

Sprawozdanie z działalności Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w 2020 roku

pod redakcją Działu Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą



**INSTYTUT
"POMNIK - CENTRUM ZDROWIA DZIECKA"**

Warszawa 2021

**Leczymy na najwyższym poziomie,
zawsze najważniejsze jest dla nas Dziecko**



Spis treści

Wstęp	5
Dyrekcja Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”	8
Konsultanci krajowi i wojewódzcy w dziedzinach lekarskich i pielęgniarstwa z IPCZD	9
Rada Naukowa IPCZD	10
Stopnie i tytuły naukowe nadane w 2020 r.	13
Przewody doktorskie zakończone nadaniem stopnia naukowego doktora	13
Postępowanie habilitacyjne zakończone nadaniem stopnia naukowego doktora habilitowanego	14
Postępowanie awansowe zakończone nadaniem tytułu profesora.....	15
Stopnie naukowe w dziedzinie nauk medycznych.....	16
Postępowania doktorskie rozpoczęte w 2020 r.	16
Pracownicy naukowcy IPCZD	17
Działalność Komisji Bioetycznej przy Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w 2020 roku	21
Działalność Fundacji Towarzystwo Przyjaciół Centrum Zdrowia Dziecka im. dr n. med. Jolanty Chmielik.....	23
Działalność lecznicza w 2020 r.....	26
Liczba porad w Poradniach Specjalistycznych IPCZD w 2020 r.....	28
Działalność naukowa.....	30
Granty NCN, NCBR i MZ.....	30
Zakończone w 2020 r.....	30
Kontynuowane w 2020 r.....	31
Rozpoczęte w 2020 r.	31
Granty sponsorowane przez Fundacje	32
Granty realizowane w ramach programów międzynarodowych.....	32
HORYZONT 2020 – program ramowy w zakresie badań naukowych i innowacji (2014-2020)	32
Trzeci Program Zdrowia Unii Europejskiej na lata 2014-2020	32
Program Współpracy Interreg V.A. Meklemburgia–Pomorze Przednie/Brandenburgia/Polska	33
Grant sponsorowany przez Dairy Goat Co-operative (N.Z) Ltd	33
Współpraca IPCZD w badaniach prowadzonych przez ośrodki zagraniczne i krajowe (na podstawie umowy międzyośrodkowej)	33
Projekty szkoleniowe	34
Program Operacyjny Wiedza Edukacja Rozwój (PO WER).....	34

Statutowe zadania badawcze	34
Granty wewnętrzne	37
Badania naukowe/Prace rozwojowe służące rozwojowi młodych naukowców.....	41
Projekty wewnętrzne – „grant na grant”	44
Niekomercyjne badania kliniczne	45
Badania kliniczne produktów leczniczych/badania obserwacyjne	45
Udział pracowników Instytutu w zagranicznych wyjazdach naukowo-szkoleniowych.....	48
Udział pracowników Instytutu w krajowych wyjazdach naukowo-szkoleniowych.....	49
Konferencje naukowe/szkolenia zorganizowane z udziałem i/lub pod patronatem IPCZD.....	50
Nagrody naukowe i wyróżnienia 2020	52
Analiza bibliometryczna publikacji pracowników Instytutu w 2020*	53
Publikacje pracowników IPCZD z najwyższym IF (pierwszy autor z IPCZD).....	53
Publikacje pracowników Instytutu w 2020 r. z najwyższym IF	55
Działalność szkoleniowa	59
Specjalizacje lekarzy w pediatrii	59
Specjalizacje magistrów	65
Specjalizacje lekarzy w pediatrii	66
Wykaz kursów obowiązkowych dla lekarzy realizowanych w ramach planu dydaktycznego Centrum Medycznego Kształcenia Podyplomowego w Instytucie "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" w 2020 r.....	71
Działalność szkoleniowo-naukowa Pionu Pielęgniarskiego.....	74
Nagrody/tytuły naukowe/dyplomy.....	74
Specjalizacje.....	74
Kursy kwalifikacyjne	75
Kursy specjalistyczne.....	75
Szkolenia/webinaria	75
Praktyki/Staże	78
Udział personelu pielęgniarskiego w konferencjach w 2020 r.	78
Działalność naukowo-szkoleniowa – mgr Alicja Szewczyk	78
Podsumowanie	80

Wstęp

Działalność Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w 2020 r. odbywała się pomimo trudnych warunków związanych z pandemią koronawirusa w Polsce i na świecie. Instytut – jako podmiot polskiego systemu ochrony zdrowia – wziął czynny udział w działaniach mających na celu walkę z pandemią. Na terenie IPCZD zorganizowano punkt wymazowy oraz punkt szczepień. Niezależnie od utrudnień związanych z pandemią koronawirusa prowadzono statutową działalność kliniczną i naukową. Instytut utrzymał tytuł jednego z dziesięciu najbardziej atrakcyjnych pracodawców.

W 2020 r. w oddziałach IPCZD hospitalizowano 46 395 pacjentów oraz udzielono 140 525 konsultacji w poradniach specjalistycznych szpitala. W ciągu tego roku wykonano kilka innowacyjnych zabiegów medycznych. Wśród nich – pierwszy w Polsce zabieg z użyciem najnowszej technologii do trójwymiarowego mapowania serca – FAM Dx Udo. Korzyścią z zastosowania technologii FAM Dx w trakcie zabiegów ablacji zaburzeń rytmu serca jest zmniejszenie dawki śródoperacyjnego promieniowania rentgenowskiego przy zachowaniu precyzji systemu w tworzeniu trójwymiarowych map serca: Carto®3. W minionym roku odbyły się po raz pierwszy w Polsce 4 zabiegi resekcji tarczycy u dzieci z zastosowaniem aparatu FLUOBEAM LX. Nowoczesny system obrazowania pozwala na precyzyjną śródoperacyjną lokalizację przytarczyc. Na uwagę zasługuje również przeprowadzony unikatowy zabieg w leczeniu niedrożności dróg łzowych. Dzięki wprowadzeniu nowej procedury pacjenci są leczeni szybciej, skuteczniej i bezpieczniej.

Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” jako jednostka naukowo-badawcza posiadająca najwyższą kategorię naukową A+ uczestniczy w wielu projektach badawczych, w których czynny udział biorą pracownicy naukowcy IPCZD. W 2020 r. w Instytucie realizowano 27 grantów finansowanych ze środków zewnętrznych, w tym 17 ze środków zewnętrznych krajowych (NCN, NCBiR, MZ, ABM) oraz 10 ze środków Unii Europejskiej, w tym projekty takie jak: RareScreen, EJP RD, conect4children, PreSTFibre4kids oraz Orphanet Network (ONW). Ponadto prowadzono: 42 granty wewnętrzne, 26 statutowych zadań badawczych (finansowanych z subwencji Ministra Edukacji i Nauki), 24 projekty służące rozwojowi młodych naukowców (finansowane w wewnętrznym trybie konkursowym) oraz 11 projektów wewnętrznych („grant na grant”) na badania służące przygotowaniu wniosku aplikacyjnego o dofinansowanie projektu finansowanego ze środków pochodzących ze źródeł zewnętrznych. Realizując uprawnienia do nadawania stopni naukowych, Instytut w 2020 r. zakończył nadaniem stopnia doktora w dziedzinie nauk medycznych i nauk o zdrowiu 5 przewodów doktorskich oraz nadaniem stopnia doktora habilitowanego w dziedzinie nauk medycznych i nauk o zdrowiu 4 postępowania habilitacyjne. Dwoje pracowników IPCZD otrzymało tytuł profesora.

Rok 2020 był rokiem sukcesów Instytutu w obszarze rozwoju działalności naukowej w dziedzinie badań klinicznych. Instytut uzyskał dofinansowanie na utworzenie Centrum Wsparcia Pediatrycznych Badań Klinicznych, które zapewni systemowe zaplecze dla pediatrycznych badań klinicznych realizowanych przez IPCZD. Ponadto Instytut otrzymał pierwsze w swojej historii niekomercyjne badania kliniczne, które będzie prowadził w roli

sponsora oraz ośrodka z własnym zespołem badawczym. Dzięki dofinansowaniu Agencji Badań Medycznych (ABM) realizowane będą badania: „Randomizowane, podwójnie zaślepione badanie kliniczne oceniające bezpieczeństwo i skuteczność rapamycyny w porównaniu do wigabatryny w leczeniu profilaktycznym niemowląt ze stwardnieniem guzowatym” (VIRAP); „Ocena skuteczności i bezpieczeństwa empagliflozyny w leczeniu neutropenii u pacjentów z glikogenezą 1b” (EMPAT1a); „Zastosowanie terapii celowanej u dzieci od 3. do 18. roku życia z rozpoznaniem rozlanego naciekającego glejaka mostu (*diffuse intrinsic pontine glioma*, DIPG) w oparciu o wyniki badań genetycznych” (DIPGen). Ponadto IPCZD realizuje inne niekomercyjne badania kliniczne: „Profilaktyczne leczenie przetrwałego przewodu tętniczego u wcześniaków za pomocą acetaminofenu – paracetamol” (TREOCAPA), finansowane w ramach grantu C4C, a także przygotowane jest badanie kliniczne finansowane przez Narodowe Centrum Badań i Rozwoju (NCBiR): „Zastosowanie mezenchymalnych komórek macierzystych w celu uzyskania zrostu kostnego u chorych leczonych operacyjnie z powodu skoliozy idiopatycznej”. Niekomercyjne badania są realizowane równolegle do pozostałych. W 2020 r. w IPCZD prowadzono 74 badania kliniczne. Warto wspomnieć, że w tym obszarze Instytut – jako specjalistyczny ośrodek pediatryczny – został włączony do struktury POLCRIN.

W ramach działalności szkoleniowej Instytut kontynuował w 2020 r. współpracę z Uczelnią Łazarskiego w zakresie kształcenia studentów kierunku lekarskiego. Realizowane były zajęcia w formie seminariów, wykładów oraz ćwiczeń w wybranych klinikach. Dotychczas w ramach przedmiotu Propedeutyka pediatrii przeprowadzono 88 godz. seminariów, 67 godz. wykładów oraz 288 godz. zajęć praktycznych w 10 klinikach Instytutu dla 42 studentów III roku oraz 32 godz. seminariów dla 42 studentów IV roku. Ponadto na podstawie umowy zawartej z Centrum Medycznym Kształcenia Podyplomowego (CMKP) w zakresie kształcenia podyplomowego od początku roku w IPCZD zostały utworzone następujące katedry: Katedra Gastroenterologii Dziecięcej, Katedra Nefrologii Dziecięcej, Katedra Kardiologii Dziecięcej. W ramach ww. jednostek prowadzone są kursy specjalizacyjne oraz doskonalące dla kadry medycznej. Dotychczas przeprowadzonych zostało 12 kursów.

W ramach działalności popularyzującej badania naukowe Instytut wydał komiks pt. „Wędrówka tropem badań klinicznych”. Jest to próba zaprezentowania w przystępny dla dzieci sposób tematyki badań naukowych i klinicznych. Komiks został pozytywnie oceniony przez recenzentów naukowych – jako pomocne narzędzie w przekazywaniu wiedzy dotyczącej badań klinicznych w pediatrii. Komiks jest do pobrania bezpłatnie ze strony www.nauka.czd.pl.

Rok 2020 był także rokiem kolejnych inwestycji i modernizacji infrastruktury Instytutu:

- Powstała kolejna – 8. linia metra, która ułatwia dotarcie do poradni specjalistycznych. Projekt Piesze Metro powstał, aby ułatwić małym pacjentom i ich opiekunom poruszanie się po Instytucie. Kolorowe stacje zmniejszają stres związany z pobytem w szpitalu i oczekiwaniem na badania lub wizytę.
- Rozpoczął swoją działalność Oddział Dzienny Psychiatrii Dziecięcej w Ośrodku Psychiatrii dla Dzieci i Młodzieży. Opiekę nad dziećmi sprawuje wykwalifikowany zespół terapeutyczny, składający się z lekarza psychiatrii dzieci i młodzieży, psychoterapeutów – indywidualnych i pracujących z rodziną, pedagogów specjalnych oraz pielęgniarki.

- Otwarto Centralną Sterylizatornię. Centralna Sterylizatornia jest jednym z ważniejszych pomieszczeń placówek medycznych – to tam odbywają się działania eliminujące zakażenia szpitalne, jakie wynikają ze stosowania inwazyjnych technik medycznych. Pomieszczenia nowego Działu Centralnej Sterylizacji i Dezynfekcji spełniają wymagania aktualnych przepisów prawa i zostały przystosowane do rodzaju planowanych działań.
- Realizowano prace związane z termomodernizacją 15 budynków IPCZD. Projekt obejmuje m.in. montaż 14 instalacji ogniw fotowoltaicznych o łącznej powierzchni 1075 m², wymianę oświetlenia, wymianę instalacji wewnętrznych, ocieplenie przegród zewnętrznych, wymianę elewacji w budynku głównym, modernizację instalacji wentylacji, wymianę okien oraz wymianę drzwi. Celem remontu jest redukcja emisji CO₂, obniżenie kosztów zużycia energii cieplnej oraz zmniejszenie zapotrzebowania na energię pierwotną i końcową w budynku.
- Pacjenci z Kliniki Rehabilitacji mogą korzystać ze zmodernizowanej Pracowni Hydroterapii. Zakres prac remontowych to m.in. wymiana niecek basenowych na nowoczesne niecki stalowe oraz wymiana wszystkich okładzin ceramicznych, przebudowa łazienek i przebieralni dla pacjentów, stworzenie sprawnego i nowoczesnego systemu ogrzewania, wentylacji oraz klimatyzacji, wymiana okien. Oprócz remontu pacjenci będą mieli do dyspozycji hydrobieżnię oraz wanny z hydromasażem.
- Przeniesiono Pracownię Immunologii Transfuzjologicznej z Bankiem Krwi do nowej lokalizacji – bliżej bloku operacyjnego.
- Przeprowadzono kompleksową modernizację Zakładu Diagnostyki Obrazowej, tworząc nowoczesną, przyjazną pacjentowi przestrzeń. Zamontowano nowoczesne aparaty MRI i CT. Ponadto w 2020 r. zmodernizowane zostało zaplecze sprzętowe Instytutu, zakupiono m.in.:
 - aparat do automatycznej izolacji RNA/DNA, który zwiększy 5-krotnie liczbę badań w kierunku zakażenia wirusem SARS-COV-2;
 - 2 zestawy termowizyjne oraz ręczną kamerę termowizyjną. Urządzenia wykorzystywane są do triażu przy wejściach do Instytutu, umożliwiając wykrycie osób z podwyższoną temperaturą ciała.

Zapraszamy do odwiedzenia naszych serwisów internetowych:

www.czd.pl

www.nauka.czd.pl

Dyrekcja Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”

Funkcja	Imię i nazwisko
Dyrektor Instytutu	dr n. med. Marek Migdał
Z-ca Dyrektora ds. Nauki	prof. dr hab. n. med. n. med. Piotr Socha
Z-ca Dyrektora ds. Klinicznych	dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska, prof. IPCZD
Z-ca Dyrektora ds. Administracyjno-Technicznych	mgr inż. Janusz Zalewski
Z-ca Dyrektora ds. Pielęgniarstwa	mgr Anna Nagadowska
Z-ca Dyrektora ds. Ekonomiczno- Finansowych	mgr Katarzyna Nowosielska

Konsultanci krajowi i wojewódzcy w dziedzinach lekarskich i pielęgniarских z IPCZD

Konsultanci krajowi

prof. dr hab. n. med. Katarzyna Dzierżanowska-Fangrat – mikrobiologia lekarska

prof. dr hab. n. med. Wiesława Grajkowska – neuropatologia

dr n. med. Piotr Gastoł – urologia dziecięca

dr n. med. Maria Miszczak-Knecht – kardiologia dziecięca

mgr Alicja Szewczyk – pielęgniarstwo diabetologiczne

(źródło: <https://www.gov.pl/web/zdrowie/konsultanci-krajowi>)

Konsultanci wojewódzcy

prof. dr hab. n. med. Katarzyna Bieganowska – kardiologia dziecięca

prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki – endokrynologia i diabetologia dziecięca

prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska – genetyka kliniczna

dr n. med. Małgorzata Pac – immunologia kliniczna

mgr Teresa Pych – pielęgniarstwo pediatryczne

(źródło: <https://www.gov.pl/web/uw-mazowiecki/konsultanci2>)

Rada Naukowa IPCZD

Funkcja	Imię i nazwisko	Nazwa jednostki
PREZYDIUM		
Przewodnicząca Rady Naukowej	dr hab. Magdalena Chechlińska, prof. NIO-PIB	Kierownik Zakładu Immunologii, Narodowy Instytut Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie, Państwowy Instytut Badawczy Warszawa
Zastępca Przewodniczącej Rady Naukowej	prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak	Kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii, IPCZD
Zastępca Przewodniczącego Rady Naukowej	prof. dr hab. n. med. Marcin Roszkowski	Kierownik Kliniki Neurochirurgii, IPCZD
Przewodniczący Komisji Nauki	dr hab. n. med. Dariusz Gruszfeld, prof. IPCZD	Kierownik Kliniki Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka, IPCZD
Przewodniczący Rady Ordynatorów	prof. dr hab. n. med. Bohdan Maruszewski	Kierownik Kliniki Kardiologii, IPCZD
Przewodniczący Rady Ordynatorów	prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak	Kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii, IPCZD
Przewodnicząca Komisji Koordynacji Egzaminów Doktorskich oraz Kształcenia Podyplomowego	dr hab. n. med. Justyna Czech-Kowalska, prof. IPCZD	Zastępca Kierownika Kliniki Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka, IPCZD
POZOSTALI CZŁONKOWIE		
prof. dr hab. n. med. Katarzyna Bieganska		Kierownik Pracowni Elektrofizjologii Klinicznej, Klinika Kardiologii, IPCZD
dr n. med. Piotr Buda		Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, IPCZD
dr hab. n. med. Justyna Czech-Kowalska, prof. IPCZD		Zastępca Kierownika Kliniki Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka, IPCZD
dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska, prof. IPCZD		Kierownik Kliniki Onkologii, IPCZD
prof. dr hab. n. med. Anna Dobrzańska		Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka, IPCZD
prof. dr hab. n. med. Katarzyna Dzierżanowska-Fangrat		Kierownik Zakładu Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej, IPCZD
prof. dr hab. n. med. Marek Gniadkowski		Narodowy Instytut Leków, Warszawa
prof. dr hab. n. med. Ryszard Grenda		Kierownik Kliniki Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego, IPCZD
prof. dr hab. n. med. Andrzej Habior		Emerytowany profesor CMKP, Centrum Onkologii -Instytutu im. M. Skłodowskiej-Curie, Warszawa

prof. dr hab. n. med. Ewa Helwich	Kierownik Kliniki Neonatologii i Intensywnej Terapii Noworodka; Instytut Matki i Dziecka, Warszawa
prof. dr hab. n. med. Teresa Jackowska	Kierownik Kliniki Pediatrii; Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego, Warszawa
prof. dr hab. n. med. Irena Jankowska	Kierownik Poradni Chorób i Transplantacji Wątroby, Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, IPCZD
prof. dr hab. n. med. Marek Józwiak	Kierownik Katedry i Kliniki Ortopedii i Traumatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu
prof. dr hab. n. med. Elżbieta Jurkiewicz	Kierownik Zakładu Diagnostyki Obrazowej, IPCZD
prof. dr hab. n. med. Piotr Kaliciński	Kierownik Kliniki Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów, IPCZD
prof. dr hab. n. med. Andrzej Kamiński	Kierownik Kliniki Chirurgii Dziecięcej, Warszawski Uniwersytet Medyczny
prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, IPCZD
prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Józwiak	Kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii, IPCZD
dr hab. Maria Małgorzata Kowalska, prof. NIO-PIB	Kierownik Pracowni Markerów Nowotworowych, Narodowy Instytut Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie Państwowy Instytut Badawczy Warszawa
prof. dr hab. n. med. Janusz Książyk	Kierownik Kliniki Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, IPCZD
prof. dr hab. n. med. Mariusz Kuśmierczyk	Kierownik Kliniki Kardiologii i Transplantologii, Narodowy Instytut Kardiologii im. Prymasa Stefana Kardynała Wyszyńskiego, Warszawa
prof. dr hab. n. med. Dariusz Lebensztejn	Kierownik Kliniki Pediatrii, Gastroenterologii i Alergologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny w Białymstoku
dr hab. n. med. Bogumiła Litwińska, prof. NIZP-PZH	Kierownik Zakładu Wirusologii, zastępca dyr. ds. naukowych; Narodowy Instytut Zdrowia Publicznego – PZH, Warszawa
prof. dr hab. n. med. Ewa Małecka-Tendera	Kierownik Katedry i Kliniki Pediatrii, Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej; Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach
prof. dr hab. n. med. Magdalena Marczyńska	Kierownik Kliniki Chorób Zakaźnych Wieków Dziecięcych, Warszawski Uniwersytet Medyczny
prof. dr hab. n. med. Michał Matysiak	Kierownik Kliniki Pediatrii Hematologii i Onkologii Warszawski Uniwersytet Medyczny

prof. dr hab. n. med. Wojciech Młynarski	Kierownik Kliniki Pediatrii, Onkologii, Hematologii i Diabetologii; Uniwersytet Medyczny w Łodzi
dr hab. n. med. Grzegorz Oracz, prof. IPCZD	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, IPCZD
dr hab. Piotr Płoszajski, prof. SGH	Kierownik Katedry Teorii Zarządzania, Kolegium Zarządzania i Finansów; Szkoła Główna Handlowa, Warszawa
dr hab. n. med. Sylwester Prokurat, prof. IPCZD	Zastępca Kierownika Kliniki Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego, IPCZD
dr hab. n. med. Maciej Pronicki, prof. IPCZD	Kierownik Zakładu Patologii, IPCZD
dr n. med. Dariusz Rokicki	Zastępca Kierownika Kliniki Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, IPCZD
dr hab. n. med. Mariusz Stasiołek, prof. ICZMP	Klinika Neurologii, Sekretarz Naukowy; Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki, Łódź
prof. dr hab. n. med. Tomasz Szczepański	Kierownik Kliniki Pediatrii, Hematologii i Onkologii Dziecięcej, Śląski Uniwersytet Medyczny, Zabrze
prof. dr hab. n. med. Anna Tylki-Szymańska	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, IPCZD
prof. dr hab. n. med. Adam Torbicki	Kierownik Kliniki Krążenia Płucnego i Chorób Zakrzepowych CMKP, Europejskie Centrum Zdrowia, Otwock
prof. dr hab. n. med. Mieczysław Walczak	Kierownik Kliniki Pediatrii, Endokrynologii, Chorób Metabolicznych i Kardiologii Wieku Rozwojowego Pomorski Uniwersytet Medyczny w Szczecinie
PRZEDSTAWICIEL MNiSW	
dr Marta Anna Zapotoczna	Instytut Biotechnologii i Antybiotyków, Warszawa
DYREKCJA IPCZD	
dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska, prof. IPCZD	Z-ca Dyrektora ds. Klinicznych, IPCZD
dr n. med. Marek Migdał	Dyrektor, IPCZD
prof. dr hab. n. med. Piotr Socha	Z-ca Dyrektora ds. Nauki, IPCZD

Stopnie i tytuły naukowe nadane w 2020 r.

