosina S, Consolaro A, Pistorio A, Rebollo-Gimenez A, Bracaglia C, **Doležalová P**, Guilaisne Bernard-Medina A, Herlin T, Trachana M, Vargova V, Wouters C, Carenni L, Ruperto N, Ravelli A

Defining criteria for disease activity states in juvenile dermatomyositis based on the Juvenile Dermatomyositis Activity Index

In: *RMD Open*, 2024, 10(1):e003093, 9 s. ISSN 2056-5933

IF = 5.100 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D2

OA = A

Financování = V-VFN; V-1LF

WoS:[001157814300001](#) Scopus:[2-s2.0-85183828851](#) PubMed:[38307698](#) doi:[10.1136/rmdopen-2023-003093](#)

656050, *přehledový článek*

Veselá K, Kejík Z, Masařík M, Babula P, Dytrych P, Martásek P, Jakubek M

Curcumin: A Potential Weapon in the Prevention and Treatment of Head and Neck Cancer

In: ACS Pharmacology & Translational Science, 2024, 7(11):3394-3418, 25 s. ISSN 2575-9108

IF = 5.100 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D2, Q1 (2023)/D2

OA = A

Financování = LX22NPO5102; LX22NPO5107; SVV260637; UNCE24/MED/022; RVO-VFN64165; LM2023053; TN02000109; TN02000109; NU21-08-00407; COOP; Q27; Q38; NU21-08-00407

WoS:[001336865400001](#) Scopus:[2-s2.0-85206437571](#) PubMed:[39539276](#) doi:[10.1021/acsptsci.4c00518](#)

651344, *přehledový článek*

Kejík Z, Hajduch J, Abramenko N, Vellieux F, Veselá K, Leischner Fialová J, Petrláková K, Kučňirová K, Kaplánek R, Tatar A, Skaličková M, Masařík M, Babula P, Dytrych P, Hoskovec D, Martásek P, Jakubek M

Cyanine dyes in the mitochondria-targeting photodynamic and photothermal therapy

In: Communications Chemistry, 2024, 7(1):180, 39 s. ISSN 2399-3669

IF = 5.900 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D3OA = A

Financování = LX22NPO5102; LX22NPO5107; SVV260637; SVV260521; RVO-VFN64165; LM2023053; TN02000109; UNCE/MED/007; TN02000109; NU21-08-00407; COOP; NU22-08-00160; Q27; Q38; NU21-08-00407

WoS:[001290265400001](#) Scopus:[2-s2.0-85201254968](#) PubMed:[39138299](#) doi:[10.1038/s42004-024-01256-6](#)

649798, *původní článek*

Vergaro A, Pankievič M, Jedličková J, Ďudáková L, Vajter M, Michaelides M, Meliška M, Němec P, Babincova D, Kousal B, Lišková P

Disease-Causing TIMP3 Variants and Deep Phenotyping of Two Czech Families with Sorsby Fundus Dystrophy Associated with Novel p.(Tyr152Cys) Mutation

In: International Journal of Molecular Sciences, 2024, 25(7):3744, 12 s. ISSN 1661-6596

IF = 4.900 (2023), kvartil dle IF = Q1 (2023)/D3, Q2 (2023)/D3

OA = A

Financování = SVV260631; UNCE24/MED/022; V-VFN; NW24-06-00083; GAUK320422; NW24-06-00083