Przewody doktorskie zakończone nadaniem stopnia naukowego doktora

Imię i nazwisko doktoranta	Miejsce zatrudnienia doktoranta	Data nadania stopnia naukowego doktora	Tytuł rozprawy doktorskiej	Promotor	Recenzenci
Łukasz Obrycki	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	2020-06-25	Ocena częstości występowania nadciśnienia tętniczego rzekomego i ryzyka z nim związanego u dzieci i młodzieży z nadciśnieniem tętniczym pierwotnym	prof. dr hab. n. med. Mieczysław Litwin	prof. dr hab. n. med. Andrzej Januszewicz
					dr hab. Jacek Wolf
Joanna Sieczkowska-Gołąb	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2020-09-17	Enterografia rezonansu magnetycznego w ocenie zmian strukturalnych u dzieci z nieswoistym zapaleniem jelit	prof. dr hab. n. med. Elżbieta Jurkiewicz	prof. dr hab. n. med. Urszula Łebkowska
				prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś	prof. dr hab. n. med. n. med. Bartosz Korczowski
Dorota Bulsiewicz	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	2020-09-17	Czynniki ryzyka a efekty leczenia ciężkich postaci retinopatii wcześniaków	dr hab. n. med. Justyna Czech-Kowalska, prof. IPCZD	dr hab. Iwona Maruniak-Chudek
					dr hab. Magdalena Rutkowska
Monika Zajac-Mnich	Szpital Wojewódzki nr 2 im. św. Jadwigi Królowej w Rzeszowie	2020-10-15	Analiza występowania zależnych od wieku odmienności w budowie szyszynki na podstawie przeglądowych badań rezonansu magnetycznego mózgu u dzieci i młodzieży	prof. dr hab. n. med. Elżbieta Jurkiewicz	prof. dr hab. n. med. Jan Baron
					prof. dr hab. n. med. Anna Walecka
Anna Wiernicka	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2020-10-15	Analiza częstości oraz czynników ryzyka wystąpienia powikłań żywienia dojelitowego po zabiegu wyłonięcia PEG metodą endoskopową u dzieci – wielośrodkowe, prospektywne badanie z randomizacją	prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś	prof. dr hab. n. med. Elżbieta Pac-Kożuchowska
					prof. dr hab. n. med. Bartosz Korczowski

**Postępowanie habilitacyjne zakończone nadaniem stopnia naukowego doktora
habilitowanego**

Imię i nazwisko	Miejsce zatrudnienia	Data nadania stopnia	Tytuł osiągnięcia	Komisja habilitacyjna
Piotr Czubkowski	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2020-02-20	Ocena czynników ryzyka powikłań sercowo-naczyniowych u dzieci i młodzieży po transplantacji wątroby	Przewodniczący: prof. dr hab. n. med. Bożena Romanowska-Dixon Recenzenci: prof. dr hab. n. med. Maria Formińska-Kapuścik, prof. dr hab. n. med. Danuta Karczewicz, płk prof. dr hab. n. med. Marek Rękas Członkowie: dr hab. n. med. Wiesława Grajkowska, prof. IPCZD, prof. dr hab. n. med. Jerzy Mackiewicz, Sekretarz: dr hab. med. Marek Szymczak, prof. IPCZD
Wojciech Hautz	Klinika Okulistyki	2020-04-16	Choroba Coatsa u dzieci	Przewodniczący: prof. dr hab. n. med. Marian Klinger Recenzenci: prof. dr hab. n. med. Piotr Milkiewicz, prof. dr hab. n. med. Andrzej Lange, prof. dr hab. n. med. Marta Wawrzynowicz-Syczewska Członkowie: prof. dr hab. n. med. Katarzyna Bieganowska, prof. dr hab. n. med. Lech Cierpka Sekretarz: dr hab. n. med. Justyna Czech-Kowalska, prof. IPCZD
Małgorzata Pac	Klinika Immunologii	2020-04-16	Pierwotne niedobory przeciwciał oraz zaburzeń pętli interferon gamma/interleukina 12 jako przykład rzadkich i ultraradkich wrodzonych niedoborów odporności w aspekcie epidemiologii, diagnostyki i leczenia	Przewodniczący: prof. dr hab. n. med. Andrzej Mackiewicz Recenzenci: prof. dr hab. n. med. Włodzimierz Maśliński, prof. dr hab. n. med. Jacek Roliński, prof. dr hab. n. med. Jacek Witkowski Członkowie: prof. dr hab. n. med. Anna Dobrzańska, prof. dr hab. n. med. Maciej Siedlar Sekretarz: dr hab. n. med. Grzegorz Oracz, prof. IPCZD
Barbara Pietrucha	Klinika Immunologii	2020-04-16	Zespół ataksja-teleangiectazja – genetycznie uwarunkowana choroba z defektem naprawy DNA: współczesne wyzwania diagnostyczne, kliniczne i terapeutyczne	Przewodniczący: prof. dr hab. n. med. Maria Małgorzata Sąsiadek Recenzenci: prof. dr hab. n. med. Agata Filip, prof. dr hab. n. med. Tadeusz Pawełczyk, prof. dr hab. n. med. Maciej Siedlar Członkowie: prof. dr hab. n. med. Ewa Bartnik, prof. dr hab. n. med. Anna Dobrzańska Sekretarz: dr hab. n. med. Grzegorz Oracz, prof. IPCZD

Postępowanie awansowe zakończone nadaniem tytułu profesora

Imię i nazwisko	Miejsce zatrudnienia	Data nadania tytułu profesora	Recenzenci
Maciej Pronicki	Zakład Patologii	2020-09-28	prof. dr hab. n. med. Agnieszka Słowik prof. dr hab. n. med. Elżbieta Urasińska prof. dr hab. n. med. Józef Kobos prof. dr hab. n. med. Justyna Szumiło prof. dr hab. n. med. Teresa Wierzba-Bobrowicz
Wiesława Grajkowska	Zakład Patologii	2020-09-28	prof. dr hab. n. med. Walentyna Balwierz prof. dr hab. n. med. Przemysław Nowacki prof. dr hab. n. med. Radosław Rola prof. dr hab. n. med. Michał Jeleń prof. dr hab. n. med. Dariusz Jaskólski

Stopnie naukowe w dziedzinie nauk medycznych

Postępowania doktorskie rozpoczęte w 2020 r.

Imię i nazwisko	Miejsce zatrudnienia doktoranta	Data uchwały o wyznaczeniu promotora	Temat pracy doktorskiej	Promotor
Anna Bogdańska	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Nuklearnej	2020-05-14	Ocena hipoglikozylacji transferyny metodą elektroogniskowania jako biomarkera w diagnostyce pierwotnych i wtórnych zaburzeń glikozylacji białek	prof. dr hab. n. med. Anna Tyłki-Szymańska
Anna Boryczka-Trefler	Klinika Rehabilitacji	2020-05-14	Ocena skuteczności leczenia stóp płasko-koślawych u dzieci dwiema metodami: za pomocą ćwiczeń i wkładek korygujących lub metodą wg Barbary Zukunft-Huber – badanie z randomizacją	dr hab. n. med. Małgorzata Syczewska, prof. IPCZD
Krzysztof Cieślik	Klinika Okulistyki	2020-12-17	Ocena skuteczności nowoczesnego leczenia miejscowego siatkówczaka	dr hab. n. med. Wojciech Hautz
Aleksandra Marach-Mocarska	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2020-12-17	Diagnostyka niedoboru słuchu u dzieci z zespołem rodzinnej polipowatości gruczolakowatej (FAP, <i>familial adenomatous polyposis</i>)	dr hab. n. med. Grzegorz Oracz, prof. IPCZD promotor pomocniczy: dr n. med. Katarzyna Iwanicka-Pronicka
Jacek Rubik	Klinika Nefrologii, Nadciśnienia Tętniczego i Transplantacji Nerek	2020-12-17	Wpływ stężenia takrolimusu oznaczanego przed kolejną dawką na odległą czynność przeszczepu nerki u dzieci mierzoną szacowanym wskaźnikiem filtracji kłębuszkowej (eGFR)	prof. dr hab. n. med. Ryszard Grenda

Pracownicy naukowci IPCZD

Profesorowie		
Tytuł naukowy	Imię i nazwisko	Jednostka organizacyjna
prof. dr hab. n. med.	Krystyna Chrzanowska	Zakład Genetyki Medycznej
prof. dr hab. n. med.	Bożena Cukrowska	Pracownia Immunologii
prof. dr hab. n. med.	Elżbieta Czarnowska	Pion Zastępcy Dyrektora ds. Nauki
prof. dr hab. n. med.	Anna Dobrzańska	Sekcja Szkoleń
prof. dr hab. n. med.	Katarzyna Dzierżanowska-Fangrat	Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej
prof. dr hab. n. med.	Wiesława Grajkowska	Pracownia Onkopatologii i Biostruktury Medycznej
prof. dr hab. n. med.	Ryszard Grenda	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego
prof. dr hab. n. med.	Irena Jankowska	Poradnia Chorób i Transplantacji Wątroby
prof. dr hab. n. med.	Elżbieta Jurkiewicz	Zakład Diagnostyki Obrazowej
prof. dr hab. n. med.	Piotr Kaliciński	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
prof. dr hab. n. med.	Jarosław Kierkuś	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
prof. dr hab. n. med.	Katarzyna Kotulska-Jóźwiak	Klinika Neurologii i Epileptologii
prof. dr hab. n. med.	Janusz Książyk	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
prof. dr hab. n. med.	Mieczysław Litwin	Oddział Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego
prof. dr hab. n. med.	Bohdan Maruszewski	Klinika Kardiologii
prof. dr hab. n. med.	Joanna Pawłowska	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
prof. dr hab. n. med.	Andrzej Piotrowski	Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii
prof. dr hab. n. med.	Maciej Pronicki	Zakład Patologii
prof. dr hab. n. med.	Marcin Roszkowski	Klinika Neurochirurgii
prof. dr hab. n. med.	Piotr Socha	Pion Zastępcy Dyrektora ds. Nauki
prof. dr hab. n. med.	Anna Tylki-Szymańska	Poradnia Chorób Metabolicznych

Profesorowie Instytutu		
Stopień naukowy	Imię i nazwisko	Jednostka organizacyjna
prof. dr hab. n. med.	Katarzyna Bieganowska	Pracownia Elektrofizjologii Klinicznej
dr hab. n. med.	Grażyna Brzezińska-Rajszys	Klinika Kardiologii
dr hab. n. med.	Justyna Czech-Kowalska	Oddział Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka
dr hab. n. med.	Piotr Czubkowski	Poradnia Chorób i Transplantacji Wątroby
dr hab. n. med.	Bożenna Dembowska-Bagińska	Pion Zastępcy Dyrektora ds. Klinicznych
dr hab. n. med.	Dariusz Gruszfeld	Oddział Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka
dr hab. n. med.	Andrzej Kansy	Oddział Kardiologii
dr hab. n. med.	Maria Łastowska	Pracownia Onkopatologii i Biostruktury Medycznej
dr hab. n. med.	Grzegorz Oracz	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń. Odżywiania i Pediatrii
dr hab. n. med.	Małgorzata Pac	Oddział Immunologii
dr hab. n. med.	Barbara Piątosa	Pracownia Zgodności Tkankowej
dr hab. n. med.	Barbara Pietrucha	Poradnia Immunologiczna
dr hab. n. med.	Paweł Płudowski	Pracownia Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej
dr hab. n. med.	Sylwester Prokurat	Oddział Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego
dr hab. n. med.	Agnieszka Rózdżyńska-Świątkowska	Pracownia Antropologii
dr hab. n. med.	Teresa Stradomska	Pracownia Hormonów Steroidowych i Zaburzeń Metabolizmu
dr hab. n. med.	Małgorzata Syczewska	Pracownia Diagnostyki Narządu Ruchu
dr hab. n. med.	Marek Szymczak	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
dr hab. n. med.	Joanna Trubicka	Pracownia Onkopatologii i Biostruktury Medycznej
dr hab. n. med.	Lidia Ziółkowska	Oddział Kardiologii

Adiunkci		
Stopień naukowy	Imię i nazwisko	Jednostka organizacyjna
dr n. med.	Agnieszka Bakula	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
dr n. wet.	Joanna Bierła	Pracownia Immunologii
dr n. med.	Dorota Broniszcak-Czyszek	Oddział Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
dr n. med. biol.	Elżbieta Ciara	Pracownia Genetyki Molekularnej
dr n. med.	Joanna Cielecka-Kuszyk	Pracownia Diagnostyki Histo- i Cytopatologicznej
dr n. med.	Paweł Daszkiewicz	Oddział Neurochirurgii
dr n. med.	Maciej Dądałski	Pracownia Diagnostyki Gastroenterologicznej
dr n. med.	Hanna Dmeńska	Poradnia Chorób Płuc
dr hab. n. med.	Dorota Dunin-Wąsowicz	Oddział Neurologii i Epileptologii
dr hab. n. med.	Hor Ismail	Oddział Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
dr n. med.	Katarzyna Iwanicka-Pronicka	Ośrodek Audiologii i Foniatrii
dr n. med.	Wojciech Jańczyk	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
dr n. med.	Dorota Jarzębicka	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
dr n. farm.	Maciej Jaworski	Pracownia Densytometrii
dr n. med. biol.	Dorota Jurkiewicz	Pracownia Genetyki Molekularnej
dr n. med.	Agnieszka Karkucińska-Więckowska	Pracownia Onkopatologii i Biostruktury Medycznej
dr n. med.	Beata Kasztelewicz	Pracownia Biologii Molekularnej
dr hab. n. med.	Alina Kępka	Pracownia Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej
dr n. med.	Tomasz Kmiec	Oddział Neurologii i Epileptologii
dr n. med.	Monika Kowalczyk-Domagala	Pracownia Diagnostyki Nieinwazyjnej Układu Krążenia
dr n. med.	Zbigniew Kułaga	Zakład Zdrowia Publicznego
dr n. med.	Małgorzata Markiewicz-Kijewska	Oddział Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
dr n. med.	Marek Migdał	Pion Dyrektora
dr n. med.	Łukasz Obrycki	Oddział Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego
dr n. med.	Dorota Piekutowska-Abramczuk	Pracownia Genetyki Molekularnej
dr n. med.	Katarzyna Popińska	Oddział Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
dr n. techn.	Agnieszka Sowińska	Pracownia Onkopatologii i Biostruktury Medycznej
dr n. med.	Mikołaj Teisseyre	Poradnia Chorób i Transplantacji Wątroby

dr n. biolog.	Joanna Trojanek	Pracownia Diagnostyki Immunologicznej
dr n. farm.	Aldona Wierzbicka-Rucińska	Pracownia Hormonów Steroidowych i Zaburzeń Metabolizmu
dr n. med.	Beata Wolska-Kuśnierz	Poradnia Immunologiczna
dr n. med.	Małgorzata Żuk	Oddział Kardiologii

Asystenci		
Stopień naukowy	Imię i nazwisko	Jednostka organizacyjna
	Julita Borkowska	Oddział Neurologii i Epileptologii
dr n. med.	Piotr Buda	Oddział Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
dr n. wf.	Krzysztof Graff	Oddział Rehabilitacji Neurologicznej
	Olga Gryniwicz-Kwiatkowska	Oddział Onkologii
	Renata Grzywa-Czuba	Pracownia Diagnostyki Immunologicznej
	Beata Gurzkowska	Zakład Zdrowia Publicznego
dr n. med.	Edyta Heropolitańska-Pliszka	Poradnia Immunologiczna
dr n. med.	Maja Klaudel-Dreszler	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
	Aneta Kotowska	Zakład Zdrowia Publicznego
	Grzegorz Kowalewski	Oddział Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
	Marzena Kucharczyk	Pracownia Cytogenetyki i Hodowli Tkanek
	Agnieszka Lecka-Ambroziak	Oddział Endokrynologii
dr n. fizjoter.	Jolanta Marucha	Oddział Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
	Anna Migdał	Oddział Kardiologii
	Agnieszka Ochocińska	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej
	Magdalena Pelc	Pracownia Genetyki Molekularnej
dr n. med.	Marta Perek-Polnik	Oddział Onkologii
dr n. med.	Dariusz Rokicki	Oddział Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
dr n. med.	Krzysztof Sadowski	Oddział Neurologii i Epileptologii
dr n. biolog.	Katarzyna Semczuk	Pracownia Diagnostyki Mikrobiologicznej
dr n. med.	Edyta Szymańska	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
dr n. med.	Sylwia Szymańska	Pracownia Autopsji
	Anna Świąder-Leśniak	Pracownia Antropologii
dr n. med.	Anna Wakulińska	Oddział Onkologii
	Dorota Wicher	Poradnia Genetyczna
dr n. med.	Anna Wiernicka	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
dr n. med.	Marta Wysocka-Mincewicz	Oddział Diabetologii

Działalność Komisji Bioetycznej przy Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w 2020 roku

SPRAWOZDANIE MERYTORYCZNE

Komisja Bioetyczna w poniższym składzie została powołana przez Dyrektora Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w dniu 8 marca 2018 r. na trzyletnią kadencję.

Skład:

- Przewodniczący: dr hab. n. med. Sylwester Prokurat, prof. IPCZD
- Zastępca Przewodniczącego: mgr praw. Marcjanna Dębska

Członkowie Komisji Bioetycznej:

- prof. dr hab. n. med. n. med. Wiesława Grajkowska
- prof. dr hab. n. med. n. hum. Paweł Łuków
- lek. med. Jacek Rubik
- dr. n. med. Ludmiła Bacewicz
- prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska
- prof. dr hab. n. med. Andrzej Piotrowski
- dr hab. Irena Jelonkiewicz-Sterianos, prof. APS – psycholog
- prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak
- ks. Paweł Smierchalski – teolog, Duszpasterstwo Służby Zdrowia
- dr n. med. Małgorzata Łyszkowska
- prof. dr hab. n. med. Rafał Paluszkiwicz – lekarz (chirurg, transplantolog kliniczny) – WUM, Okręgowa Rada Lekarska w Warszawie
- mgr piel. Ewa Szkiela – pielęgniarka
- mgr farm. Bożena Tondys – farmaceuta

Sekretarz Techniczny: Anna Drewnowska

Komisja opiniowała:

- 17 nowych pediatrycznych badań klinicznych,
- 2 projekty badawcze aplikujące o grant w konkursie Narodowego Centrum Nauki,
- 1 badanie międzynarodowe,
- 13 grantów statutowych,
- 1 doktorat,
- 10 zadań młodego naukowca,
- 5 badań w ramach działalności klinicznej.

W ramach działań Komisji analizowano i oceniano istotne i mające wpływ na bezpieczeństwo uczestników badania klinicznego zmiany w protokołach badań klinicznych lub dokumentacji dotyczącej badanego produktu leczniczego, będącej podstawą uzyskania pozwolenia na prowadzenie badania klinicznego, okresowe raporty bezpieczeństwa i sprawozdania z postępu

badan, jak rónie¿ działania i zdarzenia niepo¿ądane, które wystąpiły w prowadzonych badaniach klinicznych i obserwacyjnych, w których pracownicy Instytutu byli głównymi badaczami badan wieloośrodkowych prowadzonych wyłącznie na terenie Polski lub koordynatorami krajowymi w wieloośrodkowych badaniach międzynarodowych.

Analizowano szereg raportów o wystąpieniu zdarzeń niepo¿ądanych u pacjentów dorosłych w związku ze stosowanym leczeniem produktami medycznymi (w ramach badan klinicznych poza Polską), które rónie¿ były stosowane w badaniach klinicznych pediatrycznych prowadzonych w IPCZD.

Działalność Fundacji Towarzystwo Przyjaciół Centrum Zdrowia Dziecka im. dr n. med. Jolanty Chmielik



Fundacja Towarzystwo Przyjaciół
Centrum Zdrowia Dziecka
im. dr n. med. Jolanty Chmielik

Organizacja Pożytku Publicznego
04-730 Warszawa-Międzylesie
Aleja Dzieci Polskich 20
tel./fax: 22 815 76 76
tel.: 22 815 70 28, 22 815 73 30

Fundacja Towarzystwo Przyjaciół Centrum Zdrowia Dziecka działała w 2020 r. w składzie:

Prezes Fundacji: mgr Elżbieta Golińska
Wiceprezes: dr n. med. L. Paweł Chmielik
Członek Zarządu: dr n. med. Marzena Olszaniecka
Księgowa Fundacji: Hanna Foryś

1. Fundacja dokonała: zakupu aparatury, sprzętu i wyposażenia dla potrzeb Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” za kwotę 718 662,98 zł, w tym:

- Aparat do izolacji kwasów nukleinowych w Zakładzie Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej – 111 110,40 zł
- Roboty budowlane (windy, klatki schodowe) – 98 478,04 zł
- Projekt i wykonanie graficznej aranżacji wind w budynku E – 90 007,32 zł
- Rozbudowa poczty pneumatycznej nadawczo-odbiorczej – 60 000,00 zł
- Zakup pomp strzykawkowych – Klinika Anestezjologii i Intensywnej terapii – 34 560,00 zł
- Zakup 3 000 masek (COVID-19) – 30 627,00 zł
- Zakup basenu sanitarnego – Zakład Diagnostyki Obrazowej – 25 812,00 zł
- Zakup kamery termowizyjnej bispektralnej – 23 432, 61 zł
- Lupy chirurgiczne – Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów – 20 520,00 zł
- Stanowisko analizy EEG – Klinika Neurologii i Epileptologii – 15 984,00 zł
- Łóżko dziecięce TOM 2 – Klinika Onkologii – 14 995,80 zł
- Zakup pompy infuzyjnej – Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego – 13 824,00 zł
- Fotel zabiegowy wielofunkcyjny – Oddział Otolaryngologii – 13 500,00 zł
- Podnośnik do zabiegów – Klinika Rehabilitacji – 10 412,68 zł
- Wirówka laboratoryjna – Pracownia Farmakokinetyki – 10 029,54 zł
- Zakup końcówek do unitów – Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci i Młodzieży – 8 000,00 zł
- Zakup foteli do Izby Przyjęć – 7 985,00 zł
- Wyposażenie Ośrodka Psychiatrii – 7 973,04 zł

- Wózki zabiegowe wielofunkcyjne – Zakład Diagnostyki Obrazowej – 7 754,28 zł
- Stół medyczny – Pracownia Diagnostyki Nieinwazyjnej Układu Krążenia – 7 293,84 zł
- Stół pod aparaturę medyczną – Pracownia Fizykoterapii – 7 071,30 zł
- Pompy strzykawkowe – Blok operacyjny – 6 912,00 zł
- Aplikatory APC ze szpatułką – Blok operacyjny – 6 176,52 zł
- Wyposażenie Pracowni Fizykoterapii – 6 145, 48 zł
- Wózek anestezjologiczny – Poradnia Immunologiczna – 6 073,80 zł
- Szpatułki do rozwieracza mózgowego – Klinika Neurochirurgii – 5 870,88 zł
- Ssak elektryczny Vario – Poradnia Audiologiczno-Foniatryczna – 5 724,00 zł
- Wózek do przewożenia chorych – 5 508, 00 zł
- Wózek opatrunkowy – Poradnia Laryngologiczna – 4 483,50 zł
- Zabudowa szyby – Sekretariat Poradni Endokrynologii i Diabetologii w budynku RA – 4 391,10 zł
- Elektrody – Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii – 3 575,00 zł
- Zakup laptopa – Ośrodek Psychiatrii – 3 500,00 zł
- Zakup aplikatorów z filtrem – Blok operacyjny – 3 795,12 zł
- Zakup komputera – Pracownia Biologii Molekularnej – 3 425, 55 zł
- Zakup leżanek zabiegowych – Pracownia Fizykoterapii – 3 298,00 zł
- Zakup i montaż blatów do pokoju opisowego – Zakład Diagnostyki Obrazowej – 3 075,00 zł
- Wymiana wykładziny podłogowej w pok. 122, budynek G – 2 999,36 zł
- Zasłony do parawanów podwieszanych – Klinika Kardiologii – 2 792,10 zł
- Zakup taboretów z oparciem – Klinika Okulistyki – 2 681,40 zł
- Zakup drona – Biuro Komunikacji i Marketingu – 2 199,00 zł
- Zakup stołu do rehabilitacji – Oddział Audiologii i Foniatrii – 1 999,00 zł
- Wózki platformy – Dział Logistyki – 1 689,43 zł
- Urządzenie wielofunkcyjne – Oddział Dializ – 1 832,70 zł
- Urządzenie wielofunkcyjne – Poradnia Genetyczna – 1 832,70 zł
- Stojak medyczny do kroplówek – Poradnia Immunologiczna – 1 333,80 zł
- Chłodziarko-zamrażarka – Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej – 1 678,60 zł
- Zakup narożnika – Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego – 1 247,00 zł
- Zakup 20 szt. krzeseł – Zakład Diagnostyki Obrazowej – 1 669,20 zł
- Zakup dysku do rejestratora video – Biuro Komunikacji i Marketingu – 741,69 zł
- Zszywacz elektryczny – Izba Przyjęć – 896,00 zł
- Stolik do badań niemowląt i parawan – Zakład Diagnostyki Obrazowej – 907,20 zł
- Zakup szafy – Klinika Kardiologii – 799,00 zł

2. Dofinansowania wyjazdów lekarzy na konferencje i zjazdy naukowe – kwota: 11 739,18 zł
łącznie kwota: 730 362,16 zł

Informacje na temat Fundacji można znaleźć na stronie: www.fundacja-tpczd.waw.pl

Fundacja jest organizacją pożytku publicznego. Można ją wesprzeć, przekazując 1% swojego podatku dochodowego – podając nazwę Fundacji oraz nr KRS: 0000135261 na formularzu rocznym PIT.

Działalność lecznicza w 2020 r.

ODDZIAŁ	Łóżka		LICZBA			WSKAŹNIKI			
	Średnia w roku	Stan na 31.12.2020r.	Hospitalizacji	Wypisanych	Osobodni	Wykorzystania łóżka		Przelotowości	Pobytu chorego w dniach
						w dniach	w %		
OGÓŁEM (oddziały łóżkowe)	596	596	30741	30555	109250	183,3	50,08%	51,6	3,6
Audiologii- -Foniatrui	12	12	4332	4332	1426	118,8	32,47%	361,0	0,3
Chirurgii Ogólnej	37	37	2303	2287	6594	178,2	48,69%	62,2	2,9
Diabetologii	10	10	699	699	2090	209,0	57,10%	69,9	3,0
Endokrynologii	10	10	752	749	1980	198,0	54,10%	75,2	2,6
Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	44	44	3994	3979	9394	213,5	58,33%	90,8	2,4
Immunologii	12	12	401	397	1760	146,7	40,07%	33,4	4,4
Kardiouchirurgii	24	24	544	541	2956	123,2	33,65%	22,7	5,5
Kardiologii	48	48	1735	1724	9549	198,9	54,35%	36,1	5,5
Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	36	36	1231	1226	5512	153,1	41,83%	34,2	4,5
Neonatalogii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	57	57	1585	1557	13871	243,4	66,49%	27,8	8,9
Neurochirurgii	25	25	1285	1279	5149	206,0	56,27%	51,4	4,0
Neurologii i Epileptologii	25	25	2038	2035	4874	195,0	53,27%	81,5	2,4
OIT1	12	12	370	366	2050	170,8	46,68%	30,8	5,6
OIT2	12	12	1010	1002	2899	241,6	66,01%	84,2	2,9
Okulistyki	14	14	1445	1440	3272	233,7	63,86%	103,2	2,3
Onkologii	57	57	1826	1793	10768	188,9	51,62%	32,0	6,0
Otolaryngologii	15	15	1037	1036	1465	97,7	26,68%	69,1	1,4
Pediatrici, Żywienia i Chorób Metabolicznych	50	50	2395	2372	9480	189,6	51,80%	47,9	4,0
Rehabilitacji Neurologicznej	35	35	398	389	6638	189,7	51,82%	11,4	17,1
Rehabilitacji Pediatricznej	11	11	88	88	1453	132,1	36,09%	8,0	16,5
Transplantacji Narządów	20	20	268	263	2816	140,8	38,47%	13,4	10,7
Urologii	18	18	1005	1001	3254	180,8	49,39%	55,8	3,3
Wieloprofilowy Oddział Pediatriczny	12	12	0	0	0	0,0	0,00%	0,0	0,0

OGÓŁEM (oddziały dzienne)	13	28	15654	15654	0	0,0	0,0%	0,0	0,0
Dializ	7 stanowisk	7	18	18	0	0,0	0,0%	0,0	0,0
Dzienny Chemioterapii	6 stanowisk	6	1274	1274	0	0,0	0,0%	0,0	0,0
Dzienny Rehabilitacji Narządu Ruchu	0	0	6673	6673	0	0,0	0,0%	0,0	0,0
Dzienny Rehabilitacji Neurologicznej	0	0	6989	6989	0	0,0	0,0%	0,0	0,0
**Dzienny Psychiatrii Dziecięcej	15 stanowisk	15	700	700	0	0,0	0,0%	0,0	0,0
OGÓŁEM SZPITAL	596	596	46395	46209	109250	183,3	50,08%	51,6	3,6

** Od 1 marca 2020 r. (kontrakt NFZ) rozpoczęto udzielanie świadczeń opieki zdrowotnej w Oddziale Dziennym Psychiatrii Dziecięcej

Informacja ogólna: od dn. 13 marca 2020 r. ograniczenia przyjęć do szpitala, rehabilitacji i odwołanie wizyt ambulatoryjnych z powodu pandemii SARS-COV-2

Od dn. 11 maja 2020 r. wznowienie przyjęć do ambulatorium, rehabilitacji i szpitala w nowym reżimie sanitarnym.

Liczba przeszczepów wykonanych w IPCZD w 2020 r.	
Przeszczep wątroby (rodzinny)	28
Przeszczep wątroby (ze zwłok)	10
Przeszczep nerki (rodzinny)	3
Przeszczep nerki (ze zwłok)	18

Liczba porad w Poradniach Specjalistycznych IPCZD w 2020 r.

Nazwa poradni	I	II	III	IV	V	VI	VII	VIII	IX	X	XI	XII	Porady I–XII
Poradnia Alergologiczna	411	393	197	152	285	366	296	129	340	376	280	255	3480
Poradnia Chirurgiczna	715	630	336	39	208	340	426	451	514	551	438	487	5135
Poradnia Chirurgii Stomatologicznej dla Dzieci i Dorosłych	158	135	93	13	48	98	116	81	101	119	87	100	1149
Poradnia Chorób i Transplantacji Wątroby	447	401	409	411	424	397	354	328	485	536	479	430	5101
Poradnia Chorób Metabolicznych	362	361	210	61	147	241	169	260	349	274	247	307	2988
Poradnia Chorób Płuc	216	198	188	229	146	211	150	190	202	209	166	184	2289
Poradnia Dermatologiczna	223	249	131	0	16	74	73	65	156	119	66	95	1267
Poradnia Diabetologiczna	369	463	424	399	448	476	425	311	398	445	416	394	4968
Poradnia Endokrynologiczna	518	476	576	476	510	614	459	414	532	500	440	438	5953
Poradnia Foniatrzycko-Audiologiczna	594	571	301	28	339	648	651	411	493	512	457	452	5457
Poradnia Gastroenterologiczna	707	666	586	613	703	741	537	433	612	454	461	437	6950
Poradnia Genetyczna	520	455	243	161	332	542	446	324	433	453	488	344	4741
Poradnia Ginekologii Dziecięcej	295	218	185	110	200	251	131	186	274	217	125	200	2392
Poradnia Immunologiczna	322	286	232	90	145	307	390	251	339	326	241	305	3234
Poradnia Kardiologiczna	897	752	573	433	635	742	374	296	808	855	862	789	8016
Poradnia Konsultacyjna	27	17	9	4	18	14	16	6	16	13	10	14	164
Poradnia Laryngologiczna	834	716	350	87	376	447	407	390	521	476	386	465	5455
Poradnia Logopedyczna	667	465	275	2	67	520	674	470	696	659	589	563	5647
Poradnia Nefrologii i Nadciśnienia Tętniczego	472	503	464	431	465	695	537	344	569	616	418	469	5983
Poradnia Neurologiczna i Epileptologiczna	1106	1057	614	281	1085	1100	1091	620	1062	1090	948	811	10865
Poradnia Okulistyczna	1152	1021	585	139	181	297	421	305	667	545	522	602	6437
Poradnia Onkologiczna Dzieci i Młodzieży	647	631	655	670	677	611	558	493	608	646	583	522	7301
Poradnia Psychiatryczna dla Dzieci i Młodzieży	532	383	220	232	353	364	236	281	413	388	327	296	4025
Poradnia Psychologiczna	275	266	200	190	264	300	272	254	331	318	330	366	3366
Poradnia Rehabilitacji Pediatricznej	459	334	209	104	253	285	144	189	331	221	191	143	2863
Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci	521	468	244	61	201	396	369	365	382	354	235	330	3926
Poradnia Transplantacji Nerek	152	144	144	175	145	115	165	114	154	131	133	129	1701
Poradnia Urologiczna	571	579	260	23	89	215	199	191	357	407	330	370	3591
Poradnia Żywienia	636	598	583	604	632	636	646	631	682	647	643	654	7592
Poradnia	15	11	10	3	3	0	3	0	1	2	9	4	61

Pediatryczna													
Poradnia Anestezjologiczna i Leczenia Bólu	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Poradnia Anestezjologiczna	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Poradnia Leczenia Bólu	18	17	11	30	21	12	21	0	11	30	13	33	217
ZESPÓŁ KOORDYNACYJNY ds. LHW	164	0	219	0	151	167	0	0	185	179	0	249	1314
ZESPÓŁ KWALIFIKACJI I WERYFIKACJI CHOROÓB ULTRARZADKICH	42	0	108	0	67	123	0	0	151	69	0	118	678
ZESPÓŁ LECZENIA BÓLU	0	454	276	511	601	749	986	504	553	394	429	420	5877
ZESPÓŁ KWALIFIKACJI – SMA	43	32	42	31	27	32	14	4	60	15	19	23	342
SUMA	15087	13950	10162	6793	10262	13126	11756	9291	13786	13146	11368	11798	140525

Działalność naukowa

Granty NCN, NCBR i MZ

Zakończone w 2020 r.

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu (poniesione koszty)	Jednostka organizacyjna
Ewa Szczerbik (do 31.12.2018 r.) Małgorzata Syczewska (od 01.01.2019 r. do zakończenia projektu)	Strategmed3/3060 11/1/NCBR/2017	Wirtualna Klinika Równowagi	2017-02-01	2020-01-31	1 990 614,66	Pracownia Diagnostyki Narządu Ruchu
Zbigniew Kułaga	6/1/3.1.1b/NPZ/20 17/100/630	Przeprowadzenie kompleksowych badań epidemiologicznych dotyczących sposobu żywienia i stanu odżywienia społeczeństwa polskiego ze szczególnym uwzględnieniem małych dzieci, wraz z identyfikacją czynników ryzyka zaburzeń odżywiania, oceną poziomu aktywności fizycznej, poziomu wiedzy żywieniowej oraz występowania nierówności w zdrowiu w zakresie punktu 3.1.1	2017-06-01	2020-12-31	1 498 260,50	Zakład Zdrowia Publicznego
Zbigniew Kułaga	6/1/3.1.1a/NPZ/20 17/100/631	Przeprowadzenie kompleksowych badań epidemiologicznych dotyczących sposobu żywienia i stanu odżywienia społeczeństwa polskiego ze szczególnym uwzględnieniem dzieci i młodzieży w wieku szkolnym, wraz z identyfikacją czynników ryzyka zaburzeń odżywiania, oceną poziomu aktywności fizycznej, poziomu wiedzy żywieniowej oraz występowania nierówności w zdrowiu w zakresie punktu 3.1.1	2017-06-01	2020-12-31	1 949 920,50	Zakład Zdrowia Publicznego
Radosław Jaworski	UMO/2019/03/X/N Z6/00388	Ocena farmakokinetyki cefazoliny stosowanej w antybiotykowej profilaktyce okołoooperacyjnej u dzieci z wybranymi wrodzonymi wadami serca leczonych z zastosowaniem krążenia pozaustrojowego – badanie pilotażowe	2019-11-07	2020-11-06	39 600,00	Klinika Kardiologii

Kontynuowane w 2020 r.

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu (koszty kwalifikowalne w PLN)	Jednostka organizacyjna
Marcin Roszkowski	STRATEGMED1/23 5773/19/NCBR/2016	Wykorzystanie potencjału regeneracyjnego mezenchymalnych komórek macierzystych	2016-01-01	2021-06-30	1 867 500,00	Klinika Neurochirurgii
Katarzyna Kotulska-Jóźwiak	Strategmed3/3063 06/4/NCBR/2017	Zastosowanie nowych metod rozpoznawania i leczenia padaczki oraz zaburzeń neurorozwojowych u dzieci w oparciu o model kliniczny i komórkowy padaczki zależnej od szlaku mTOR	2017-04-01	2021-09-30	1 655 270,00	Klinika Neurologii i Epileptologii
Joanna Trubicka	UMO-2016/23/B/NZ2/03 064	Identyfikacja nowych zmian genetycznych w nowotworach mózgu o wysokim stopniu złośliwości u dzieci przy użyciu sekwencjonowania nowej generacji oraz ocena ich przydatności klinicznej	2017-07-25	2022-07-24	988 800,00	Zakład Patologii
Piotr Socha	UMO-2018/31/B/NZ5/02 735	Odpowiedź immunologiczna a skład mikrobioty jelitowej u dzieci z niealkoholową chorobą tłuszczową wątroby i nadciśnieniem tętniczym pierwotnym	2019-06-21	2023-06-20	416 920,00	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
Maria Łastowska	UMO-2016/21/B/NZ2/01 785	Zaprojektowanie i ocena wielogenowej sygnatury transkrypcyjnej dla celów diagnostyki molekularnej guzów mózgu u dzieci	2017-04-06	2021-07-05	1 183 900,00	Zakład Patologii
Marzena Kucharczyk	UMO-2016/21/B/NZ5/02 541	Mapowanie punktów złamań u objawowych nosicieli zrównoważonych translokacji chromosomowych de novo w celu identyfikacji nowych loci powiązanych z zaburzeniami rozwoju	2017-04-25	2021-04-24	511 615,00	Zakład Genetyki Medycznej

Rozpoczęte w 2020 r.

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu (koszty kwalifikowalne w PLN)	Jednostka organizacyjna
Piotr Socha	POIR.04.01.02-00-0102/17-00	Opracowanie i wdrożenie innowacyjnej technologii przetworów warzywno-owocowych nowej generacji wzbogaconych błonnikowym preparatem ze skrobi ziemniaczanej o właściwościach prebiotycznych z przeznaczeniem dla dzieci i młodzieży	2020-01-01	2022-12-31	1 186 965,00	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii

Sprawozdania z realizacji grantów NCN, NCBR i MZ w 2020 roku w załączniku nr 1

Granty sponsorowane przez Fundacje

Kierownik grantu	Nr umowy/ sponsor badania	Tytuł grantu	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu w PLN*	Jednostka organizacyjna
Anna Wiernicka	RG3/2017 (Fundacja Nutricia)	Rola hormonów osi mózgowo-jelitowej w rozwoju neofobii pokarmowej u dzieci z genetycznie uwarunkowaną nadwrażliwością na smak gorzki	2018-06-01	2021-05-31	247 546,00	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii

* w przypadku projektu trwającego są to planowane nakłady, w przypadku projektu zakończonego poniesione koszty

Granty realizowane w ramach programów międzynarodowych

HORYZONT 2020 – program ramowy w zakresie badań naukowych i innowacji (2014-2020)

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Akronim	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu* (koszty kwalifikowalne w PLN)	Jednostka organizacyjna
Marek Migdał	777554	Infradev – European Paediatric Translational Research Infrastructure	ID-EPTRI	2018-01-01	2020-04-30	408 350,00	Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii
Marek Migdał	777389	conect4children (Collaborative Network for European Clinical Trials For Children)	c4c	2018-05-01	2024-04-30	2 775 703,00	Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii
Krystyna Chrzanowska	825575	Europejski wspólny program dotyczący chorób rzadkich	EJP RD	2019-01-01	2023-12-31	534 598,00	Zakład Genetyki Medycznej

* w przypadku projektu trwającego są to planowane nakłady, w przypadku projektu zakończonego poniesione koszty

Trzeci Program Zdrowia Unii Europejskiej na lata 2014-2020

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Akronim	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu* (koszty kwalifikowalne w PLN)	Jednostka organizacyjna
Krystyna Chrzanowska	831390	Orphanet Newtwork – ONW	ONW	2018-06-01	2021-06-30	322 325,00	Zakład Genetyki Medycznej
Beata Wolska-Kuśnierz	947180	Rejestr metadanych dla ERN RITA	MERITA	2020-05-01	2023-04-30	34 079,20	Klinika Immunologii
Piotr Kaliciński	947629	Europejski Rejestr Transplantacji Dziecięcej	PETER	2020-07-01	2023-06-30	142 684,50	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów

**Program Współpracy Interreg V.A. Meklemburgia–Pomorze
Przednie/Brandenburgia/Polska**

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Akronim	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu* (koszty kwalifikowalne w PLN)	Jednostka organizacyjna
Małgorzata Pac	INT10	Innowacyjny polsko-niemiecki transgraniczny program wczesnej diagnostyki i leczenia chorób rzadkich u noworodków	Rare Screen	2017-10-01	2021-09-30	581 049,00	Klinika Immunologii

Grant sponsorowany przez Dairy Goat Co-operative (N.Z) Ltd

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Akronim	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu* (koszty kwalifikowalne w PLN)	Jednostka organizacyjna
Dariusz Gruszczyński	362/2020	Wpływ karmienia niemowląt mieszanką na bazie mleka koziego lub mleka krowiego na częstość atopowego zapalenia skóry	GiraFFE	2020-04-01	2028-05-31	2 774 107,00	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka

* w przypadku projektu trwającego są to planowane nakłady, w przypadku projektu zakończonego poniesione koszty

Współpraca IPCZD w badaniach prowadzonych przez ośrodki zagraniczne i krajowe (na podstawie umowy międzyośrodkowej)

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Akronim	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Jednostka organizacyjna
Jan Patzer	541/19	Zbiór w instytucjach gram-negatywnych i gram-pozytywnych izolatów bakterii tlenowych u pacjentów z zakażeniami skóry i głębokich warstw skóry, zakażeniami dolnych dróg oddechowych, zakażeniami wewnątrzbrzuszными, zakażeniami krwi lub zakażeniami dróg moczowych, w celu określenia profilu wrażliwości danych izolatów		2019-01-01	2020-01-01	Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej
Elżbieta Czarnowska	ERA-CVD/LYMIT-DIS/1/2017	Celowana terapia naczyń chłonnych i mikrowieńcowych w zespole metabolicznym z niewydolnością miokardium oraz zachowaną frakcją wyrzutową serca (HFpEF)	LyMiT Dis	2017-07-01	2021-03-31	Zakład Patologii

Projekty szkoleniowe

Program Operacyjny Wiedza Edukacja Rozwój (PO WER)

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Akronim	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu* (koszty kwalifikowalne w PLN)	Jednostka organizacyjna
Grażyna Brzezińska-Rajszys	POWR.05.04.00-00-0161/18-00/100/2018/569	Program wszechstronnego szkolenia w kardiologii interwencyjnej u dzieci	Power-Kid	2018-10-01	2023-10-31	2 351 221,00	Klinika Kardiologii
Piotr Kaliciński	POWR.05.04.00-00-0164/18-00	Program wszechstronnego szkolenia w wideochirurgii (chirurgii minimalnego dostępu) w oparciu o zaawansowane techniki symulacji	SIMVID	2019-01-01	2021-12-31	4 920 482,00	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów

* w przypadku projektu trwającego są to planowane nakłady, w przypadku projektu zakończonego poniesione koszty

Sprawozdania z realizacji projektów współfinansowanych ze środków zagranicznych lub w ramach programów międzynarodowych w 2020 roku w załączniku nr 2

Statutowe zadania badawcze

Nr zadania	Kierownik statutowego zadania	Jednostka organizacyjna	Termin rozpoczęcia	Termin zakończenia	Tytuł statutowego zadania
236/15	Agnieszka Sowińska	Zakład Patologii	2015-11-01	2020-04-30	Znaczenie bariery jelitowej w patogenezie celiakii wieku dziecięcego – ocena wybranych markerów techniką elektronowej mikroskopii transmisyjnej i konfokalnej
237/15	Anna Świąder-Leśniak	Pracownia Antropologii	2015-11-01	2020-12-31	Ocena składu ciała i tempa wzrastania pacjentów z zespołem Silvera i Russella leczonych ludzkim rekombinowanym hormonem wzrostu
240/16	Maciej Jaworski	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2016-08-16	2021-12-31	Ocena powtarzalności pomiarów gęstości kości i składu tkanek miękkich metodą obwodowej tomografii komputerowej oraz sprawności fizycznej i koordynacji ruchowej metodą mechanograficzną u dzieci 5-18 lat
243/16	Joanna Biełta	Zakład Patologii	2016-08-16	2020-12-31	Ocena znaczenia bariery jelitowej w patogenezie choroby Crohna u dzieci w zależności od wieku zachorowania
244/16	Joanna Jędrzejczak-Młodziejewska	Klinika Okulistyki	2016-08-16	2020-08-15	Zastosowanie optycznej koherentnej tomografii oraz angiografii OCT u dzieci ze schorzeniami demielinizacyjno – zapalnymi
249/17	Wojciech Jańczyk	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2017-08-07	2020-02-29	Znaczenie i częstość występowania markerów odpowiedzi autoimmunologicznej u pacjentów z chorobą Wilsona
250/17	Aldona Wierzbicka-Rucińska	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2017-08-07	2020-12-31	Ocena zaburzeń immunologicznych u dzieci z makroAST
251/17	Piotr Czubkowski	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2017-08-07	2021-08-06	Ocena czynników ryzyka miażdżycy u dzieci z nieswoistymi zapaleniami jelit