WoS:[001201590100001](#) Scopus:[2-s2.0-85190473776](#) PubMed:[38612555](#) doi:[10.3390/ijms25073744](#)

b) Monografie a kapitoly v monografiích

- El-Lababidi N:** Gastroezofageální refluxní onemocnění. In Pohunek P, Koťátko P, Tuková J, et al. Dětská pneumologie, 2., přepracované a doplněné vydání. Grada Publishing, a.s. Praha 2023. 689 stránek. Strana 475-493. ISBN 978-80-247-2235-1 (pdf). ISBN 978-80-271-3713-8 (print).
- Jančová H. and **Pokorná P.** CHAPTER TITLE: Multimodal pain management in extremely low birth weight neonates after major abdominal surgery BOOK TITLE: Topics in Postoperative Pain ISBN:978-1-83768-601-8- kapitola v knize Topics in Postoperative Pain chapter 7, p. 83
- Skalická P, **Lišková P**, Huňa L. Rohovka. In: Heissigerová J a kol. Oftalmologie: pro pregraduální i postgraduální přípravu, 3. aktualizované a doplněné vydání. Maxdorf; 2023. ISBN 978-80-7345-769-3
- Pokorná P.:** ZDRAVÉ DIEŤA, Ingrid BRUCKNEROVÁ, Michal TRNKA a kolektiv 2024, Pláč novorozence a vlivy farmakoterapie Monografia bola podporená grantmi APVV-19-0591, VEGA 2/0133/23, APVV-19-0435. Projekt Univerzity Karlovy [UNCE 204064], Progress Q25, CzechPharmNet, RVO projekt Ministerstva zdravotnictví ČR [RVO VFN 64165]; and Charles University [UNCE 204064], Projekt Gama 2, Podpora procesu komercializace výsledku výzkumu a vývoje na Univerzitě Karlově 2, TP01010040, CzechPharmPed_ ISBN: 978-80-87861-20-2.
- Pohludka M., **Piherová L.** : COVID-19 as a Model for PCR Viral Respiratory Disease Diagnostics. Nakladatelství Karolinum. 72 stran, vydáno září 2024, ISBN: 978-80-246-5949-7

6. Fialová J, Kojanová M, Šáhó R, Magner M: Léčba hidradenitis suppurativa u pacienta s mukopolysacharidózou typu IVA. Dermatovenerologie v kazuistikách, 1. Praha : Current Media s.r.o., 2024, 67-72, 6 s. ISBN 978-80-88129-68-4 (print).

7. **654762**, kolektivní monografie - kniha

Dokoupilová M, Černý M, Bašatová S, Blažík R, Bodnarová I, Dedková P, Dobrovská J, Dorňáková J, Dvořák O, Chudá D, Jackuliaková K, Jamrichová L, Jouza M, Kadaníková M, Kepková M, Klozová J, Kněžů E, Korček P, Kováčsová M, Kristenová P, Kruteková V, Kubátová A, Macko J, Matějek T, Muchová E, Náhlovský J, Nudzajová Z, Orlova E, Pánek M, Petřílák K, Racková T, Říská P, Stýblová J, Šípek P, Šuláková S, Tesařová B, Tichá K, Tobrmanová H, Vápeníková L, Waldaufová M, Zárubová P, Balaščíková M, Bartoňová J, Bartošová J, Bician P, Brabec R, Demová K, Dubrava L, Dvořáková HM, Gubalová M, Hitka P, Chytrý K, Lešková J, Janota J, Kamarádová K, Kašák F, Kočvarová L, Kučera J, Libý P, Macková Š, Malý J, Malý T, Matyáščíková I, Michnová Z, Mocková A, Murgašová M, Nikolinová J, Novák V, Polendová D, Pospíšilová I, Přílepková S, Pršo M, Rejtar P, Resl K, Rousková B, Šafus A, Šenkeříková M, Širc J, Špatenka J, Štichhauer R, Tkaczyk J, Trávníček B, Vereš T, Wiedermannová H, Zemánková J, **Zlatohlávková B: Kazuistiky z neonatologie II**, 1. vydání. Praha : EEZY, 2024, 364 s. ISBN 978-80-88506-24-9, **Forma vyd.:** P - tištěná verze "print"

7. Významná ocenění

Prof. Ing. et Mgr. Blanka Stibůrková, Ph.D. - cena kolegia děkana 1. LF UK za excelentní publikaci za rok 2023 (4. místo) - B. Stibůrková et al. *Arthritis Rheumatology* (2023) – vyhlášeno 2024

- Česká společnost klinické biochemie - Nejlepší publikace z oboru klinické biochemie a laboratorní medicíny vydaná v roce 2023 – A. Kvasnička, ..., B. Stibůrková* *Arthritis Research Therapy* (2023) - Alterations in lipidome profiles distinguish early-onset hyperuricemia, gout, and the effect of urate-lowering treatment.

Kvasnička A, Friedecký D, Brumarová R, Pavlíková M, Pavelcová K, Mašínová J, Hasíková L, Závada J, Pavelka K, Ješina P, Stibůrková B.* *Arthritis Res Ther.* 2023 Dec 2;25(1):234. doi: 10.1186/s13075-023-03204-6, předání cen 30.9.2024.

- Nejlepší publikace České revmatologické společnosti v kategorii nad 35 let za rok 2023 - B. Stibůrková et al. *Arthritis Rheumatology* (2023) - Novel Somatic UBA1 Variant in a Patient With VEXAS Syndrome.

Stiburkova B*, Pavelcova K, Belickova M, Magaziner SJ, Collins JC, Werner A, Beck DB, Balajkova V, Salek C, Vostry M, Mann H, Vencovsky J., *Arthritis Rheumatol.* 2023 Jul;75(7):1285-1290. doi: 10.1002/art.42471. vyhlášeno 2024

Dr. Rychtářová Lucie byla udělena cena Josefa Hlávky pro rok 2024 (pro nejlepší studenty, či absolventům pražských vysokých škol, Vysokého učení technického v Brně, Západočeské univerzity v Plzni a mladým vědeckým pracovníkům Akademie věd České republiky)

Prof. MUDr. Petra Lišková, M.D., Ph.D. zvolena do ARVO [Annual Meeting Program Committee](#)

Mgr. Tereza Kmochová: 1. místo v soutěži Nadačního fondu Scientia za nejlepší vědecké práce studentů 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy za rok 2023 (oceněná práce viz. publikace #20: Autosomal Dominant ApoA4 Mutations Present as Tubulointerstitial Kidney Disease with Medullary Amyloidosis, *Kidney Int*)

Ing. Klára Svojšová: 1. místo na 25. studentské vědecké konferenci 1. lékařské fakulty Univerzity Karlovy za přednášku Aktivace stresu endoplasmatického retikula: nový patogenetický mechanismus u atypické Fabryho choroby podmíněné mutací p.L394P v α -galaktosidáze A

8. Grantové projekty řešené na pracovišti

číslo grantu	název grantu	řešitel
AZV ČR NU21-08-00407	Funkční nanoroboti pro navigovanou kombinovanou nádorovou terapii	prof. Pumera / prof. Martásek
AZV ČR NU22-03-00160	Mitochondriální funkce je důležitá pro tvorbu nádorů jater a pro jejich regeneraci	prof. Neužil / prof. Martásek