253/17	Zbigniew Kułaga	Zakład Zdrowia Publicznego	2017-08-07	2020-08-06	Trendy urodzeniowej masy ciała i trwania ciąży w Polsce
254/17	Anna Guzek	Ośrodek Audiologii i Foniatrii	2017-08-07	2020-05-31	Usprawnianie funkcji słuchowych i fonologicznych dzieci z centralnymi zaburzeniami przetwarzania słuchowego (CAPD) z wykorzystaniem treningów słuchowych
255/17	Małgorzata Żuk	Klinika Kardiologii	2017-08-07	2021-03-06	Zastosowanie metod diagnostyki nieinwazyjnej we wczesnym rozpoznaniu choroby wątroby związanej z operacją Fontana (FALD, <i>Fontan-associated liver disease</i>) u pacjentów z czynnościowo pojedynczą komorą
256/18	Joanna Bierła	Zakład Patologii	2018-06-15	2021-06-14	Znaczenie FABP1 i LSDP5 – białek biorących udział w transporcie i metabolizmie tłuszczów – w ocenie stopnia stłuszczenia/zwłóknienia wątroby u pacjentów z chorobą Wilsona
257/18	Mieczysław Szałecki	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	2018-06-15	2021-12-31	Ocena endokrynologiczna dzieci z zespołem Shwachmana – Diamonda
258/18	Joanna Ratyńska	Ośrodek Audiologii i Foniatrii	2018-06-15	2021-06-14	Zastosowanie Metody Tomatisa u dzieci z centralnymi zaburzeniami słuchu
259/18	Ewa Konopka	Zakład Patologii	2018-06-15	2021-06-14	Monitorowanie diety bezglutenowej u dzieci z celiakią – ocena przydatności nowych bezinwazyjnych testów badających peptydy glutenu w moczu
260/18	Barbara Pietrucha	Zespół Poradni Specjalistycznych	2018-06-15	2021-06-14	Ocena stopnia nasilenia zmian płucnych u chorych z zespołem ataksja–teleangiektazja (A–T) przy zastosowaniu wysokorozdzielczego rezonansu magnetycznego i czułych biomarkerów procesu zapalnego, w okresie poprzedzającym progresję choroby w kierunku zagrażającej życiu niewydolności oddechowej
261/18	Violetta Wojno	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2018-06-15	2021-06-14	Metoda endoskopowa jako wspomaganie kompleksowego leczenia otyłości ołbrzymiej u nastolatków
263/19	Dorota Wesół-Kucharska	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	2019-09-12	2022-09-11	Czynnik wzrostu fibroblastów-21 jako marker skuteczności leczenia dietą ketogeniczną w chorobach mitochondrialnych
264/19	Julita Latka-Grot	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	2019-09-02	2022-09-01	Optymalizacja długości antybiotykoterapii w oparciu o pomiary prokalcytoniny u noworodków z sepsą o późnym początku – badanie z randomizacją
265/19	Maja Klaudel-Dreszler	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2019-09-12	2022-09-11	Ocena skuteczności i bezpieczeństwa szczepień przeciwko wirusowemu zapaleniu wątroby typu B, błonicy i tężcowi u dzieci po przeszczepieniu wątroby
266/19	Andrzej Kansy	Klinika Kardiologii	2019-09-12	2021-05-11	Długa pentraksyna (PTX3) u dzieci z wrodzonymi wadami serca po zabiegach kardiologicznych w krążeniu pozaustrojowym – udział w zespole uogólnionej odpowiedzi zapalnej (SIRS) oraz jej potencjał diagnostyczny i terapeutyczny

267/19	Kowalska Katarzyna	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2019-09-12	2021-09-11	Opracowanie receptury pokarmów kontrastujących wykorzystanych podczas VFSS (Video Fluoroscopy Swallow Study)
268/20	Katarzyna Iwanicka- -Pronicka	Ośrodek Audiologii i Foniatryi	2020-09-09	2023-09-08	Znaczenie submikroskopowych mikroaberracji chromosomowych o charakterze delecji/duplikacji, ze szczególnym uwzględnieniem zmian w locus 15q15.3, w etiopatogenezie niedosłuchu odbiorczego
269/20	Elżbieta Moszczyńska	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	2020-09-16	2022-09-15	Czynniki prognostyczne całościowego stanu zdrowia psychospołecznego u pacjentów w wieku rozwojowym po zakończonym leczeniu czaszkogardłaka
270/20	Dorota Bulsiewicz	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	2020-09-22	2023-09-21	Wlew z heparyny dla przedłużenia użyteczności cewników centralnych u noworodków – badanie randomizowane z grupą kontrolną
271/20	Edyta Czekuć- -Kryśkiewicz	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2020-09-25	2022-09-24	Wprowadzenie nowej metody diagnostycznej – oznaczenie metoksykatecholamin (metanefryny, normetanefryny oraz 3-metoksytyraminy) w dobowej zbiórce moczu oraz krwi metodą LC-MS/MS.

Granty wewnętrzne

Nr grantu wewnętrznego	Kierownik grantu wewnętrznego	Jednostka organizacyjna	Termin rozpoczęcia	Termin zakończenia	Tytuł grantu wewnętrznego
S128/2013	Alicja Korpysz	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	2016-01-01	2021-12-31	Zmiany parametrów metabolizmu kostnego oraz statusu kostno-mięśniowego u dzieci z hipotrofią wewnątrzmaciczną, przed i w trakcie zastosowania hormonu wzrostu-ocena wartości predykcyjnych wczesnych badań biochemicznych
S138/2014	Anna Tylicki-Szymańska	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	2014-08-01	2020-10-31	Ocena efektywności wieloletniego leczenia pacjentów z wybranymi wrodzonymi błędami metabolizmu: deficytem biotynidazy, leucynozą, kwasicą propionową, izowalerialną i acydurią glutarową typu 1
S145/2016	Ewa Pronicka	Zakład Genetyki Medycznej	2016-08-16	2020-08-15	Badania nad etiopatogenezą dysfunkcji mitochondriów u pacjentów z negatywnym wynikiem sekwencjonowania całego eksomu (WES)
S147/2016	Bożena Cukrowska	Zakład Patologii	2016-08-16	2020-12-31	Genetyczne i serologiczne badania przesiewowe w kierunku celiakii w grupach ryzyka ze szczególnym uwzględnieniem krewnych oraz chorych na cukrzycę typu 1 – opracowanie algorytmu postępowania w populacji polskiej
S149/2016	Małgorzata Krajewska-Walasek	Zakład Genetyki Medycznej	2016-08-16	2021-05-31	Zespół Kabuki: analiza fenotypu i genotypu z wykorzystaniem nowych technologii molekularnych i bioinformatycznych
S150/2017	Ryszard Grenda	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	2017-04-01	2020-12-31	Wczesna identyfikacja chorych po transplantacji nerki o podwyższonym ryzyku humoralnego odrzucania (ang. <i>antibody mediated rejection</i> ; AMR) poprzez monitorowanie obecności swoistych przeciwciał anty-HLA (ang. <i>donor-specific antibodies</i> ; DSA)
S152/2017	Wiesława Grajkowska	Zakład Patologii	2017-04-01	2020-09-15	Poszukiwanie tła molekularnego warunkującego występowanie padaczki u pacjentów ze stwardnieniem guzowatym
S154/2017	Joanna Pawłowska	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2017-04-01	2020-01-31	Charakterystyka wybranych parametrów odpornościowych w wątrobie i krwi obwodowej u dzieci z atrezią dróg żółciowych
S156/2017	Bożena Cukrowska	Zakład Patologii	2017-09-20	2021-05-31	Ocena profilu metabolicznego mikrobioty jelitowej w kale dzieci z aktywną celiakią i na diecie bezglutenowej w porównaniu do członków rodziny z niskim i wysokim ryzykiem genetycznym rozwoju choroby trzewnej
S157/2017	Bożenna Dembowska-Bagińska	Klinika Onkologii	2017-09-20	2021-09-15	Ocena markerów molekularnych na poziomie zmian nukleotydowych oraz aberracji chromosomowych w chłoniakach limfoblastycznych u dzieci. Badania wstępne
S158/2017	Anna Dobrzańska	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	2017-09-20	2020-09-19	Wpływ polimorfizmów pojedynczych nukleotydów (SNP) na obraz kliniczny wrodzonego zakażenia wirusem cytomegalii

S160/2017	Elżbieta Jurkiewicz	Zakład Diagnostyki Obrazowej	2017-09-20	2021-12-31	Walidacja zastosowania elastografii rezonansu magnetycznego (MREI – Magnetic Resonance Elastography) w chorobach wątroby w pediatrycznej grupie wiekowej, z pozycji metody o ugruntowanej wartości w ocenie wątroby u pacjentów dorosłych
S161/2017	Teresa Joanna Stradomska	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2017-09-20	2021-07-19	Badanie poziomu kwasu fitynowego w surowicy jako metoda różnicowania w chorobach peroksydacyjnych. Opracowanie wartości referencyjnych.
S162/2018	Mieczysław Litwin	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	2018-06-15	2021-06-14	Ustalenie podłoża molekularnego niesyndromicznych postaci zespołu aorty brzusznej z zastosowaniem sekwencjonowania całego eksomu
S163/2018	Bożena Cukrowska	Zakład Patologii	2018-06-15	2021-06-14	Diagnostyka molekularna w alergii pokarmowej – ocena profilu uczulenia u dzieci przy użyciu nowoczesnej technologii nanomacierzy ALEX
S164/2018	Mieczysław Szałecki	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	2018-06-15	2020-12-14	Weryfikacja dokładności oceny wieku kostnego w populacji polskiej metodą automatyczną w porównaniu z oceną tradycyjną, na podstawie atlasu Greulich-Pyle
S165/2018	Mieczysław Litwin	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	2018-06-15	2021-06-14	Opracowanie norm długości nerek u zdrowych dzieci i młodzieży
S166/2018	Jarosław Kierkuś	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2018-06-15	2021-06-14	Ocena wpływu indywidualnie dobranej diety eliminacyjnej specyficznej dla NZJ na przepuszczalność bariery jelitowej oraz aktywność choroby u dzieci z zaostrzeniem choroby Crohna i wrzodziejącego zapalenia jelita grubego
S167/2018	Katarzyna Dzierżanowska-Fangrat	Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	2018-06-15	2020-12-14	Wielkoskalowe profilowanie ekspresji miRNA komórkowego i wirusa Epsteina-Barr u pacjentów pediatrycznych po transplantacji wątroby z przewlekłą wysoką wiremią
S168/2018	Katarzyna Kotulska-Jóźwiak	Klinika Neurologii i Epileptologii	2018-06-15	2021-06-14	Badanie wybranych wskaźników odpowiedzi zapalnej w poszukiwaniu mechanizmów działania przeciwpadaczkowego inhibitorów szlaku mTOR u dzieci ze stwardnieniem guzowatym – badanie pilotażowe
S169/2018	Dariusz Gruszfeld	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	2018-06-15	2021-06-14	Wrodzone choroby metaboliczne jako przyczyna wczesnej śmiertelności u noworodków i niemowląt – ocena epidemiologiczna z wykorzystaniem spójnego algorytmu diagnostycznego
S170/2018	Elżbieta Jurkiewicz	Zakład Diagnostyki Obrazowej	2018-06-15	2021-12-31	Walidacja urografii dynamicznej rezonansu magnetycznego jako metody służącej ocenie czynności nerek u pacjentów pediatrycznych
S171/2018	Janusz Książyk	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	2018-06-15	2021-10-14	Wpływ diety bogatobiałkowej z ograniczeniem węglowodanów złożonych na stan odżywienia i wyniki badań laboratoryjnych w chorobach spichrzania glikogenu
S172/2018	Jacek Michałkiewicz	Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	2018-06-15	2021-06-14	Wpływ krótko-łańcuchowych kwasów tłuszczowych (SCFAs) na wybrane parametry odpornościowe u dzieci z NAFLD

S173/2018	Marek Szymczak	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	2018-06-15	2020-12-30	Retrospektywna analiza powikłań żółciowych u dzieci po przeszczepieniu fragmentu wątroby od żywego dawcy
S174/2018	Janusz Książyk	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	2018-06-15	2021-06-14	Stres oksydacyjny i wybrane markery zapalne jako czynniki towarzyszące wystąpieniu epizodu hiperamonemicznego u chorych z deficytami enzymów cyklu mocznikowego (UCD)
S175/2018	Barbara Piątosza	Pracownia Zgodności Tkankowej	2018-06-15	2022-06-14	Próba oceny przydatności różnicowania efektorowych limfocytów T pomocniczych za pomocą oceny ekspresji receptorów chemokinowych w diagnostyce różnicowej ciężkich zmian zapalnych skóry
S176/2018	Lidia Ziółkowska	Klinika Kardiologii	2018-06-15	2021-06-14	Analiza profilu klinicznego i molekularnego kardiomiopatii przerostowej u dzieci
S177/2018	Lidia Ziółkowska	Klinika Kardiologii	2018-06-15	2021-06-14	Analiza kliniczna i molekularna kardiomiopatii pod postacią niescalenia mięśnia lewej komory serca u dzieci
S178/2018	Piotr Socha	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2018-06-15	2021-06-14	Analiza profili metabolomicznych u dzieci chorych na niealkoholowe stłuszczenie wątroby z wykorzystaniem chromatografii cieczowej sprzężonej ze spektrometrią mas typu kwadrupol z detekcją czasu przelotu (LC-MS/QTOF)
S179/2018	Hor Ismail	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	2018-06-15	2021-06-14	Analiza wyników przeszczepiania nerek u pacjentów pediatrycznych ze schyłkową niewydolnością nerek i dysfunkcją dolnych dróg moczowych
S180/2019	Krystyna Chrzanowska	Zakład Genetyki Medycznej	2019-09-02	2022-09-01	Ustalenie etiopatogenezy oraz ocena spektrum objawów klinicznych u pacjentów z podejrzeniem zespołu Silvera i Russella bez typowych zmian (epi)genetycznych
S181/2019	Krystyna Chrzanowska	Zakład Genetyki Medycznej	2019-09-02	2021-09-01	Zastosowanie mikromacierzy SNP w diagnostyce chorób dziedzicznych autosomalnie recesywnie na przykładzie wielotorbielowości nerek
S182/2019	Agnieszka Madej-Pilarczyk	Zakład Genetyki Medycznej	2019-09-02	2022-09-01	Analiza zmienności genotypowo-fenotypowych wybranych kolagenopatii z wykorzystaniem wielkoskalowych technik molekularnych
S183/2019	Marek Szymczak	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	2019-09-02	2022-02-28	Analiza czynności nerek we wczesnym okresie okołoperacyjnym u dzieci po transplantacji wątroby – badanie prospektywne
S184/2019	Andrzej Kansy	Klinika Kardiologii	2019-09-12	2022-08-31	Ocena odległych wyników leczenia dzieci po operacji całkowitego nieprawidłowego spływu żył płucnych (TAPVC). Polskie badanie wieloośrodkowe – krajowy rejestr operacji kardiologicznych (KROK)
S185/2019	Elżbieta Jurkiewicz	Zakład Diagnostyki Obrazowej	2019-12-16	2022-12-15	Walidacja ultrasonografii wzmocnionej kontrastem jako metody służącej ocenie unaczynienia i mikroperfuzji nerki przeszczepionej, a także diagnostyki zmian ogniskowych w nerkach własnych

S186/2020	Bożena Cukrowska	Zakład Patologii	2020-09-09	2022-09-08	Mitochondrialny DNA w chorobach autoimmunizacyjnych wieku dziecięcego – badanie wariantów genetycznych w cukrzycy typu 1 i celiakii
S187/2020	Bożenna Dembowska-Bagińska	Klinika Onkologii	2020-09-08	2022-09-08	Znaczenie somatycznych i germinalnych markerów molekularnych w diagnostyce klinicznej hepatoblastoma
S188/2020	Małgorzata Pac	Klinika Immunologii	2020-09-16	2023-09-15	Ocena korelacji aktywności wybranych składowych układu dopełniacza z fenotypem klinicznym i genetycznym u dzieci z wrodzonymi niedoborami układu dopełniacza
S189/2020	Piotr Czubkowski	Poradnia Chorób i Transplantacji Wątroby	2020-09-16	2022-09-15	Ocena statusu serologicznego COVID-19 oraz wpływu pandemii na jakość życia i opiekę medyczną u dzieci i młodzieży po transplantacji wątroby
S190/2020	Anna Tyłki-Szymańska	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	2020-09-18	2022-02-17	Analiza kliniczna, biochemiczna i molekularna wrodzonych i wtórnych zaburzeń glikozylacji

Sprawozdania z realizacji ukończonych grantów wewnętrznych oraz statutowych zadań badawczych w 2020 roku w załączniku nr 3.

Badania naukowe/Prace rozwojowe służące rozwojowi młodych naukowców

Nr zadania	Kierownik zadania	Jednostka organizacyjna	Główny wykonawca – młody naukowiec	Termin rozpoczęcia	Termin zakończenia	Tytuł zadania badawczego
M20/16	Mieczysław Litwin	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	Renata Grzywa-Czuba	2016-08-16	2021-08-15	Profil ekspresji insulinopodobnego czynnika wzrostu-1 (IGF-1), receptora IGF-1 (IGF-1R) oraz receptorów naturalnego układu odporności (NOD1 i NOD2) w leukocytach krwi obwodowej u dzieci z nadciśnieniem tętniczym pierwotnym (ntp)
M22/17	Piotr Socha	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Sebastian Więckowski	2017-08-07	2021-03-31	Nieinwazyjna ocena stłuszczenia i włóknienia wątroby u otyłych pacjentów wykorzystująca pomiary elastograficzne i czynniki genetyczne
M23/17	Małgorzata Krajewska-Walasek	Zakład Genetyki Medycznej	Marlena Młynek	2017-08-07	2021-08-06	Ocena wykorzystania techniki array CGH w diagnostyce prenatalnej płodów z nieprawidłowym wynikiem badania USG oraz prawidłowym kariotypem
M24/17	Mieczysław Litwin	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	Ewa Kowalska	2017-08-07	2021-08-06	Profil metabolomiczny dzieci chorych na nadciśnienie tętnicze pierwotne za pomocą analizy metodą chromatografii cieczowej z detekcją mas LC-MS/QTOF
M27/17	Elżbieta Jurkiewicz	Zakład Diagnostyki Obrazowej	Jędrzej Sarnecki	2017-08-07	2020-02-29	Ocena sztywności aorty i masy lewej komory w badaniu metodą rezonansu magnetycznego u pediatrycznych pacjentów z pierwotnym nadciśnieniem tętniczym
M29/18	Mieczysław Litwin	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	Paulina Halat-Wolska	2018-07-24	2021-07-31	Zespół Alporta: określenie profilu molekularnego, ustalenie korelacji genotyp-fenotyp, nowy model diagnostyki i weryfikacja obowiązujących standardów postępowania
M30/18	Mieczysław Litwin	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	Łukasz Obrycki	2018-07-24	2021-10-31	Analiza rytmów ciśnienia tętniczego u dzieci i młodzieży z nadciśnieniem tętniczym pierwotnym
M31/18	Katarzyna Bieganowska	Klinika Kardiologii	Magdalena Pelc	2018-07-24	2022-07-31	Analiza profilu klinicznego i molekularnego u pacjentów pediatrycznych z polimorficzną arytmia komorową

M33/18	Dariusz Gruszfeld	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	Eliza Michalska	2018-07-24	2021-02-22	Przydatność monitora NIPE w ocenie bólu pooperacyjnego oraz ostrego u noworodków
M35/18	Mieczysław Szalecki	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	Jolanta Świdarska	2018-10-26	2021-12-31	Ocena częstości występowania stłuszczenia i włókienia wątroby u pacjentów z cukrzycą typu 1 oraz wpływ czynników genetycznych
M36/18	Wiesława Grajkowska	Zakład Patologii	Sylwia Szymańska	2018-10-26	2021-10-25	Ekspresja tkankowa liganda dla receptora programowanej śmierci 1 (PDL-1) w biopsjach endomiokardialnych pacjentów po przeszczepieniu serca – związek z odrzucaniem allograftu
M37/19	Irena Jankowska	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Patryk Lipiński	2019-09-02	2021-09-01	Zastosowanie sekwencjonowania całoeksomowego w diagnostyce rzadkich chorób cholestatycznych wątroby
M38/19	Joanna Pawłowska	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Dominika Kaps-Kopiec	2019-09-02	2023-03-01	Ocena czynników wpływających na wyniki leczenia pacjentów z autoimmunizacyjnym zapaleniem wątroby
M39/19	Krystyna Chrzanowska	Zakład Genetyki Medycznej	Beata Chałupczyńska	2019-09-02	2022-09-01	Analiza podłoża molekularnego, ustalenie korelacji genotyp-fenotyp i weryfikacja modelu diagnostyki genetycznej w zespołach padaczkowych
M40/19	Krystyna Chrzanowska	Zakład Genetyki Medycznej	Małgorzata Danowska	2019-09-02	2022-09-01	Badanie profilu molekularnego genu CYP1B1 w populacji polskich pacjentów z jaskrą pierwotną wrodzoną
M41/19	Bożena Cukrowska	Zakład Patologii	Agnieszka Ochocińska	2019-09-02	2022-09-01	Znaczenie wybranych peptydów i białek biologicznie czynnych w przebiegu cukrzycy typu 1 u dzieci: wpływ przestrzegania i nieprzestrzegania ścisłej kontroli glikemii