AZV NW24-06-00083 1.5.2024-31.5.2027	Ultra vzácná onemocnění s očním fenotypem: optimalizace diagnostiky a péče pomocí pokročilých genomických analýz, umělé inteligence a 3D digitálního fenotypování obličeje	Prof. Lišková/prof. Macek
AZV NU21-05-00522 1.5.2021-31.12.2024	Komplexní klinická, imunologická a genetická analýza autoinflamatorních onemocnění	Prof. Doležalová, MUDr. Fingerhutová, Ing. Tesařová, prof. Stibůrková
AZV NU22-01-00499 05/22-12/2025	Využití necílené metabolomiky a proteomiky pro identifikaci nových biomarkerů pro sledování progresu mitochondriálních onemocnění	Pecina/Hansíková
AZV NU22-07-00474 05/22-12/2025	Molekulárně-genetické příčiny s biochemické důsledky Dědičných poruch glykosylace	Hansíková/Honzík
AZV NU22-07-00614 01.05.2022-31.12.2025	Mitochondriální optické neuropatie: komplexní genetická a metabolická analýza k určení vzácných příčin onemocnění a hledání nových biomarkerů	Tesařová/Lišková
C4C- IMI/Horizon2020	Innovative medicine initiative	MUDr. Pokorná/prof. Slanař
CELSA 10/2021-9/2023	Expanding the genetic landscape of Congenital Disorders of Glycosylation using genomic techniques - RNA-Seq Rozšíření genetické oblasti u Dědičných poruch glykosylace pomocí genomových technik - RNA-Seq	Matthijs/Hansíková
Cooperatio	vědní oblast "Pediatrie" vědní oblast „Metabolické a endokrinní nemoci“ vědní oblast „Medical diagnostics and Basic Medical Sciences“	prof. Honzík prof. Kožich prof. Kmoč, prof. Martásek
EAHC, Project No2007332	Eurofever, mezinárodní prospektivní registr	prof. Doležalová, MUDr. Fingerhutová řešitel za ČR
Erasmus Rotterdam University	Unrestricted research grant of the Intensive Care of the Erasmus MC-Sophia Children's Hospital.	P Pokorná

EuroELSO Associates, a registered charity number 1153778 and a registered company number 08309402 at Joseph Miller & Co, Floor A, Milburn House, Dean Street, Newcastle Upon Tyne, NE1 1LE. mezinárodní	A retrospective study of the drug disposition of selected drugs used during neonatal and pediatric ECMO: from model drugs to prospective validation	Pokorná P. spoluřešitel
GAČR 22-18235S 2022-2024	Dešifrování role Nrf2 v patofyziologii poruchy fosfomanomutázy 2	Hansíková/Ondrušková
GAUK 320422	Neovaskularizace a vasoproliferace jako komplikace vzácných dědičných onemocnění sítnice	Vergaro A. Garant: Lišková P.
GAUK 321522	Stargardtova choroba s manifestací v dospělosti – klinické nálezy a molekulárně genetická příčina	Vajter M. Garant: Lišková P.
GIP-22-NL-04-216	Diagnostika onemocnění skeletu metodou celoexomového sekvenování	Řeboun
ID: GIP-23-SL-02-223, startovací grant VFN Praha ČR	Proof of concept studie neuroprotektivního účinku paracetamolu při terapeutické hypotermii	Pokorná P spoluřešitel, hlavní řešitel N. Demeterová
JPI METADIS 2019 MŠMT 8F20013 2020-28.2.2024	Sulfur amino acids, energy metabolism and obesity (STAY)	prof. Kožich
LTAUSA19068	Vývoj a aplikace genetických a biochemických metod pro diagnostiku a klinickou charakterizaci chronického onemocnění ledvin způsobeného mutacemi mucinu-1	prof. Kmoch/prof. Bleyer
NPO – EXCELES - CarDia - LX22NPO5104	Národní institut pro výzkum metabolických a kardiovaskulárních onemocnění	Prof. Kmoch
NPO – EXCELES - NEURO LX22NPO5107	Národní ústav pro neurologický výzkum	Jech/Sikora (skupina)
GAČR 24-10324S	Zkoumání molekulárních příčin dysgeneze předního segmentu pomocí pokročilých	Lišková/Bárta

	sekvenačních metod a organoidů	
NU21-07-00033	Identifikace a charakterizace genetických faktorů dědičného tubulointersticiálního onemocnění ledvin	Mgr. Živná/prof. Viklický
NU21-08-00324	Evaluace nových biomarkerů Fabryho choroby u vybraných skupin pacientů v České republice	RNDr. Kuchař/prof. Linhart
NU22-07-00126 2022-2025	Deficit vitamínu B12 u matek a dětí	prof. Honzík/prof. Kožich
NU23-01-00500	Identifikace genetických faktorů a charakterizace patogenetických mechanismů poruch metabolismu purinů	Zikánová M (řešitel) / Kmoč S (spoluřešitel)
NU23-07-00383 2023-2026	Vzácné poruchy metabolismu sirných aminokyselin: nové diagnostické postupy a detailní fenotypové projevy (RADISUM)	prof. Kožich/ doc. Ješina
Pfizer Grant ISR ID: 69506665,	Project Title: A retrospective study of the pharmacokinetics of meropenem during ECMO treatment compared with conventional intensive care in neonatal and pediatric patients.	Pokorná P. (hlavní řešitel) a Jonas Berner (spoluřešitel)
Podpora procesu komercializace výsledku výzkumu a vývoje na Univerzitě Karlově 2 ZTP01010040, Gama 2 Univerzita Karlova (IČO 00216208).	Databáze léčiv v dětské populaci	Pokorná P. a kol. autorů
SVV - UK 260367	Experimentální metody v biomedicině VI.	prof. Kmoč, prof. Zeman
TN02000109 (2023-2028)	Personalizovaná medicína: Od translačního výzkumu k biomedicínským aplikacím, NCK2, TAČR	doc. Hajdúch / prof. Martásek/ prof. Honzík
[UNCE 204064]	Clinical research	Pokorná P.

Univerzitní výzkumná centra UNCE 204064 (2018-2023)	Centrum pro studium vzácných geneticky podmíněných onemocnění	prof. Kmoch/ prof. Zeman/prof. Martásek, prof. Lišková
Vinnova (No. 2020-04755) Sweden BrainZell, Karolinska Institutet and Stockholm University mezinárodní	Minibrains for AI-based drug screening for improved outcomes of clinical trials in neurological diseases	Pokorná P. spoluřešitel
Výzkumný záměr RVOVFN64165 2012-2017-2021	Diagnostika a léčba geneticky podmíněných poruch II	prof. Malík spoluřešitel prof. Honzík, prof. Zeman, Ing. Pešková
19920/FIONA CKD Bayer	Protocol Title: A 6-month multicenter, randomized, double-blind, placebo-controlled study to evaluate the efficacy, safety and PK/PD of an age-and body weight-adjusted oral finerenone regimen, in addition to an ACEI	P.Pokorná koordinátor za C4C hl řešitel Š. Doležalová a tým KPDPM
2022-2025	Urate transporter hunting via functional and clinico-genetic approaches focusing on genetic differences in disuricemia patients between the Japanese and central European	prof. Stibůrková spoluřešitelka hlavní řešitel prof. Tappei Takada, The University of Tokyo Hospital, Japan KAKENHI (Fund for the Promotion of Joint International Research)
Cooperatio-pediatrics 2022-2025	Pediatrics	Prof. Lebl/prof. Honzík
SVV - 260631	Metodologie biomedicínského výzkumu; methodologies of biomedical research	Ing. Kmoch
Výzkumný záměr RVOVFN64165 2024-2027	Diagnostika a léčba geneticky podmíněných poruch II	Prof. Malík spoluřešitel prof. Zeman/prof. Honzík
UNCE/24/MED/022	Centrum pro studium vzácných geneticky podmíněných nemocí II; Resarch Center for rare genetic diseases	Prof. Kmoch
NU20-04-00136 2020-2023, 2024	Marker mitochondriální dysfunkce v pre-symptomatických s časných stádiích Huntingtonovy choroby	Doc. Klempíř