M42/19	Ryszard Grenda	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	Łukasz Obrycki	2019-09-02	2021-09-01	Ocena użyteczności całodobowego pomiaru ciśnienia centralnego u dzieci i młodzieży z nadciśnieniem tętniczym pierwotnym
M43/19	Jarosław Kierkuś	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Edyta Szymańska	2019-09-02	2021-09-01	Stężenie zonuliny we krwi w kale jako nieinwazyjny biomarker przepuszczalności jelit u pacjentów z nieswoistymi chorobami jelit: korelacja z lokalizacją i ciężkością choroby, porównanie z kalprotektyną w kale
M44/19	Justyna Czech- Kowalska	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	Aleksandra Pietrzyk	2019-09-02	2022-09-08	Wykorzystanie oznaczeń stężenia neopteryny oraz metabolitów tryptofanu w diagnostyce cytomegalii i toksoplazmazy w okresie noworodkowym
M45/19	Katarzyna Kotulska- Józwiak	Klinika Neurologii i Epileptologii	Iwona Puzio- Bochen	2019-09-12	2021-09-30	Wpływ opóźnienia rozpoczęcia terapii immunomodulującej lekami I linii na jej skuteczność – badanie w grupie pacjentów z SM o wczesnym początku
M46/19	Piotr Socha	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Katarzyna Wołochowska	2019-11-15	2022-11-14	Zaburzenia połykania u pacjentów z SMA
M47/20	Joanna Pawłowska	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Marta Lipiec	2020-09-09	2022-09-08	Czy niskie stężenie ceruloplazminy u pacjentów z potwierdzonym molekularnie zespołem Gilberta ma związek z układem heterozygotycznym choroby Wilsona lub rzadkimi mutacjami genów związanych z gospodarką miedzią?
M48/20	Agnieszka Madej- Pilarczyk	Zakład Genetyki Medycznej	Marzena Kucharczyk	2020-09-09	2023-09-08	Analiza profilu klinicznego i molekularnego w grupie pacjentów pediatrycznych z albinizmem
M49/20	Justyna Czech- Kowalska	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	Katarzyna Chada- Borowiecka	2020-09-23	2023-09-22	Ocena zasobów ustrojowych witamin rozpuszczalnych w tłuszczach u noworodków i niemowląt z cholestazą

Projekty wewnętrzne – „grant na grant”

Nr „grantu na grant”	Kierownik „grantu na grant”	Jednostka organizacyjna	Termin rozpoczęcia	Termin zakończenia	Tytuł „grantu na grant”
G-G1/2019	Joanna Bierła	Zakład Patologii	2019-09-02	2021-09-01	Zaburzenia mitofagii hepatocytów w patogenezie choroby Wilsona: poszukiwanie nowych biomarkerów do stratyfikacji pacjentów
G-G2/2019	Teresa Joanna Stradomska	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2019-09-02	2021-09-01	Analiza profilu steroidowego w moczu metodą chromatografii gazowej sprzężonej ze spektrometrią mas (GC/MS) w diagnostyce zespołu policystycznych jajników
G-G3/2019	Małgorzata Syczewska	Pracownia Diagnostyki Narządu Ruchu	2019-09-02	2021-09-01	Personalizacja parametrów bezwładnościowych segmentów ciała wykorzystująca rezonans magnetyczny (<i>whole body</i>) i system do pomiaru geometrii ciała 3D
G-G4/2019	Katarzyna Kotulska-Jóźwiak	Klinika Neurologii i Epileptologii	2019-09-02	2021-03-31	Przygotowanie wniosku grantowego dla projektu: Porównanie rapamycyny i wigaibatryny w prewencji padaczki u niemowląt ze stwardnieniem guzowatym
G-G5/2019	Grzegorz Oracz	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2019-09-12	2021-09-11	Ocena gospodarki węglowodanowej, wapniowo-fosforanowej oraz metabolizmu kostnego u dzieci z przewlekłym zapaleniem trzustki
G-G6/2019	Wojciech Jańczyk	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2019-09-12	2021-09-11	Analiza wybranych parametrów przepuszczalności bariery jelitowej u dzieci z niealkoholową chorobą tłuszczową wątroby (NAFLD) – interwencyjne badanie otwarte
G-G7/2020	Joanna Trubicka	Zakład Patologii	2020-09-09	2022-09-08	Fuzje genów z rodziny NTRK i ich znaczenie w patogenezie i leczeniu złośliwych nowotworów mózgu u dzieci
G-G8/2020	Wiesława Grajkowska	Zakład Patologii	2020-09-09	2023-09-08	Wyściółczaki u dzieci – próba wyodrębnienia markerów prognostycznych i predykcyjnych
G-G9/2020	Agnieszka Różdżyńska-Świątkowska	Pracownia Antropologii	2020-09-09	2022-09-08	Opracowanie norm dla szerokości szpary powiekowej jako cechy niezbędnej w diagnostyce Płodowego Zespołu Alkoholowego (FAS) – badanie pilotażowe
G-G10/2020	Joanna Trojanek	Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	2020-09-09	2022-09-08	Opracowanie metody oznaczania ekspresji metaloproteinaz i ich endogennych inhibitorów w leukocytach i osoczu u dzieci z pierwotnym nadciśnieniem tętniczym (NTP), niealkoholowym stłuszczeniem wątroby (NAFLD) oraz otyłości prostej
G-G11/2020	Aldona Wierzbicka-Rucińska	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2020-09-09	2022-09-08	Znaczenie wybranych mikro-RNA dla oceny uszkodzenia wątroby w wybranych chorobach wątroby

Sprawozdania z realizacji ukończonych zadań badawczych służących rozwojowi młodych naukowców w 2020 roku w Załączniku nr 3.

Niekomercyjne badania kliniczne

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Akronim	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu (koszty kwalifikowalne w PLN)	Jednostka organizacyjna
Katarzyna Kotulska-Jóźwiak	2019/ABM/01/00034-00	Randomizowane, podwójnie zaślepione badanie kliniczne oceniające bezpieczeństwo i skuteczność rapamycyny w porównaniu do wigabatryny w leczeniu profilaktycznym niemowląt ze stwardnieniem guzowatym	ViRAP	2020-04-01	2026-03-30	23 119 125,00	Klinika Neurologii i Epileptologii
Mieczysław Szalecki	2019/ABM/01/00054-00	Ocena wpływu fenofibratu na funkcję komórek beta trzustki u dzieci z nowo rozpoznaną cukrzycą typu 1	PRIFEN	2020-05-01	2024-12-31	972 200,00	Klinika Endokrynologii i Diabetologii
Dariusz Rokicki	2020/ABM/01/00047-00	Ocena skuteczności i bezpieczeństwa empagliflozyny w leczeniu neutropenii u pacjentów z glikogenezą 1b	EMPATia	2020-10-01	2025-03-31	5 282 792,09	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych

Badania kliniczne produktów leczniczych/badania obserwacyjne

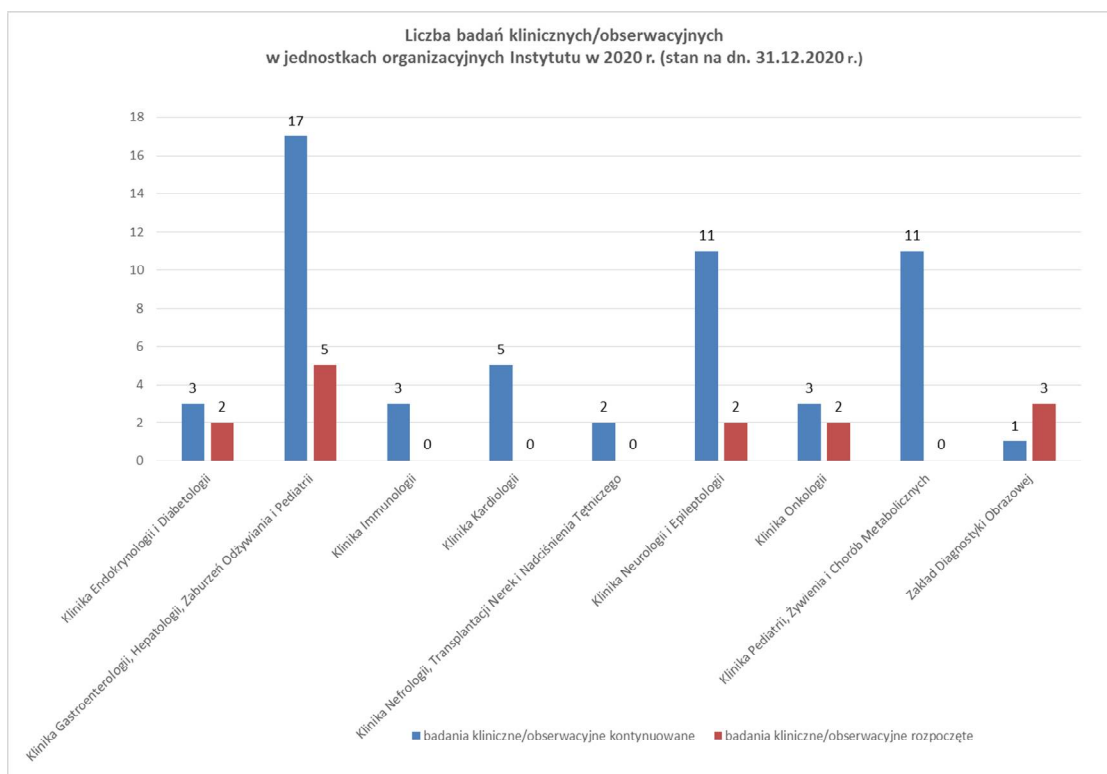
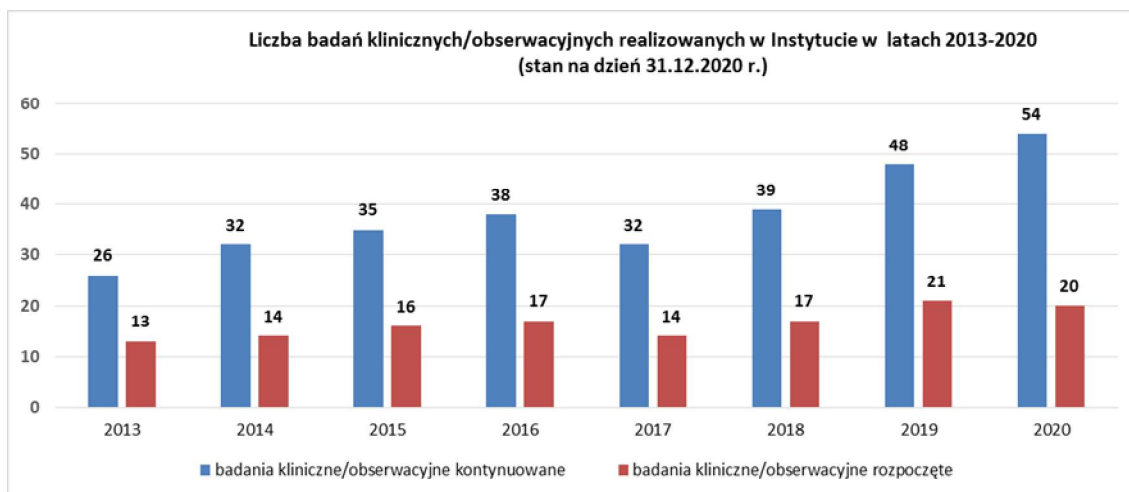
W 2020 r. Instytut podpisał umowy na realizację 22 nowych badań klinicznych i obserwacyjnych, na łączną kwotę 3 308 tys. zł. Dodatkowo Instytut otrzymał dofinansowanie z ABM w latach 2020-2027 na 4 projekty: 3 niekomercyjne badania kliniczne o wartości łącznej 44 987 tys. zł oraz 1 grant na Centrum Wsparcia Pediatrycznych Badań Klinicznych na kwotę 9 494 tys. zł – do realizacji w latach 2021-2025.

W IV kwartale 2020 r. złożono wnioski do URPL o zgodę na niekomercyjne badanie kliniczne leków w leczeniu profilaktycznym niemowląt ze stwardnieniem guzowatym (ViRAP), przygotowywano dokumentację do złożenia na niekomercyjne badanie kliniczne „Ocena skuteczności i bezpieczeństwa empagliflozyny w leczeniu neutropenii u pacjentów z glikogenezą 1b”, natomiast dla dwóch pozostałych grantów rozpoczynających się w 2021 r. – „Centrum Wsparcia Pediatrycznych Badań Klinicznych” i „Zastosowanie terapii celowanej u dzieci od 3. do 18. r.ż. z rozpoznaniem rozlanego naciekającego glejaka mostu w oparciu o wyniki badań genetycznych” (DIPGen) – przygotowano i otwarto przetargi na systemy informatyczne, prace budowlane oraz zakup wyposażenia.

Dodatkowo uzyskano zgodę z URPL i KB na niekomercyjne badanie kliniczne „Profilaktyczne leczenie przetrwałego przewodu tętniczego u wcześniaków za pomocą acetaminofenu – paracetamol” (TREOCAPA), finansowane w ramach grantu c4c oraz złożono wnioski o zgodę do URPL na niekomercyjne badanie kliniczne „Zastosowanie mezenchymalnych komórek macierzystych w celu uzyskaniu zrostu kostnego u chorych leczonych operacyjnie z powodu skoliozy idiopatycznej”, finansowane w ramach grantu STATEGMED 1/EXPLORE ME.

Dziedziny badań klinicznych/badań obserwacyjnych dotychczas realizowanych w naszym ośrodku:

- **choroby metaboliczne** (choroba Gauchera, choroba Fabry'ego, heterozygotyczna postać hipercholesterolemii rodzinnej, choroba Huntera, choroba Niemann–Picka typu C, zespół Morquio, alfa mannozydoza, mukopolisacharydoza typu I, choroba Pompego, deficyt lizosomalnej kwaśnej lipazy, hipertyrozinemia typu I, zaburzenie cyklu mocznikowego);
- **diabetologia** (cukrzyca typu 1 i 2);
- **endokrynologia** (niedobór hormonu wzrostu, zespół Turnera);
- **gastroenterologia** (choroba Crohna, zaparcie czynnościowe, wrzodziejące zapalenie jelita grubego, nadżerkowy refluks żołądkowo-przełykowy, przewlekłe zapalenie wątroby, leki stosowane po przeszczepie wątroby, zespół Alagille'a, cholestaza wewnątrzwątrobową, biegunka wywołana zakażeniem *Clostridium difficile*, niedokrwistość z niedoboru żelaza, choroba Wilsona);
- **immunologia** (pierwotne niedobory odporności, zespół ataksji-teleangiektazji);
- **kardiologia** (tętnicze nadciśnienie płucne, kardiomiopatia rozstrzeniowa, objawowa przewlekła niewydolność serca);
- **nefrologia** (leki stosowane po przeszczepie nerki, przewlekła niewydolność nerek, wtórna nadczynność przytarczyc, nadciśnienie tętnicze, przewlekła choroba nerek i hiperfosfatemia);
- **neurologia** (stwardnienie guzowate, gwiazdziak podwyściółkowy olbrzymiokomórkowy, padaczka, stwardnienie rozsiane w postaci rzutowo-remisyjnej, zespół Dravet, zespół Lennox–Gastauta, encefalopatia, neurodegeneracja związana z kinazą pantotenianu, rdzeniowy zanik mięśni);
- **okulistyka** (bakteryjne zapalenie spojówek);
- **onkologia** (leki stosowane przy chemioterapii przeciwnowotworowej, proliferujący naczyniak wczesnodziecięcy, glejak o wysokim stopniu złośliwości, rdzeniak, guzy lite, przerzutowy mięsak prążkowanokomórkowy, mięsak tkanek miękkich nieprążkowanokomórkowy, mięsak Ewinga, pierwotne nowotwory złośliwe OUN wysokiego stopnia złośliwości, chłoniak Hodgkina);
- **urologia** (zespół nadreaktywnego pęcherza, neurogenna nadreaktywność wypieracza).

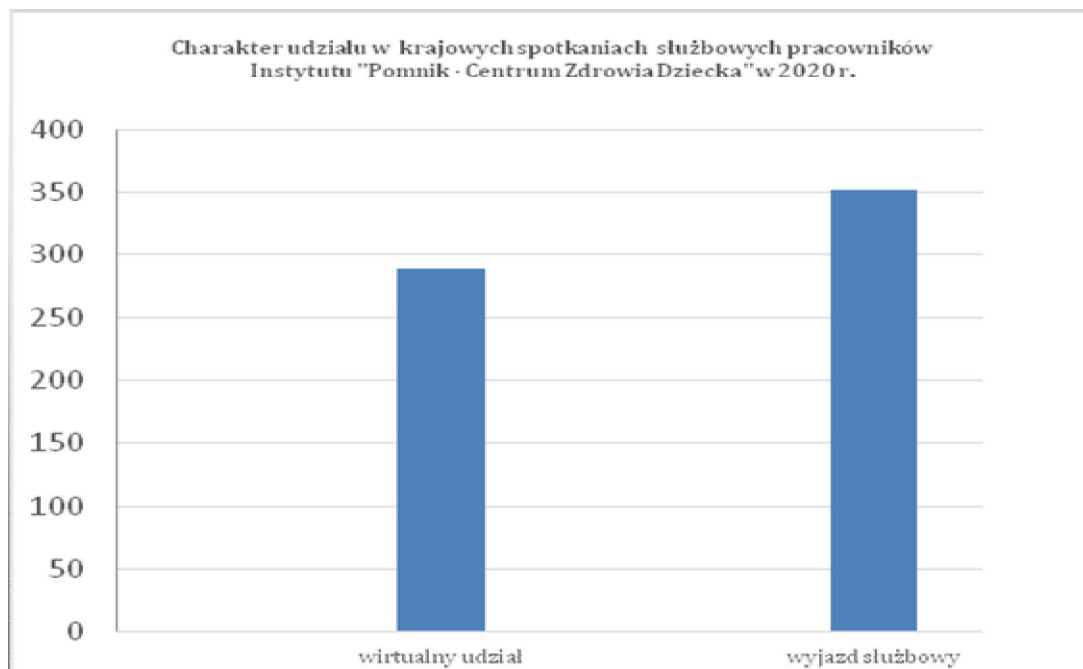
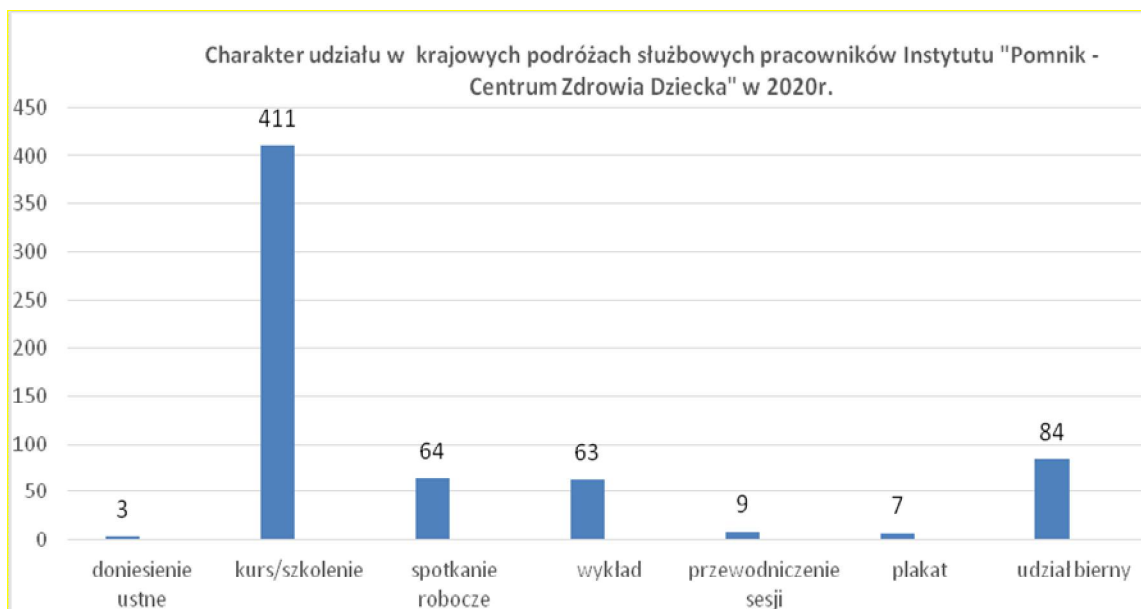


Udział pracowników Instytutu w zagranicznych wyjazdach naukowo-szkoleniowych



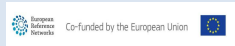
UWAGA – ze względu na wprowadzony stan epidemii i wdrożone ograniczenia w okresie kwiecień–grudzień 2020 r. konferencje, szkolenia, kursy odbywały się on-line.