NU21-05-00522 2021-2024	Komplexní klinická, imunologická a genetická analýza autoinflamatorních onemocnění	Prof. Doležalová
GACR 22-18235S 2022-2024	Dešifrování role Nrf2 v patofyziologii poruchy fosfomanomutázy 2	Dr.Hansíková/Dr.Ondrušková
NU220-07-00474 05/22-12/2025	Molekulárně-genetické příčiny s biochemické důsledky Dědičných poruch glykosylace	Dr.Hansíková/prof. Honzík
NU22-01-00499 05/22-12/2025	Využití necílené metabolomiky a proteomiky pro identifikaci nových biomarkerů pro sledování progresu mitochondriálních onemocnění	Dr. Pecina/Dr. Hansíková
NU22-07-00614 05/22-12/2025	Mitochondriální optické neuropatie: komplexní genetická a metabolomická analýza k určení vzácných příčin onemocnění a hledání nových biomarkerů	Ing.Tesařová/prof. Lišková
NU23-07-00281 5/23-12/26	Určení příčin vzácných geneticky podmíněných onemocnění v pediatrické populaci pomocí nových metod analýzy genomu II.	Prof.Kmoch/prof. Zeman (Burská)
NW24-04-00067 05/24-12/2027	Hereditární poruchy řízení hybnosti: genetická variabilita parkinsonských a hyperkinetických syndromů	Doc.Klempir/Dr. Sikora
CZ.03.02.02/00/22_005/0002020	Časný záchyt a prevence zdravotních komplikací u předčasně narozených dětí	MUDr. Jana Tuková
TN02000132 (2023-2026)	Národní centrum pro nové metody diagnostiky, sledování, léčby a prevence geneticky podmíněných nemocí	TN02000132 (2023-2026)
Patent č. IL284670	Skin renewing and healing mixture of peptide components and its use.	Prof. RNDr. Vladimír Král, DSc; prof. MUDr. Pavel Martásek, DrSc.
Patent č. CZ310199	Polymethinum salts as inhibitors of dihydroorotate dehydrogenase.	Masařík, M.; Leischner Fialová, J.; Neužil, J.; Zobalová, R.; Bříza, T.; Kaplánek, R.; Kejík, Z.; Martásek, P.; Jakubek, M.
Patent 653485, EP4482584A1	Triptanthrin derivatives with thiosemicarbazone substitution and use thereof	Kejík Z, Kaplánek R, Veselá K, Smetana K, Lacina L, Martásek P, Jakubek M

9. Švejcariův nadační fond dětem – Karlov

Sídlo nadačního fondu:

Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu (KPDPM); 1. LF UK a VFN v Praze
Praha 2, Ke Karlovu 2; 129 01
IČ: 60457376, DIČ: CZ 60457376

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

Správní rada nadačního fondu: předseda: MUDr. Petr Kožátko

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

členové: MUDr. Pavel Frühauf, CSc, MUDr. Olga Černá, doc. RNDr. MUDr. Pavel Ješina, Ph.D.,
Mgr. Jana Drábková, Lenka Linková, Mgr., Bc. Simona Sedláčková, Mgr. Renata Kaplická

revizor: Ing. Ida Kupsová, MBA

Cílem nadačního fondu je podporovat činnost kliniky, 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 hospitalizačních pobytech.

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

Švejcariova nadace dětem – Karlov byla založena v r. 1994 na počest 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:

Počáteční zůstatek k 1.1.2023: 2 007 052,07 Kč

Konečný zůstatek k 31.12.2023: 2 138 725,66 Kč

Počáteční zůstatek k 1.1.2024: 2 138 725,66 Kč

Konečný zůstatek k 31.12.2024: 2 249 994,63 Kč

Plánované větší investice na rok 2025:

Spoluúčást vybavení nového mateřského pokoje cca 150 000,- Kč

Příspěvek na rekonstrukci sociálních zařízení na odděleních kliniky cca 200 000,- Kč

Přehled nejvýznamnějších investic, pořízených z účtu nadačního fondu v roce 2023:

Investice	Částka
Vybavení nábytek	8 285,00 Kč
Židličky do kuchyňky pro matky JIRP	3 580,00 Kč
Pracovní stolek pro JIRP	1 869,15 Kč
Očkování úhrada - dítě Ukrajina (soc. důvody)	3 555,00 Kč
Stůl pro JIRP	6 795,00 Kč
Židlička pro fyzioterapii	3 368,64 Kč
Výzdoba pokojů pro pacienty + chodby 1. oddělení	11 228,00 Kč
Výzdoba pokojů pro pacienty + chodby 2. oddělení	11 500,00 Kč
Vybavení nových amb. prostor (revmatologie)	147 345,00 Kč
Nábytek - nová seminární místnost (účelová smlouva)	47 916,00 Kč
Návrhy nadstandardních pokojů IKEA (vybavení poté z v	2 724,00 Kč
Rekonstrukce nové seminární místnosti	122 077,00 Kč
Rekonstrukce nové seminární místnosti	7 700,00 Kč
Lehátko	10 623,80 Kč
Lehátko	10 623,80 Kč
Lehátko	10 623,80 Kč
Židle lékařská	8 203,80 Kč
Židle lékařská	8 203,80 Kč
Přebalovací pult	10 018,00 Kč
Přebalovací pult	10 018,00 Kč
Vybavení nových amb. prostor (revmatologie)	3 889,00 Kč

Přehled nejvýznamnějších investic, pořízených z účtu nadačního fondu v roce 2024:

Investice	Částka
Vybavení IT pracovny	2 436,00 Kč
Vybavení nových prostor revmatologické ambulance	2 618,00 Kč
Vybavení seminárních místností	1 729,00 Kč
Zakoupení dekorací pro nové revmatologické amb.	1 122,00 Kč
Zakoupení dekorací pro ambulance KPDPM	3 515,00 Kč
Příslušenství k vyšetřovacímu lůžku - gastro	4 319,70 Kč
Vyšetřovací lůžko gastroenterologie	9 183,00 Kč
Vyšetřovací lůžko gastroenterologie	9 909,90 Kč
Vybavení nových prostor revmatologické ambulance	18 244,00 Kč
Vyšetřovací lůžko nový stacionář	12 798,78 Kč
Vybavení nového stacionáře - rámy	4 331,00 Kč
Vybavení ambulance CKP	847,00 Kč
Vybavení nového stacionáře	7 980,00 Kč
Infuzní křeslo nový stacionář	9 513,00 Kč
Infuzní křeslo nový stacionář	9 513,00 Kč
Infuzní křeslo nový stacionář	9 513,00 Kč
Infuzní křeslo nový stacionář	9 513,00 Kč
Výzdoba nové akutní ambulance	1 516,00 Kč
Ikea nadstandardní pokoje	1 250,00 Kč
Ikea nadstandardní pokoje	2 085,00 Kč
Ikea nadstandardní pokoje	3 134,00 Kč
Ikea nadstandardní pokoje	4 110,00 Kč
Stůl pro JIRP	2 919,00 Kč
Vybavení nadstandardních pokojů přistýlky	12 057,00 Kč
Vybavení nadstandardních pokojů	999,00 Kč
Vybavení nadstandardních pokojů	7 000,00 Kč
Zlepšení podmínek KPDPM	3 001,00 Kč
Vybavení nadstandardních pokojů	4 049,00 Kč
Kancelářská židle	3 990,00 Kč
Zakoupení vozíku pro JIRP	2 199,00 Kč
Ochrana na matrace přistýlky (nadstandardní pokoje)	3 920,00 Kč
Kartotéka revmatologie	7 853,00 Kč
Kartotéka revmatologie	7 853,00 Kč
Speciální matrace do novoroz. Inkubátorů	8 980,00 Kč

Naši dárci jsou uvedeni (stejně jako všechny transakce) na transparentním účtu nadačního fondu, odkaz na účet je možné dohledat na: www.nadacnifondkarlov.cz.

Pozn.: na jednotlivá oddělení, odborné ambulance i ostatní provozy kliniky respektujeme vždy čerpání prostředků, které jsou vázány účelovými smlouvami s dárci (sponzory), které se váží k jednotlivým departmentům kliniky. Smlouvy jsou evidovány a uloženy na sekretariátu kliniky.