Udział pracowników Instytutu w krajowych wyjazdach naukowo-szkoleniowych



Konferencje naukowe/szkolenia zorganizowane z udziałem i/lub pod patronatem IPCZD

Nazwa	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Rodzaj przedsięwzięcia	Miejsce realizacji	Jednostki organizujące/ współrealizujące przedsięwzięcie
XIX Ogólnopolski Tydzień Mukowiscydozy	2020-02-24	2020-03-01	Kampania społeczne	Polska	Matio Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę
Standardy medyczne w praktyce neonatologicznej i pediatricznej VIII edycja	2020-03-06	2020-03-07	Konferencja krajowa	Warszawa	Media Press
XV Sympozjum „Analiza ruchu – teoria i praktyka w zastosowaniach klinicznych”	2020-03-06	2020-03-06	Konferencja krajowa	Warszawa	Klinika Rehabilitacji IPCZD Polskie Towarzystwo Biomechaniki
Postępy w hepatologii dziecięcej	2020-03-13	2020-03-14	Konferencja krajowa	IPCZD	Sekcja Hepatologiczna i Sekcja ds. Zespołu Metabolicznego Polskiego Towarzystwa Gastroenterologii, Hepatologii i Żywienia Dzieci
Konferencja PediRhythm IX edycja	2020-09-29	2020-09-30	Konferencja międzynarodowa	on-line	Klinika Kardiologii IPCZD, Sekcja Rytmu Serca PTK, The Pediatric and Congenital Electrophysiology Society
Warsztaty dla rodziców dzieci z trudnościami w karmieniu	2020-10-19	2020-11-30	Warsztaty	on-line	Poradnia Specjalistyczna Vita Longa Warszawa
Warsztaty dla lekarzy w trakcie specjalizacji z immunologii – „Oswajamy wrodzone zaburzenia odporności, czyli IEL na wesoło”	2020-11-07	2020-11-08	Warsztaty hybrydowe	Ośrodek Polanika Chrusty oraz platforma on-line	ImmunoPoint Beata Wolska-Kuśnierz

VIII Szkolenie Medycznej Polskiej Grupy Roboczej ds. Pierwotnych Niedoborów Odporności	2020-11-27	2020-11-27	Spotkanie hybrydowe	transmisja on-line	Klinika Immunologii IPCZD, spotkanie zorganizowane w ramach J Project, we współpracy z Polskim Towarzystwem Immunologii Doświadczalnej i Klinicznej, Komitetem Immunologii i Etiologii Zakażeń Człowieka PAN – Komisji Immunologii Klinicznej oraz grantu fundacji JMF
2nd TransplantChild Workshop on translational research „Novel strategies in paediatric transplantation”	2020-11-30	2020-11-30	Warsztaty międzynarodowe	on-line	 Spotkanie zrealizowane w ramach ERN-Transplant Child
XVII Sympozjum Interdyscyplinarne "Postępy w diagnostyce obrazowej i powikłania w chirurgii dziecięcej"	2020-12-11	2020-12-11	Konferencja krajowa	on-line	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów IPCZD, Invest-Druk, Fundacja Wspieramy Rozwój CZD
Pediatra w WZO	2020		Cykl webinarów	wydarzenie w formie internetowej na platformie www.immunopoint.pl	ImmunoPoint Beata Wolska-Kuśnierz
Oswajamy PFAPA	2020		Kurs składający się z 3 webinarów	wydarzenie w formie internetowej na platformie www.immunopoint.pl	ImmunoPoint Beata Wolska-Kuśnierz

Nagrody naukowe i wyróżnienia 2020

Osiągnięcie, za które nagroda została przyznana	Nazwa nagrody	Organ/jednostka przyznająca	Kraj przyznania	Charakter	Laureaci nagrody/wyróżnienia	Jednostka organizacyjna IPCZD
Nagroda za opublikowanie pracy naukowej w dziedzinie gastroenterologii i hepatologii: <i>A heterozygous mutation in GOT1 is associated with familial macro-aspartate aminotransferase (J Hepatol)</i>	Dr. Bares Award	Zarząd spółki PRO.MED.CS Praha a.s.	Czechy	zespołowa	Maria Kulecka Aldona Wierzbicka-Rucińska Agnieszka Paziewska Michał Mikula Andrzej Habior Wojciech Janczyk Michalina Dabrowska Jakub Karczmarzski Michał Łazniewski Krzysztof Ginalski Anna Członkowska Piotr Socha Jerzy Ostrowski	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej/ Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
Nagroda za całokształt dokonań naukowych	Nagroda IPCZD	Z-ca Dyrektora ds. Nauki IPCZD	Polska	indywidualna	Radosław Jaworski	Klinika Kardiologii
Nagroda w kategorii Młody Naukowiec – za pracę opublikowaną w 2019 r.: <i>Mapping of breakpoints in balanced chromosomal translocations by shallow whole-genome sequencing points to EFNA5, BAHD1 and PPP2R5E as novel candidates for genes causing human Mendelian disorders</i>	Nagroda IPCZD	Z-ca Dyrektora ds. Nauki IPCZD	Polska	indywidualna	Marzena Kucharczyk	Zakład Genetyki Medycznej
Nagroda dla pielęgniarek i położnych specjalizujących się w cukrzycy, które wniosły znaczący wkład w opiekę diabetologiczną, badania naukowe i edukację.	FEND awards	Foundation of European Nurses in Diabetes (FEND)	Wielka Brytania	indywidualna	Alicja Szewczyk	Klinika Endokrynologii i Diabetologii
Nagroda za działalność naukową		Rektor Uniwersytetu Jana Kochanowskiego w Kielcach	Polska	indywidualna	Mieczysław Szalecki	Klinika Endokrynologii i Diabetologii

Analiza bibliometryczna publikacji pracowników Instytutu w 2020*

Ocena merytoryczna	łączna liczba prac	Liczba prac z IF	liczba prac z punktacją MNiSW	łączna wartość IF	łączna wartość punktacji MNiSW
ogółem	255	161	255	602.455	17360
polski artykuł	100	19	100	29.594	1990
polski artykuł w suplemencie/numerze specjalnym etc.	9	0	9	0.000	45
elektroniczna wersja w czasopiśmie polskim	1	1	1	0.878	40
zagraniczny artykuł	63	61	63	268.065	6305
elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym	76	74	76	272.081	8330
editorial w czasopiśmie zagranicznym	2	2	2	11.526	240
list do redakcji w czasopiśmie polskim	2	2	2	4.681	140
letter to editor w czasopiśmie zagranicznym	2	2	2	15.630	270

Ocena merytoryczna	łączna liczba prac	liczba prac z IF	liczba prac z punktacją MNiSW	łączna wartość IF	łączna wartość punktacji MNiSW
ogółem	255	161	255	602.455	17360.000
praca oryginalna (pełne teksty)	129	116	129	451.801	12690.000
praca kazuistyczna	22	12	22	25.255	1015.000
praca poglądowo/przeglądowa	102	33	102	125.399	3645.000
praca popularno-naukowa/inna	2	0	2	0.000	10.000

*zestawienie na dzień 15.02.2021 r. – prace afiliowane (dowolny autor podał afiliację IPCZD) – bez prac z autorem wymienionym

w dodatku=appendix – tylko z czasopism – na podstawie Bazy Bibliograficznej Publikacji Pracowników IPCZD Expertus

Publikacje pracowników IPCZD z najwyższym IF (pierwszy autor z IPCZD)

1.

Łukasz Obrycki, Janusz Feber, Tadeusz Dereziński, Weronika Lewandowska, Zbigniew Kułaga, Mieczysław Litwin.

Hemodynamic patterns and target organ damage in adolescents with ambulatory prehypertension.

Hypertension 2020 : Vol. 75, Nr 3, s. 826-834

Wskaźnik Impact Factor ISI: 7.713

Punktacja MNiSW: 140.000

2.

Mieczysław Litwin.

It is time for microcirculation.

Hypertension 2020 : Vol. 76, Nr 2, s. 327-329

Wskaźnik Impact Factor ISI: 7.713

Punktacja MNiSW: 140.000

3.

Mieczysław Litwin, Janusz Feber.

Origins of primary hypertension in children: early vascular or biological aging?

Hypertension 2020 : Vol. 76, Nr 5, s. 1400-1409

Wskaźnik Impact Factor ISI: 7.713

Punktacja MNiSW: 140.000

4.

Ewa Bernatowska, Małgorzata Skomska-Pawliszak, Beata Wolska-Kuśnierz, Małgorzata Pac, Edyta Heropolitańska-Pliszka, Barbara Pietrucha, Katarzyna Bernat-Sitarz, Nel Dąbrowska-Leonik, Nadia Bohynikova, Barbara Piątosa, Anna Lutyńska, Ewa Augustynowicz, Ewa Augustynowicz-Kopeć, Maria Korzeniewska-Koseła, Maria Krasieńska, Katarzyna Krzysztopa-Grzybowska, Anna Wieteska-Klimczak, Janusz Książyk, Teresa Jackowska, Mirjam van der Burg, Jacques J.M. van Dongen, Jean-Laurent Casanova, Capucine Picard, Bożena Mikołuć.

BCG Moreau vaccine safety profile and NK cells-double protection against disseminated BCG infection in retrospective study of BCG vaccination in 52 Polish children with severe combined immunodeficiency.

Journal of Clinical Immunology 2020 : Vol. 40, Nr 1, s. 138-146

Wskaźnik Impact Factor ISI: 6.780

Punktacja MNiSW: 100.000

5.

Maria Łastowska, Joanna Trubicka, Anna Sobocińska, Bartosz Wojtas, Magdalena Niemira, Anna Szałkowska, Adam Krętowski, Agnieszka Karkucińska-Więckowska, Magdalena Kaleta, Maria Ejmont, Marta Perek-Polnik, Bożenna Dembowska-Bagińska, Wiesława Grajkowska, Ewa Matyja.

Molecular identification of CNS NB-FOXR2, CNS EFT-CIC, CNS HGNET-MN1 and CNS HGNET-BCOR pediatric brain tumors using tumor-specific signature genes.

Acta Neuropathologica Communications 2020 : Vol. 8, July 2020, Article 105

Wskaźnik Impact Factor ISI: 6.270

Punktacja MNiSW: 140.000

6.

Małgorzata Pac, Teresa Bielecka, Katarzyna Grzela, Justyna Komarnicka, Renata Langfort, Sylwia Koltan, Nel Dąbrowska-Leonik, Katarzyna Bernat-Sitarz, Maciej Pronicki, Hanna Dmeńska, Anna Pituch-Noworolska, Bożena Mikołuć, Barbara Piątosa, Katarzyna Tkaczyk, Ewa Bernatowska, Irena Wojsyk-Banaszak, Katarzyna Krenke.

Interstitial lung disease in children with selected primary immunodeficiency disorders - a multicenter observational study.

Frontiers in Immunology 2020 : Vol. 11, August 2020, Article 1950

Wskaźnik Impact Factor ISI: 5.085

Punktacja MNiSW: 140.000

7.

Barbara Piątosa, Beata Wolska-Kuśnierz, Katarzyna Tkaczyk, Edyta Heropolitańska-Pliszka, Urszula Grycuk, Anna Wakulińska, Hanna Gregorek.

T lymphocytes in patients with Nijmegen Breakage Syndrome demonstrate features of exhaustion and senescence in flow cytometric evaluation of maturation pathway.

Frontiers in Immunology 2020 : Vol. 11, June 2020, Article 1319

Wskaźnik Impact Factor ISI: 5.085

Punktacja MNiSW: 140.000

8.

Alina Kępka, Agnieszka Ochocińska, Małgorzata Borzym-Kluczyk, Ewa Skorupa, Beata Stasiewicz-Jarocka, Sylwia Chojnowska, Napoleon Waszkiewicz.

Preventive role of L-carnitine and balanced diet in Alzheimer's disease.

Nutrients 2020 : Vol. 12, Nr 7, s. e1987

Wskaźnik Impact Factor ISI: 4.546

Punktacja MNiSW: 140.000

9.

Bożena Cukrowska, Joanna Beata Bierła, Magdalena Zakrzewska, Mark Klukowski, Elżbieta Maciorkowska.

The relationship between the infant gut microbiota and allergy. The role of Bifidobacterium breve and prebiotic oligosaccharides in the activation of anti-allergic mechanisms in early life.
Nutrients 2020 : Vol. 12, Nr 4, s. e946

Wskaźnik Impact Factor ISI: 4.546

Punktacja MNiSW: 140.000

10.

Agnieszka Sowińska, Yasser Morsy, Elżbieta Czarnowska, Beata Oralewska, Ewa Konopka, Marek Woynarowski, Sylwia Szymańska, Maria Ejmont, Michael Scharl, Joanna Beata Bierła, Marcin Wawrzyniak, Bożena Cukrowska.

Transcriptional and ultrastructural analyses suggest novel insights into epithelial barrier impairment in celiac disease.

Cells 2020 : Vol. 9, Nr 2, s. e516

Wskaźnik Impact Factor ISI: 4.366

Punktacja MNiSW: 140.000

Publikacje pracowników Instytutu w 2020 r. z najwyższym IF

1.

Daan B.E. van Wessel, Richard J. Thompson, Emmanuel Gonzales, **Irena Jankowska**, Etienne Sokal, Tassos Grammatikopoulos, Agustina Kadaristiana, Emmanuel Jacquemin, Anne Spraul, **Patryk Lipiński**, **Piotr Czubkowski**, Nathalie Rock, Mohammad Shagrani, Dieter Broering, Talal Algoufi, Nejat Mazhar, Emanuele Nicastro, Deirdre A. Kelly, Gabriella Nebbia, Henrik Arnell, Bjorn Fischler, Jan B.F. Hulscher, Daniele Serranti, Cigdem Arikan, Esra Polat, Dominique Debray, Florence Lacaille, Cristina Goncalves, Loreto Hierro, Gema Munoz Bartolo, Yael Mozer-Glassberg, Amer Azaz, Jernej Brecelj, Antal Dezsofi, Pier Luigi Calvo, Enke Grabhorn, Ekkehard Sturm, Wendy J. van der Woerd, Binita M. Kamath, Jian-She Wang, Liting Li, Ozlem Durmaz, Zerrin Onal, Ton M.G. Bunt, Ton M.G. Bunt, Henkjan J. Verkade.

Genotype correlates with the natural history of severe bile salt export pump deficiency.

Journal of Hepatology 2020 : Vol. 73, Nr 1, s. 84-93

Wskaźnik Impact Factor ISI: 20.582

Punktacja MNiSW: 200.000

2.

Magda Cannata Serio, Laurie A. Graham, Angel Ashikov, Lars Elmann Larsen, Kimiyo Raymond, Sharita Timal, Gwenn Le Meur, Margret Ryan, **Elżbieta Czarnowska**, Jos C. Jansen, Miao He, Can Ficicioglu, Pavel Pichurin, Linda Hasadsri, Berge Minassian, Alessandra Rugierri, Hannu Kalimo, W. Alfredo Rios-Ocampo, Christian Gilissen, Richard Rodenburg, Johan W. Jonker, Adriaan G. Holleboom, Eva Morava, Joris A. Veltman, **Piotr Socha**, Tom H. Stevens, Matias Simons, Dirk J. Lefeber.

Mutations in the V-TPase assembly factor VMA21 cause a congenital disorder of glycosylation with autophagic liver disease.

Hepatology 2020 : Vol. 72, Nr 6 s. 1968-1986

Wskaźnik Impact Factor ISI: 14.679

Punktacja MNiSW: 200.000

3.

Joanna Petryka-Mazurkiewicz, **Lidia Ziółkowska**, **Monika Kowalczyk-Domagala**, Łukasz Mazurkiewicz, **Agnieszka Boruc**, **Mateusz Śpiewak**, Jolanta Misko, **Katarzyna Bieganowska**, Magdalena Marczak, **Grażyna Brzezińska-Rajszyś**.

LGE for risk stratification in primary prevention in children with HCM.

JACC: Cardiovascular Imaging 2020 : Vol. 13, Nr 12, s. 2684-2685

Wskaźnik Impact Factor ISI: 12.740

Punktacja MNiSW: 200.000

4.

Ilona Cuijpers, Steven J. Simmonds, Marc van Bilsen, **Elżbieta Czarnowska**, Gonzalez Miqueo, Stephane Heymans, Annika R. Kuhn, Paul Mulder, Anna Ratajska, Elizabeth A.V. Jones, Ebba Brakenhielm.

Microvascular and lymphatic dysfunction in HFpEF and its associated comorbidities.

Basic Research in Cardiology 2020 : Vol. 115, Nr 4, s. e39

Wskaźnik Impact Factor ISI: 11.981

Punktacja MNiSW: 140.000

5.

Anika Bongaarts, Jackelien van Scheppingen, Anatoly Korotkov, Caroline Mijnsbergen, Jasper J. Anink, Floor E. Jansen, Wim G.M. Spliet, Wilfred F.A. den Dunnen, Victoria E. Gruber, Theresa Scholl, Sharon Samueli, Johannes A. Hainfellner, Martha Feucht, **Katarzyna Kotulska**, Sergiusz Józwiak, **Wiesława Grajkowska**, Anna Maria Buccoliero, Chiara Caporalini, Flavio Giordano, Lorenzo Genitori, Roland Coras, Ingmar Blumcke, Pavel Krsek, Josef Zamecnik, Lisette Meijer, Brendon P. Scicluna, Antoinette Y.N. Schouten-van Meeteren, Angelika Muhlebner, James D. Mills, Eleonora Aronica.

The coding and non-coding transcriptional landscape of subependymal giant cell astrocytomas.

Brain 2020 : Vol. 143, Nr 1, s. 131-149

Wskaźnik Impact Factor ISI: 11.337

Punktacja MNiSW: 200.000

6.

Florianne O.L. Vehmeijer, Leanne K. Kupers, Gemma C. Sharp, Lucas A. Salas, Samantha Lent, Dereje D. Jima, Gwen Tindula, Sara Reese, Cancan Qi, Olena Gruziova, Christian Page, Faisal I. Rezwan, Philip E. Melton, Ellen Nohr, Georgia Escaramis, Peter Rzehak, Anni Heiskala, Tong Gong, Samuli T. Tuominen, Lu Gao, Jason P. Ross, Anne P. Starling, John W. Holloway, Paul Yousefi, Guun Marit Aasvang, Lawrence J. Beilin, Anna Bergstrom, Elisabeth Binder, Leda Chatzi, Eva Corpeleijn, Darina Czamara, Brenda Eskenazi, Susan Ewart, Natalia Ferre, Veit Grote, **Dariusz Gruszczyński**, Siri E. Haberg, Catherine Hoyt, Karen Huen, Robert Karlsson, Inger Kull, Jean-Paul Langhendries, Johanna Lepeule, Maria C. Magnus, Rachel L. Maguire, Peter L. Molloy, Claire Monnereau, Trevor A. Mori, Emily Oken, Katri Raikkonen, Sheryl Rifas-Shiman, Carlos Ruis-Arenas, Sylvain Sebert, Vilhelmina Ullemar, Elvira Verduci, Judith M. Vonk, Cheng-jian Xu, Ivana V. Yang, Hongmei Zhang, Weiming Zhang, Wilfried Karmaus, Dana Dabelea, Beverly S. Muhlhausler, Carrie V. Breton, Jari Lahti, Catarina Almqvist, Marjo-Ritta Jarvelin, Berthold Koletzko, Martine Vrijheid, Thorkild I.A. Sorensen, Rae-Chi Huang, Syed Hasan Arshad, Wenche Nystad, Erik Melen, Gerard H. Koppelman, Stephanie J. London, Nina Holland, Mariona Bustamante, Susan K. Murphy, Marie-France Hivert, Andrea Baccarelli, Caroline L.

Relton, Harold Snieder, Vincent W.V. Jaddoe, Janine F. Felix.

DNA methylation and body mass index from birth to adolescence: meta-analyses of epigenome-wide association studies.

Genome Medicine 2020 : Vol. 12, Nr 1, s. e105

Wskaźnik Impact Factor ISI: 10.675

Punktacja MNiSW: 140.000

7.

Michael C. Fruhwald, Martin Hasselblatt, Karlina Nemes, Susanne Bens, Mona Steinbugl, Pascal D. Johann, Kornelius Kerl, Peter Hauser, Eduardo Quiroga, Palma Solano-Paez, Veronica Biassoni, Maraia Joao Gil-da-Costa, **Marta Perek-Polnik**, Marianne van de Wetering, David Sumerauer, Jane Pears, Niklas Stabell, Stefan Holm, Heinz Hengartner, Nicolas U. Gerber, Michael Grotzer, Joachim Boos, Martin Ebinger, Stefan Tippelt, Werner Paulus, Rhoikos Furtwangler, Pablo Hernaiz-Driever, Harald Reinhard, Stefan Rutkowski, Paul-Gerhardt Schlegel, Irene Schmid, Rol-Dieter Kortmann, Beate Timmermann, Monika Warmuth-Metz, Uwe Kordes, Joachim Gerss, Karsten Nysom, Reinhard Schneppenheim, Reiner Siebert, Marcel Kool, Norbert Graf.

Age and DNA methylation subgroup as potential independent risk factors for treatment stratification in children with atypical teratoid/rhabdoid tumors.

Neuro-Oncology 2020 : Vol. 22, Nr 7, s. 1006-1017

Wskaźnik Impact Factor ISI: 10.247

Punktacja MNiSW: 140.000

8.

Marjolein Bonthuis, Liz Cuperus, Nicholas C. Chesnaye, Sema Akman, Angel Alonso Melgar, Sergey Baiko, Antonia H. Bouts, Olivia Boyer, Kremena Dimitrova, Carmen do Carmo, **Ryszard Grenda**, Jame Heaf, Timo Jahnukainen, Augustina Jankauskiene, Lukas Kaltenegger, Mirjana Kostic, Stephen D. Marks, Andromachi Mitsioni, Gregor Novljan, Runolfur Palsson, Paloma Parvex, Ludmila Podracka, Anna Bjerre, Tomas Seeman, Jasna Slavicek, Tomas Szabo, Burkhard Tonshoff, Diletta D. Torres, Koen J. Van Hoeck, Susanne Westphal Ladfors, Jerome Harambat, Jaap W. Groothoff, Kitty J. Jager.

Results in the ESPN/ERA-EDTA Registry suggest disparities in access to kidney transplantation but little variation in graft survival of children across Europe Marjolein Bonthuis.

Kidney International 2020 : Vol. 98, Nr 2, s. 464-475

Wskaźnik Impact Factor ISI: 8.945

Punktacja MNiSW: 140.000

9.

Barbara Ogórek, Lana Hamieh, Hanna M. Hulshof, Kathryn Lasseter, Katarzyna Klonowska, Hugo Kuijf, Romina Moavero, Christoph Hertzberg, Bernhard Weschke, Kate Riney, Martha Fuecht, Theresa Scholl, Pavel Krsek, Rima Nabbout, Anna C. Jansen, Barbora Benova, Eleonora Aronica, Lieven Lagae, Paolo Curatolo, **Julita Borkowska, Krzysztof Sadowski, Dorota Domańska-Pakieła**, Stef Janson, Piotr Kozłowski, **Małgorzata Urbańska**, Jacek Jaworski, Siergiusz Józwiak, **Katarzyna Kotulska**, David J. Kwiatkowski.

TSC2 pathogenic variants are predictive of severe clinical manifestations in TSC infants: results of the EPISTOP study.

Genetics in Medicine 2020 : Vol. 22, Nr 9, s. 1489-1497

Wskaźnik Impact Factor ISI: 8.904

Punktacja MNiSW: 200.000

10.

Petr Dusek, Ralf Mekle, Marta Skowrońska, Julio Acosta-Cabronero, Till Huelnhagen, Simon Daniel Robinson, Florian Schubert, Marcus Deschauer, Antje Els, Bernd Ittermann, Gudrun Schottmann, Vince I. Madai, Paul Friedemann, Thomas Klopstock, **Tomasz Kmiec**, Thoralf Niendorf, Jens Wuerfel, Susanne A. Schneider.

Brain iron and metabolic abnormalities in C19orf12 mutation carriers: A 7.0 tesla MRI study in mitochondrial membrane protein-associated neurodegeneration.

Movement Disorders 2020 : Vol. 35, Nr 1, s. 142-150

Wskaźnik Impact Factor ISI: 8.679

Punktacja MNiSW: 140.000

Działalność szkoleniowa

Specjalizacje lekarzy w pediatrii

Specjalizacje lekarzy w pediatrii			
Nazwa kliniki	Liczba miejsc szkoleniowych	Wykorzystane miejsca (liczba osób w trakcie specjalizacji)	
		pracownicy	rezydenci
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	38	0	30
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	24	0	19
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	25	0	13
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	10	1	2
Klinika Kardiologii	10	0	5
Klinika Onkologii	6	0	1
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	4	0	2
Klinika Immunologii	4	0	2
Klinika Neurologii i Epileptologii	4	0	0
Łączna liczba miejsc specjalizacyjnych w pediatrii	125	1	74

Specjalizacje pracowników Instytutu	
Liczba lekarzy specjalizujących się	42
w tym: rozpoczynających specjalizację od początku	5
stomatologię dziecięcą	1
radiologię i diagnostykę obrazową	1
kardiologię dziecięcą	1
kardiochirurgię	1
medycynę nuklearną	1
kontynuujących specjalizację	37
pediatrię metaboliczną	5
neonatologię	2
neurologię dziecięcą	2
genetykę kliniczną	1
nefrologię dziecięcą	5
immunologię kliniczną	1
transplantologię kliniczną	4
onkologię i hematologię dziecięcą	2
gastroenterologię	1
gastroenterologię dziecięcą	5
kardiologię dziecięcą	7
diabetologię	1
otolaryngologię dziecięcą	1
Liczba lekarzy, którzy kontynuują specjalizację poza IPCZD w ramach przyznanych miejsc akredytacyjnych w innych placówkach	1
neurochirurgię	1
Liczba lekarzy, którzy ukończyli specjalizację	10
neurologię dziecięcą	1
urologię dziecięcą	1
onkologię i hematologię dziecięcą	3
pediatrię	1
kardiologię dziecięcą	1
transplantologię kliniczną	1
gastroenterologię dziecięcą	1
neuropatologię	1

Specjalizacje lekarzy i lekarzy dentystów w pozostałych dziedzinach medycyny – wykorzystanie miejsc szkoleniowych					
Nazwa kliniki	Nazwa specjalizacji	Liczba miejsc szkoleniowych	Wykorzystanie miejsc (liczba osób w trakcie specjalizacji)		
			pracownicy	rezydenci	osoby z zewnątrz
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	pediatria metaboliczna	<u>8</u>	5	0	2
Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii	anestezjologia i intensywna terapia	<u>25</u>	0	6	0
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	diabetologia	<u>6</u>	1	0	0
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	endokrynologia	<u>12</u>	0	0	0
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	endokrynologia i diabetologia dziecięca	<u>9</u>	0	4	3
Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci	stomatologia dziecięca	<u>4</u>	1	2	0
Poradnia Chirurgii Stomatologicznej dla Dzieci i Dorosłych	chirurgia stomatologiczna	<u>3</u>	0	1	2
Zakład Diagnostyki Obrazowej	radiologia i diagnostyka obrazowa	<u>15</u>	1	13	1
Klinika Urologii	urologia dziecięca	<u>5</u>	0	0	2
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	neonatologia	<u>12</u>	1	1	1
Klinika Rehabilitacji	rehabilitacja medyczna	<u>4</u>	0	0	0
Zakład Genetyki Medycznej	genetyka kliniczna	<u>6</u>	1	0	4
Klinika Kardiologii	kardiologia	<u>5</u>	1	1	0
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	nefrologia	<u>8</u>	0	0	0
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	nefrologia dziecięca	<u>8</u>	5	1	1
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	transplantologia kliniczna	<u>2</u>	1	0	0
Klinika Onkologii	onkologia i hematologia dziecięca	<u>11</u>	2	7	0

Klinika Immunologii	immunologia kliniczna	<u>9</u>	1	0	5
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	gastroenterologia	<u>10</u>	1	1	1
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	gastroenterologia dziecięca	<u>20</u>	5	8	3
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	transplantologia kliniczna	<u>8</u>	0	0	0
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	chirurgia dziecięca	<u>11</u>	0	10	0
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	transplantologia kliniczna	<u>4</u>	3	0	0
Klinika Kardiologii	kardiologia dziecięca	<u>16</u>	8	2	6
w tym:		15	miejsce dla województwa mazowieckiego		
		1	miejsce dla województwa lubelskiego		
Klinika Neurologii i Epileptologii	neurologia dziecięca	<u>14</u>	2	6	3
Klinika Okulistyki	okulistyka dziecięca	<u>6</u>	0	6	0
Ośrodek Audiologii i Foniatrii	audiologia i foniatria	<u>4</u>	0	0	0
Zakład Patologii	neuropatologia	<u>3</u>	0	0	2
Ośrodek Otolaryngologii	otolaryngologia dziecięca	<u>2</u>	1	0	0
Zakład Medycyny Nuklearnej	medycyna nuklearna	<u>4</u>	1	0	0

Specjalizacje lekarzy spoza Instytutu	
Liczba lekarzy specjalizujących się	35
w tym: rozpoczynających specjalizację od początku	4
chirurgię stomatologiczną	2
radiologię i diagnostykę obrazową	1
genetykę kliniczną	1
kontynuujących specjalizację	31
pediatrię metaboliczną	2
urologię dziecięcą	2
neonatologię	1
genetykę kliniczną	3
nefrologię dziecięcą	1
neurologię dziecięcą	3
immunologię kliniczną	5
gastroenterologię dziecięcą	3
kardiologię dziecięcą	6
endokrynologię i diabetologię dziecięcą	3
neuropatologię	2
Liczba lekarzy, którzy ukończyli specjalizację	12
pediatrię metaboliczną	1
urologię dziecięcą	1
immunologię kliniczną	3
nefrologię dziecięcą	3
genetykę kliniczną	1
neuropatologię	1
chirurgię dziecięcą	1
gastroenterologię	1

Specjalizacje lekarzy rezydentów		
Liczba rezydentów specjalizujących się	143	
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	pediatria	30
Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci	stomatologia dziecięca	2
Poradnia Chirurgii Stomatologicznej dla Dzieci i Dorosłych	chirurgia stomatologiczna	1
Zakład Diagnostyki Obrazowej	radiologia i diagnostyka obrazowa	13
Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii	anestezjologia i intensywna terapia	6
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	pediatria	2
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	neonatologia	1
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	pediatria	2
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	nefrologia dziecięca	1
Zakład Genetyki Medycznej	genetyka kliniczna	
Klinika Onkologii	pediatria	1
Klinika Onkologii	onkologia i hematologia dziecięca	7
Klinika Okulistyki	okulistyka	6
Klinika Neurologii i Epileptologii	neurologia dziecięca	6
Klinika Immunologii	pediatria	2
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	pediatria	13
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	gastroenterologia	1
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	gastroenterologia dziecięca	8
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	chirurgia dziecięca	10
Klinika Kardiologii	pediatria	5
Klinika Kardiologii	kardiologia dziecięca	2
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	pediatria	19
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	endokrynologia i diabetologia dziecięca	4
Klinika Kardiochirurgii	kardiochirurgia	1

Liczba rezydentów, którzy ukończyli specjalizację	30
pediatrię	17
chirurgię dziecięcą	1
radiologię i diagnostykę obrazową	1
stomatologię dziecięcą	2
anestezjologię i intensywną terapię	3
neonatologię	1
rehabilitację medyczną	2
neurologię dziecięcą	1
gastroenterologię dziecięcą	2

Specjalizacje magistrów

Fizjoterapeuci	
Liczba fizjoterapeutów, którzy kontynuują specjalizację poza IPCZD	1
Liczba fizjoterapeutów, którzy ukończyli specjalizację	2
Psychologowie	
Liczba psychologów, którzy kontynuują specjalizację poza IPCZD	1
Liczba psychologów, którzy ukończyli specjalizację	0
Farmaceuci	
Liczba farmaceutów, którzy kontynuują specjalizację poza IPCZD	4
Liczba farmaceutów, którzy ukończyli specjalizację	0

Diagności laboratoryjni	
Liczba diagnostów, którzy kontynuują specjalizację poza IPCZD	7
w tym:	
laboratoryjną genetykę medyczną	4
laboratoryjną immunologię medyczną	3
Liczba diagnostów, którzy ukończyli specjalizację	1
w tym:	
mikrobiologię medyczną	1

Specjalizacje lekarzy w pediatrii

Specjalizacje lekarzy w pediatrii			
Nazwa kliniki	Liczba miejsc szkoleniowych	Wykorzystane miejsca (liczba osób w trakcie specjalizacji)	
		pracownicy	rezydenci
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	38	0	30
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	24	0	19
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	25	0	13
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	10	1	2
Klinika Kardiologii	10	0	5
Klinika Onkologii	6	0	1
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	4	0	2
Klinika Immunologii	4	0	2
Klinika Neurologii i Epileptologii	4	0	0
Łączna liczba miejsc specjalizacyjnych w pediatrii	125	1	74
Szkolenia wewnątrzoddziałowe			
Liczba szkoleń wewnętrznych zorganizowanych w Klinikach i Zakładach			13
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii			2
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka			11
Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci, Poradnia Chirurgii Stomatologicznej dla Dzieci i Dorosłych			3

Łączna liczba przeszkolonych lekarzy w klinikach i zakładach diagnostycznych		238
Liczba przeszkolonych lekarzy w klinikach i zakładach diagnostycznych z krajowych placówek medycznych		
w tym:		
w Klinice Okulistyki		36
w Klinice Kardiologii		23
w Klinice Endokrynologii i Diabetologii		23
w Klinice Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego		21
w Klinice Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii		20
w Klinice Onkologii		18
w Zakładzie Genetyki Medycznej		17
w Klinice Neurochirurgii		12
w Klinice Anestezjologii i Intensywnej Terapii		10
w Klinice Neurologii i Epileptologii		8
w Klinice Urologii Dziecięcej		8
w Zakładzie Diagnostyki Obrazowej		8
w Klinice Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów		7
w Klinice Immunologii		6
w Klinice Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka		4
w Klinice Rehabilitacji		4
w Ośrodku Otolaryngologii		4
w Zakładzie Medycyny Nuklearnej		2
w Pracowni Zgodności Tkankowej		1
w Klinice Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych		1
w Zakładzie Patologii		1
w Zespole Poradni Specjalistycznych, w tym:		4
• w Poradni Ginekologii Dziecięcej		2
• w Poradni Stomatologicznej dla Dzieci		2

Praktyki zawodowe	
Praktyki studenckie/zawodowe w ramach zawartych umów i porozumień	309
w tym:	
Apteka Szpitalna	1
Klinika Rehabilitacji	152 w tym: stacjonarnie – 9 on-line – 143
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	112
Klinika Neurochirurgii	44
Praktyki studenckie/zawodowe w ramach indywidualnych zgłoszeń	16
w tym:	
Apteka Szpitalna	2
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	1
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	3
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	1
Klinika Neurochirurgii	1
Klinika Rehabilitacji	2
Klinika Urologii Dziecięcej	2
Zakład Psychologii Zdrowia	1
Poradnia Psychiatryczna	1
Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci i Młodzieży	1
Pracownia Immunologii Transfuzjologicznej z Bankiem Krwi	1

Szkolenia indywidualne magistrów w IPCZD	
W jednostkach organizacyjnych Instytutu przeszkolono ogółem	7
w tym:	
w Klinice Rehabilitacji	2
w Zakładzie Psychologii Zdrowia	2
w Zakładzie Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2
w Ośrodku Dziennym Psychiatrii Dziecięcej	1

Posiedzenia naukowo-szkoleniowe				
Jednostka organizacyjna	Temat posiedzenia	Referent/Referenci	Data	Liczba uczestników
Klinika Urologii Dziecięcej	Mieszana dysgeneza gonad jako jedna z postaci zaburzeń różnicowania płci	lek. med. Kinga Kowalczyk dr n. med. Maria Szarras-Czapnik	07 stycznia 2020 r.	58
	Przetrwala kloaka – trudności w postępowaniu diagnostycznym i leczeniu operacyjnym	lek. med. Karina Felberg		
Zakład Diagnostyki Obrazowej	Popularyzacja wiedzy o badaniach kontrastowych w USG, a przede wszystkim sono-cystografii	lek. med. Anna Laskus lek. med. Dorota Majak prof. dr hab. n. med. Elżbieta Jurkiewicz	14 stycznia 2020 r.	37
Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	Zastosowanie metod densytometrycznych w diagnostyce u dzieci i młodzieży. Interpretacja badań gęstości kości i ilości tkanki	dr n. farm. Maciej Jaworski		
Klinika Okulistyki	Postać oczna toksokarozy	lek. med. Małgorzata Danowska	21.01. 2020 r.	27
	Zapalenie błony naczyniowej u pacjentów z młodzieńczym zapaleniem stawów	lek. med. Joanna Jędrzejczak-Młodziejewska		
Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	Trudności i wątpliwości w interpretacji wyników badań mikrobiologicznych – co każdy lekarz wiedzieć powinien, by prawidłowo leczyć zakażenie	mgr Anna Wojcieszek prof. dr hab. n. med. Katarzyna Dzierżanowska-Fangrat	4.02. 2020 r.	105
Poradnia Chorób Płuc	Terapia wziewna w schorzeniach układu oddechowego	dr n. med. Hanna Dmeńska	18.02. 2020 r.	51
Oddział Otolaryngologii/ Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	Powikłania wewnętrzzaskkowe zapalenia zatok przynosowych na podstawie trzech przypadków klinicznych pacjentów leczonych w IPCZD	dr n. med. Tomasz Grochowski lek. med. Paulina Barańska lek. med. Monika Moskwa lek. med. Dariusz Dziedzic	3.03. 2020 r.	60
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	Nerki w kołysce – to nerki na całe życie. Przypadek obrazujący programowanie płodowe z konsekwencją – nadciśnienie tętnicze	prof. dr hab. n. med. Ryszard Grenda dr n. med. Łukasz Obrycki	10.03. 2020 r.	39

Klinika Endokrynologii i Diabetologii	Wrodzony przerost kory nadnerczy – diagnostyka i leczenie	dr n. med. Elżbieta Moszczyńska dr n. med. Agnieszka Rudzka-Kocjan lek. med. Elżbieta Marczak	16.06. 2020 r.	51
	Zespół Pradera–Willego – obraz kliniczny, trudności diagnostyczne i terapeutyczne, aktualne metody postępowania. Spojrzenie neonatologa, endokrynologa dziecięcego i endokrynologa internisty – prezentacja na podstawie przypadków chorych w różnych grupach wiekowych	lek. med. Agnieszka Lecka-Ambroziak lek. med. Kamila Marszałek-Dziuba		
Klinika Kardiologii	Podstawy interpretacji zapisu elektrokardiograficznego u dzieci	dr n. med. Anna Turska-Kmieć	06.10. 2020 r.	31
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	Manifestacje skórne chorób endokrynologicznych	lek. med. Elżbieta Marczak lek. med. Lidia Ruszkowska	20.10. 2020 r.	42
Klinika Okulistyki	Choroba zezowa Okulistyczne powikłania ogólnego stosowania izoretynoiny u dzieci	lek. med. Anna Rogowska lek. med. Klaudia Rakusiewicz	03.11. 2020 r.	16
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	Leczenie otyłości i jej powikłań. Otyłość olbrzymia. Stłuszczenie wątroby	lek. med. Violetta Wojno dr n. med. Wojciech Jańczyk prof. dr hab. n. med. Piotr Socha lek. med. Anna Świercz mgr Marcin Szary mgr Joanna Pietrusińska-Nunziati	17.11. 2020 r.	71
	Rola chirurga w leczeniu otyłości	dr n. med. Marek Stefanowicz		
Zakład Genetyki Medycznej	ABC dysmorfologii – „nie taki diabeł straszny jak go malują”	lek. med. Dorota Wicher prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska	01.12. 2020 r.	67
Pracownia Immunologii Transfuzjologicznej z Bankiem Krwi Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	Zasady leczenia krwią i preparatami krwiopochodnymi	mgr Anna Kwiatek	15.12. 2020 r.	45
	Czy można ograniczyć stosowanie preparatów krwiopochodnych na oddziałach chirurgicznych?	dr n. med. Małgorzata Łyszkowska		

Wykaz kursów obowiązkowych dla lekarzy realizowanych w ramach planu dydaktycznego Centrum Medycznego Kształcenia Podyplomowego w Instytucie "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" w 2020 r.

Tytuł	Kierownik naukowy kursu	Organizator	Nr kursu	Charakter kursu	Termin	Liczba uczestników
Rehabilitacja osób w wieku rozwojowym	dr hab. n. med. Małgorzata Łukowicz	Klinika Rehabilitacji 	01-728/3-09-010-2020	obowiązkowy w rehabilitacji medycznej specjalizacja modułowa	20-24.04. 2020 r.	25
Kurs atestacyjny z endokrynologii i diabetologii dziecięcej	prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szałecki	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	01-796/3-03-002-2020	obowiązkowy w endokrynologii i diabetologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	11-22.05. 2020 r.	31
Metody diagnostyki funkcjonalnej	dr hab. n. med. Małgorzata Łukowicz	Klinika Rehabilitacji 	01-728/3-02-008-2020	obowiązkowy w rehabilitacji medycznej specjalizacja modułowa	18-20.05. 2020 r.	14
Wprowadzenie do specjalizacji w dziedzinie neurologii	dr n. med. Tomasz Kmiec	Katedra Neurologii Dziecięcej	01-763/3-01-004-2020	obowiązkowy w neurologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	01-05.06. 2020 r.	22
Neuroonkologia dziecięca	dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska, prof. IPCZD	Katedra Onkologii Dziecięcej	01-755/3-06-001-2020	obowiązkowy w onkologii i hematologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	08-10.06. 2020 r.	6
Pierwotne i wtórne nefropatie	prof. dr hab. n. med. Ryszard Grenda	Katedra Nefrologii Dziecięcej	01-798/3-02-004-2020	obowiązkowy w nefrologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	07-09.09. 2020 r.	6
Gastroenterologia dziecięca	prof. dr hab. n. med. Piotr Socha	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/3-01-004-2020	obowiązkowy w gastroenterologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	07-11.09. 2020r.	12
Medycyna fizykalna i balneologia	dr hab. n. med. Małgorzata Łukowicz	Klinika Rehabilitacji 	01-728/3-05-011-2020	obowiązkowy w rehabilitacji medycznej – specjalizacja modułowa	14-25.09. 2020 r.	14
Gastroenterologia, hepatologia, żywienie dzieci	dr hab. n. med. Grzegorz Oracz, prof. IPCZD	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/3-02-002-2020	obowiązkowy w gastroenterologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	21.09-02.10. 2020 r.	13

Zaburzenia różnicowania płci	dr hab. n. med. Małgorzata Baka-Ostrowska	Klinika Urologii Dziecięcej	01-791/3-06-002-2020	obowiązkowy w urologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	12-14.10.2020 r.	5
Wprowadzenie do genetyki klinicznej	prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska	Zakład Genetyki Medycznej	01-709/3-01-002-2020	obowiązkowy w genetyce klinicznej – specjalizacja modułowa	12-16.10.2020 r.	13
Diagnostyka i leczenie nowotworów łitych u dzieci	dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska, prof. IPCZD	Katedra Onkologii Dziecięcej	01-755/3-05-002-2020	obowiązkowy w onkologii i hematologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	26-30.10.2020 r.	6
Postępy w immunologii klinicznej. Pierwotne i wtórne niedobory odporności	dr n. med. Małgorzata Pac	Klinika Immunologii	01-746/3-04-005-2020	obowiązkowy w immunologii klinicznej – specjalizacja modułowa	05-06.11.2020 r.	12
Wprowadzenie do specjalizacji w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej	prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szałecki	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	01-796/3-01-001-2020	obowiązkowy w endokrynologii i diabetologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	16-20.11.2020 r.	16
Urologia dziecięca	dr hab. n. med. Małgorzata Baka-Ostrowska	Klinika Urologii Dziecięcej	01-791/3-07-004-2020	obowiązkowy w urologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	16-20.11.2020 r.	5
Transplantologia kliniczna	prof. dr hab. n. med. Ryszard Grenda	Katedra Nefrologii Dziecięcej	01-798/3-04-003-2020	obowiązkowy w nefrologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	23-25.11.2020 r.	7
Opieka stomatologiczna nad dzieckiem z zaburzeniami ogólnoustrojowymi i chorobą przewlekłą	dr n. med. Ewa Krasuska-Słowińska	Poradnia Stomatologii Dziecięcej	01-785/3-02-002-2020	obowiązkowy w stomatologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	23-27.11.2020 r.	28
Postępy w kardiologii wrodzonych wad serca	dr hab. n. med. Andrzej Kansy, prof. IPCZD	Klinika Kardiologii	01-747/3-02-002-2020	obowiązkowy w kardiologii – specjalizacja modułowa	30.11-02.12.2020 r.	18
Chirurgia onkologiczna i onkologia dziecięca	dr n. med. Adam Kowalski	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	01-702/3-04-006-2020	obowiązkowy w chirurgii dziecięcej – specjalizacja modułowa	30.11-04.12.2020 r.	18
Hepatologia	prof. dr hab. n. med. Joanna Pawłowska	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/3-03-003-2020	obowiązkowy w gastroenterologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	30.11-04.12.2020 r.	18

Neurourologia dziecięca	dr n. med. Lidia Skobejko- -Włodarska	Klinika Urologii Dziecięcej	01-791/3- 04-006- 2020	obowiązkowy w urologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	01-02.12. 2020 r.	5
Nowotwory układu moczowo-płciowego u dzieci	dr n. med. Piotr Gastoł	Klinika Urologii Dziecięcej	01-791/3- 05-003- 2020	obowiązkowy w urologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	03-04.12. 2020 r.	5
Dializoterapia	dr hab. n. med. Sylwester Prokurat, prof. IPCZD	Katedra Nefrologii Dziecięcej	01-798/3- 03-002- 2020	obowiązkowy w nefrologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	07-09.12. 2020 r.	9
Leczenie żywieniowe	prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/3- 04-001- 2020	obowiązkowy w gastroenterologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	07-11.12. 2020 r.	12
Podstawy chirurgii plastycznej i rekonstrukcyjnej u dzieci	prof. dr hab. n. med. Piotr Kaliciński	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	01-702/3- 07-005- 2020	obowiązkowy w chirurgii dziecięcej – specjalizacja modułowa	14-16.12. 2020 r.	21
Razem						341

Działalność szkoleniowo-naukowa Pionu Pielęgniarskiego

Aktywność Działu Organizacji Pracy Pielęgniarskiej w zakresie kształcenia przed- i podyplomowego pielęgniarek i położnych w 2020 r.

Kontynuowano współpracę z:

- Mazowiecką Uczelnią Medyczną w Warszawie – realizacja zajęć praktycznych, praktyk zawodowych studentów Wydziału Nauk Medycznych MUM, kierunku Pielęgniarstwo i położnictwo (studia stacjonarne i niestacjonarne licencjackie i magisterskie);
- Prywatną Wyższą Szkołą Nauk Społecznych, Komputerowych i Medycznych w Warszawie – organizacja Kursu Kwalifikacyjnego Nefrologia i Dializoterapia oraz Kursu Kwalifikacyjnego w dziedzinie pielęgniarstwa onkologicznego dla studentów kierunku Pielęgniarstwo (studia stacjonarne licencjackie);
- Akademią Zdrowia w Warszawie – organizacja specjalizacji w dziedzinie pielęgniarstwa pediatrycznego – I, II i III edycja, oraz specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa operacyjnego.

Podpisano 29 indywidualnych umów ze studentami uniwersytetów medycznych na realizację pielęgniarstkich praktyk wakacyjnych.

Zorganizowano praktyki dla słuchaczy Policealnej Warszawskiej Szkoły Medycznej oraz Zaocznej Policealnej Szkoły Medycznej Pascal na kierunku Opiekun medyczny.

Nagrody/tytuły naukowe/dyplomy

Lp.	Tytuł	Liczba personelu
1	Doktor nauk o zdrowiu	1
2	Magister pielęgniarstwa	11
3	Licencjat pielęgniarstwa	18
4	Nagroda Foundation of European Nurses in Diabetes (FEND) dla pielęgniarek i położnych specjalizujących się w cukrzycy, które wniosły znaczący wkład w opiekę diabetologiczną, badania naukowe i edukację	1
5	Dyplom policealnej szkoły medycznej - opiekun medyczny	5

Specjalizacje

Ukończone		
Lp.	Nazwa szkolenia	Liczba uczestników
1	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa neonatologicznego	10
2	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa chirurgicznego	5
3	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa pediatrycznego	5
4	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa anestezjologicznego i intensywnej opieki	3
w trakcie:		
5	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa pediatrycznego	3

Kursy kwalifikacyjne

Ukończone		
Lp.	Nazwa szkolenia	Liczba uczestników
1	Pielęgniarstwo operacyjne	1

Kursy specjalistyczne

Ukończone		
Lp.	Nazwa szkolenia	Liczba uczestników
1	Obwodowy i centralny dostęp dożylny u pacjenta onkologicznego w praktyce pielęgniarskiej	7
2	Wywiad i badanie fizykalne dla pielęgniarek i położnych	2
3	Szczepienia ochronne (program dla pielęgniarek)	1

Szkolenia/webinaria

Organizowane w IPCZD		
Lp.	Nazwa szkolenia	Liczba uczestników
1	Szkolenie dla pielęgniarek i położnych dokonujących przetaczania krwi i jej składników w zakresie PODSTAWOWYM	58
2	Szkolenie dla pielęgniarek i położnych dokonujących przetaczania krwi i jej składników w zakresie UZUPEŁNIAJĄCYM	35
3	NADANIE UPRAWNIENÍ Wstrzyknięcia dożylnie, kroplowe przetaczanie dożylnych płynów innych niż krew i środki krwio pochodne – egzamin końcowy.	21
4	Awaryjna adaptacja do pracy w oddziale intensywnej terapii dla pielęgniarek i położnych niepracujących w intensywnej terapii	291
5	Clininet – szkolenie w zakresie elektronicznej dokumentacji krwiolecznictwa	402
6	Clininet – szkolenie w zakresie elektronicznej dokumentacji medycznej	447
7	Szkolenie z zakresu higieny rąk w ramach prowadzonego przez IPCZD programu WHO 5 Moments for Hand Hygiene	35
8	Szkolenie dla pielęgniarek, położnych, opiekunek dziecięcych w zakresie „Prawa pacjenta”	27
9	Szkolenie dla pielęgniarek, położnych, opiekunek dziecięcych w zakresie zdarzeń niepożądanych	24
10	Szkolenie stanowiskowe w Oddziale Dziennym Chemioterapii	6
11	Szkolenie stanowiskowe w Oddziale Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	6

Organizowane poza IPCZD		
Lp.	Nazwa szkolenia	Liczba uczestników
1	Rana, której nikt nie chce – jedno oblicze – trzy spojrzenia	4
2	Owrozczenie żyłne w praktyce pielęgniarstwa w dobie COVID-19	3
3	Problemy w laktacji	1
4	Ból ostry przewlekły	3
5	Webinarium dla pielęgniarek szpitali i oddziałów onkologicznych „Wybrane problemy współczesnej onkologii”	5
6	Webinarium dla pielęgniarek szpitali i oddziałów onkologicznych „Badania kliniczne cz. 1 i 2”	4
7	Program edukacji onkologicznej	5
8	Hematologia kliniczna i doświadczalna	3
9	Nowoczesne metody diagnostyki i leczenia owrzodzeń żylnych podudzi	4
10	Podstawy leczenia ran – o czym warto wiedzieć?	5
11	Wysięk z rany – jak skutecznie nim zarządzać?	4
12	Recepta – skuteczne narzędzie pielęgniarki	5
13	Nowotwory mieloproliferacyjne Ph negatywne u dzieci i dorosłych – różnice	6
14	Cukrzyca i zespół stopy cukrzycowej w najnowszych zaleceniach PTD	2
15	Organizacja pracy na sali operacyjnej w kontekście redukcji zakażeń miejsca operowanego	3
16	Zakażenia szpitalne – jak uniknąć?	5
17	Oczyszczanie rany – jak to zrobić w praktyce?	5
18	Zmiany poprzedzające powstawanie ran na stopach u chorych na cukrzycę: hiperkeratozy	2
19	Wiosenne spotkania neonatologiczne	5
20	Postępy w anestezjologii i intensywnej terapii dzieci i noworodków	4
21	Razem w immuno-onkologii	4
22	Polska Szkoła Hematologii	3
23	Powikłania w leczeniu onkologicznym	3
24	Webinarium: Cukrzyca a COVID-19 zorganizowane przez Stowarzyszenie PFED i Firmę Ascensia	3
25	Webinarium: Szkoła opieki diabetologicznej dla zespołów terapeutycznych zorganizowana przez Stowarzyszenie PFED	2
26	Webinarium: IV Krakowskie Warsztaty Ciężowe on-line zorganizowane przez UJCM oraz Fundację "Życ z cukrzycą"	2
27	Szkolenie: Transportation of Dangerous goods – Mayo Clinic Laboratories	6
28	Postępy w anestezjologii i intensywnej terapii dzieci i noworodków. Medius Sp. z o.o.	3
29	Webinar: Prawne aspekty wykonywania szczepień ochronnych. Centrum Edukacji Medycznej	3
30	Hematologia dziecięca POZ i w Izbie Przyjęć. Przychodnia Szczecińska. Pediatria on-line	2
31	Epidemiologia chorób nowotworowych u dzieci i młodzieży, spotkanie edukacyjne z lek. M. Futrzeńka. Wielkopolska Onkologia Dziecięca.	4
32	Webinar: AML - co każdy pacjent powinien wiedzieć? Hematologia.pl	7
33	Standardy i nowości w onkologii spersonalizowanej i interdyscyplinarnej. Medevent.live	3

34	Wydarzenie on-line: Pandemia SARS-CoV-2 –czyli co każdy rodzic wiedzieć powinien. Akademia Umiejętności nowoczesnej położnej.	3
35	Webinar onkologiczny: Zdrowie, regeneracja, skuteczność w walce z bólem. Pod dobrą opieką – czy zabraknie pielęgniarek i położnych – debata Gazety Wyborczej.	4
36	Późne skutki leczenia chorób nowotworowych u dzieci i młodzieży. Wielkopolska Onkologia Dziecięca	3
37	Stany nagłe w pediatrii cz. 2 – płynoterapia.	5
38	Profilaktyka chorób zakaźnych w erze COVID-19. Centrum Edukacji Medycznej	4
39	Powikłania w leczeniu onkologicznym	3
40	Webinar: Czy kaszel w dobie COVID-19 zawsze oznacza to samo? Różnicowanie oraz farmakologiczne i niefarmakologiczne sposoby na kaszel u dziecka. PZWL	3
41	Konferencja on-line: Diagnostyka i leczenie pacjenta z czerniakiem z perspektywy patomorfologa, dermatologa i onkologa	4
42	Webinar: Aspekty życia z PBSZ – perspektywa hematologa i psychoonkologa	5
43	Webinar: Radość, spokój i wymarzone życie dzięki odporności psychicznej	5
44	Obwodowy i centralny dostęp dożylny u pacjenta onkologicznego w praktyce pielęgniarki – seminarium szkoleniowe dla pielęgniarek. PSPO Warszawa	6
45	Webinar: Terapia konopna oczami farmaceutów. Teoria a praktyka	4
46	Polskie Towarzystwo Onkologii Klinicznej. Webinariu dla pielęgniarek szpitali i oddziałów onkologicznych. Szkolenie zorganizowane w ramach Programu Edukacji Onkologicznej	9
47	Webinar: Nagłe przypadki w pediatrii. Drgawki gorączkowe i utrata przytomności. Pediatria on-line	3
48	Webinar: Nowe terapie w leczeniu nowotworów skóry. PZWL	2
49	Webinar: Kontrowersje i nowe perspektywy w leczeniu nawrotowego/opornego chłoniaka Hodgkina	2
50	Webinar: COVID-19, grypa i choroby układu krążenia. Grypa – przystanek szczepienia, różnicowanie, odmienności w obrazie klinicznym. Diagnostyka	2
51	Webinar: Rola układu immunologicznego w SARS-COV2 i możliwości terapii. Pytania i odpowiedzi. Wydawnictwo Czelej	2
52	Wybrane problemy współczesnej onkologii. Powikłania po przetoczeniu składników krwi. Powikłania leczenia onkologicznego, hematologicznego. Wypalenie zawodowe	2

Praktyki/Staże

Kształcenie przeddyplomowe		
Praktyki wakacyjne – studenci uniwersytetów medycznych i słuchacze szkół policealnych		
Lp.	Uczelnia	Liczba
1	Warszawski Uniwersytet Medyczny – Wydział Nauki o Zdrowiu	15
2	Radomska Szkoła Wyższa	2
3	Uniwersytet Medyczny w Łodzi	4
4	Policealna Szkoła Wyższa Biznesu i Administracji w Warszawie	2
5	Uniwersytet Medyczny w Olsztynie	1
6	Mazowiecka Uczelnia Medyczna	3
7	Uczelnia Medyczna MSC w Warszawie	3
Zajęcia praktyczne studentów wydziału pielęgniarstwa/położnictwa		
8	Mazowiecka Uczelnia Medyczna (dawniej Wyższa Szkoła Mazowiecka) w Warszawie	33
Staż uczestników szkoleń podyplomowych		
9	Akademia Zdrowia, Warszawa. Przeprowadzenie stażu dla specjalizacji w dziedzinie pielęgniarstwa pediatrycznego (I, II, III edycja)	86
10	Akademia Zdrowia, Warszawa. Przeprowadzenie stażu dla specjalizacji w dziedzinie pielęgniarstwa operacyjnego	32
11	Prywatna Wyższa Szkoła Nauk Społecznych, Komputerowych i Medycznych w Warszawie - Kurs Kwalifikacyjny Nefrologia i Dializoterapia	9
12	Prywatna Wyższa Szkoła Nauk Społecznych, Komputerowych i Medycznych w Warszawie – Kurs Kwalifikacyjny w dziedzinie pielęgniarstwa onkologicznego	7
Zajęcia praktyczne - kierunek opiekun medyczny		
13	Pascal Zaoczna Policealna Szkoła Medyczna	1
14	Policealna Warszawska Szkoła Medyczna	3

Udział personelu pielęgniarstwa w konferencjach w 2020 r.

łącznie w konferencjach naukowo-szkoleniowych w tym zorganizowanych on-line wzięło udział 50 pielęgniarek i położnych pracujących w IPCZD.

Działalność naukowo-szkoleniowa – mgr Alicja Szewczyk

- **Opracowanie i aktualizacja** we współpracy ze Stowarzyszeniem Polska Federacja Edukacji w Diabetologii zaleceń postępowania dla pielęgniarek/położnych pracujących z pacjentami chorymi na cukrzycę z podejrzeniem/zakażeniem SARS-CoV-2: „Wybrane i wskazane zalecenia postępowania dla pielęgniarek/położnych pracujących z pacjentami chorymi na cukrzycę. Pacjent z podejrzeniem/zakażeniem SARS-CoV-2”;
<https://www.gov.pl/web/zdrowie/wybrane-i-wskazane-zalecenia-postepowania-dla-pielęgniarek-polożnych-pracujących-z-pacjentami-chorymi-na-cukrzyce-pacjent-z-podejrzeniem-zakażeniem-sars-cov-2>

- **Współpraca przy redakcji** rozdziału „Edukacja terapeutyczna” w Zaleceniach klinicznych dotyczących postępowania u chorych na cukrzycę 2020 – Stanowisko Polskiego Towarzystwa Diabetologicznego. Opracowanie przygotowywane jest przez grupę ekspertów z wielu dyscyplin klinicznych. Zalecenia odnoszą się do różnych aspektów opieki klinicznej nad chorymi na cukrzycę. W Zaleceniach znajdują odzwierciedlenie wyniki badań klinicznych i eksperymentalnych, dane z obserwacji epidemiologicznych, rejestrów diabetologicznych oraz ogólny postęp w diabetologii.

Diabetologia praktyczna, 2020, tom 6, nr 1, Wydawnictwo Via Medica, Gdańsk 2020, str. 24, ISSN 2451-0971
- **Wywiad:** „O celach, wyzwaniach i rozwoju pielęgniarstwa diabetologicznego”, w: Analiza przypadków. Pielęgniarstwo i położnictwo. Nr 3-4/2020; temat numeru: Pielęgniarstwo diabetologiczne. Wydawca: Wydawnictwo Lekarskie PZWL Sp. z o.o.
- **Udział w pracach podzespołu** zgodnie z Zarządzeniem Ministra Zdrowia z dnia 12 lutego 2020 r. w sprawie powołania Podzespołów merytorycznych do spraw opracowania zmian w zakresie kształcenia podyplomowego pielęgniarek i położnych
- **Wywiad:** „Jestem pielęgniarką. Wiele twarzy pielęgniarstwa”. Kampania Nursing Now. Dziedzina: Pielęgniarstwo diabetologiczne. Magazyn Pielęgniarki i Położnej nr 5/2020, str. 6-9
- **Publikacja artykułu:** „Noworodek i niemowlę z cukrzycą. Ważne aspekty opieki dla pielęgniarki/położnej i rodziców”, w: Problemy pielęgnacyjne noworodka i niemowlęcia. Położna, nauka i praktyka. Poradnik dla pielęgniarek i położnych. Wydawca: Wydawnictwo Lekarskie PZWL Sp. z o.o.; 2020, str. 54-61
- **Współautorka pracy** prezentowanej w sesji plakatowej na XXV Konferencji Fundacji Europejskich Pielęgniarek Diabetologicznych FEND 2020; <https://www.fend.org/conference>
- **Współautorka rozdziału:** „Rola pielęgniarki w opiece diabetologicznej”, w: Sieradzki J (red.). Cukrzyca. Wydawnictwo Via Medica, Gdańsk 2020; str. 996-999
- **Współautorka artykułu:** „Relationship between loneliness and blood glucose control in Diabetes”. BMC Public Health (2020) 20:1140 DOI: 10.1186/s12889-020-09241-z
- **Współautorka:** „Practical Guidelines for Nursing and Midwifery Diabetes care – 2020. A position of the Polish Federation for Education in Diabetology”. Pielęgniarstwo XXI wieku. 2020; 19/3(72). DOI: 10.2478/pielxxiw-2020- 0022
- **Współautorka artykułu:** „The need for updating nurses’ knowledge and skills in the field of recommendations for diabetes care”. Pielęgniarstwo XXI wieku. 2020;19/3(72) DOI: 10.2478/pielxxiw-2020-0019
- **Powołanie do rady programowej** na kierunku Pielęgniarstwo w kadencji 2020-2024 Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego.

Podsumowanie

Pion pielęgniarstwa					
Rok	IPCZD jako placówka szkółąca			Szkolenia w instytucjach zewnętrznych	
	Liczba uczestników		Liczba szkoleń	Liczba pracowników Instytutu uczestnicząca w szkoleniach	Liczba szkoleń
	Ogółem	W tym pracownicy Instytutu			
2014	58	8	3	236	18
2015	113	54	5	164	17
2016	114	34	4	118	18
2017	862	799	70	155	37
2018	1308	937	49	252	39
2019	1300	786	51	140	19
2020	1552	1352	64	191	35

Załącznik nr 1

SPRAWOZDANIA Z REALIZACJI GRANTÓW NCN, NCBR I MZ W 2020 ROKU GRANTY ZAKOŃCZONE W 2020 ROKU

Numer projektu: 6/1/3.1.1a/NPZ/2017/100/631

Tytuł: Przeprowadzenie kompleksowych badań epidemiologicznych dotyczących sposobu żywienia i stanu odżywienia społeczeństwa polskiego ze szczególnym uwzględnieniem dzieci i młodzieży w wieku szkolnym, wraz z identyfikacją czynników ryzyka zaburzeń odżywiania, oceną poziomu aktywności fizycznej, poziomu wiedzy żywieniowej oraz występowania nierówności w zdrowiu

Akronim: Dzieci i młodzież

Kierownik projektu: dr n. med. Zbigniew Kułaga

Realizowane zadania badawcze

Materiały

Badanie było realizowane za zgodą Komisji Bioetycznej przy IPCZD. Do udziału w badaniu zostało zaproszonych 7698 uczniów (4705 w szkołach podstawowych i 2993 w szkołach ponadpodstawowych), zarówno z terenów miejskich, jak i wiejskich z wszystkich województw w Polsce, ze 111 szkół, których dyrekcja wyraziła zgodę na udział w badaniu. Rodzice (opiekunowie prawni) dzieci i młodzieży oraz młodzież, która ukończyła 16. r.ż. wyrażali swoją zgodę na udział w badaniu w formie pisemnej. W badaniu wzięło udział 4650 dzieci i młodzieży, w tym 2938 w szkołach podstawowych i 1712 w szkołach ponadpodstawowych, ze 109 szkół. Pomiar antropometryczny zostały wykonane u 4185 uczniów, w tym u 2682 ze szkół podstawowych i 1503 ze szkół ponadpodstawowych. Spośród uczniów, u których wykonano pomiary antropometryczne, ankiety dostarczyło 4054 osoby.

Metody

W ramach badania u dzieci i młodzieży wykonano pomiary antropometryczne (wysokość/długość ciała, masa ciała, obwód talii) oraz przeprowadzono badanie z wykorzystaniem opracowanych w projekcie kwestionariuszy:

- Kwestionariusz oceny sposobu żywienia dzieci w szkołach podstawowych (FFQ);
- Kwestionariusz oceny sposobu żywienia młodzieży w szkołach ponadpodstawowych (FFQ);
- Kwestionariusz oceny poziomu aktywności fizycznej dla szkół podstawowych;
- Kwestionariusz oceny poziomu aktywności fizycznej dla szkół ponadpodstawowych;
- Kwestionariusz oceny poziomu wiedzy żywieniowej dla rodziców szkół podstawowych;
- Kwestionariusz oceny poziomu wiedzy żywieniowej dla uczniów szkół ponadpodstawowych;
- Kwestionariusz dot. sytuacji socjo-demograficznej rodziny.

Kwestionariusze FFQ do oceny sposobu żywienia dzieci i młodzieży w szkołach podstawowych i ponadpodstawowych zostały opracowane na podstawie Kwestionariusza Częstotliwości Spożycia Żywności dla dzieci wykorzystywanego w badaniu ToyBox (Mouratidou T., 2019) oraz poddane badaniu walidacyjnemu (metoda test-retest).

Analizę uzyskanych danych zrealizowano z zastosowaniem metod statystyki opisowej i wnioskowania statystycznego. Zmienne ilościowe były analizowane pod kątem wartości

odstających oraz spełniania założeń rozkładu normalnego. Zastosowano testy parametryczne oraz testy nieparametryczne. Zmienne jakościowe analizowano z zastosowaniem testu Chi-kwadrat. Wyznaczono z-score BMI, korzystając z macro Światowej Organizacji Zdrowia (WHO), a następnie (zgodnie z definicją WHO) wyznaczono częstość nadwagi, otyłości i niedowagi. Wzory żywienia identyfikowano za pomocą analizy czynnikowej metodą głównych składowych (*principal component analysis*). Zebrane dane były analizowane z użyciem programu Excel, pakietu statystycznego SAS 9.4, SAS Enterprise Guide 5.1 for Windows i pakietu statystycznego STATISTICA.

Uzyskane wyniki

Częstość nadwagi (w tym otyłości) wynosiła 31,9% (13,5%) i 25,8% (7,9%) odpowiednio dla chłopców i dziewcząt. Częstość niedowagi w próbie badanej wynosiła 2,5% i 1,9% odpowiednio dla chłopców i dziewcząt. Zarówno wśród dzieci i młodzieży szkół podstawowych, jak i ponadpodstawowych zidentyfikowano po 3 wzory żywienia (*dietary patterns*), które były bardzo podobne, co znalazło odzwierciedlenie w nadaniu im takich samych nazw „Prozdrowotny”, „Słodki-zachodni”, „Tradycyjny”. U dzieci i młodzieży ze szkół podstawowych słodzone śniadaniowe płatki zbożowe oraz słodkie dodatki do pieczywa były jednymi z charakterystycznych składowych wzoru „Słodki-zachodni”, podczas gdy u młodzieży ze szkół ponadpodstawowych takich składowych nie było.

Publikacje będące wynikiem realizacji projektu

Raporty częściowe za 2017, 2018 i 2019 rok przekazane do Ministerstwa Zdrowia.
Raport końcowy za lata 2017-2020.

Numer projektu: 6/1/3.1.1a/NPZ/2017/100/631

Tytuł: Przeprowadzenie kompleksowych badań epidemiologicznych dotyczących sposobu żywienia i stanu odżywienia społeczeństwa polskiego ze szczególnym uwzględnieniem małych dzieci, wraz z identyfikacją czynników ryzyka zaburzeń odżywiania, oceną poziomu aktywności fizycznej, poziomu wiedzy żywieniowej oraz występowania nierówności w zdrowiu

Akronim: Małe dzieci

Kierownik projektu: dr n. med. Zbigniew Kułaga

Realizowane zadania badawcze

Materiały

Badanie było realizowane za zgodą Komisji Bioetycznej przy IPCZD. Do udziału w badaniu zostało wylosowanych 5640 dzieci w wieku 0-6 lat, zarówno z terenów miejskich, jak i wiejskich z wszystkich województw w Polsce. W 56 jednostkach podstawowej opieki zdrowotnej i w 2 oddziałach przedszkolnych w badaniu wzięło udział 2659 dzieci, których rodzice (opiekunowie prawni) wyrazili zgodę w formie pisemnej na udział dziecka w badaniu.

Metody

W ramach badania u dzieci wykonano pomiary antropometryczne (wysokość/długość ciała, masa ciała, obwód talii) oraz przeprowadzono badanie z wykorzystaniem opracowanych kwestionariuszy:

- Kwestionariusz żywienia dzieci w wieku od urodzenia do 30 miesięcy (FFQ);
- Kwestionariusz częstości spożycia żywności przez dzieci w wieku 3-6 lat (FFQ);

- Kwestionariusz oceny poziomu aktywności fizycznej dzieci w wieku 1-6 lat;
- Kwestionariusz oceny poziomu wiedzy żywieniowej rodziców dzieci do 6. r.ż.;
- Kwestionariusz dot. sytuacji socjo-demograficznej rodziny.

W badaniu wykorzystano zmodyfikowany zwalidowany Kwestionariusz Częstotliwości Spożycia Żywności dla dzieci z badania ToyBox (Mouratidou T., 2019) oraz opracowany (na podstawie FFQ ToyBox) i poddany badaniu walidacyjnemu (metoda test-retest), kwestionariusz FFQ dla dzieci w wieku 0-30 miesięcy.

Analizę uzyskanych danych zrealizowano z zastosowaniem metod statystyki opisowej i wnioskowania statystycznego. Zmienne ilościowe były analizowane pod kątem wartości odstających oraz spełniania założeń rozkładu normalnego. W przypadku zmiennych ilościowych mających rozkład normalny zastosowano testy parametryczne. W przypadku zmiennych, które nie mają rozkładu normalnego, wykorzystano testy nieparametryczne. Zmienne jakościowe analizowano z zastosowaniem testu Chi-kwadrat. Posługując się macro opracowanym przez Światową Organizację Zdrowia (WHO), wyznaczono z-score BMI, a następnie (zgodnie z definicją WHO) wyznaczono częstość nadwagi, otyłości i niedowagi. Wzory żywienia identyfikowano za pomocą analizy czynnikowej metodą głównych składowych (*principal component analysis*). Zebrane dane były analizowane z użyciem programu Excel, pakietu statystycznego SAS 9.4, SAS Enterprise Guide 5.1 for Windows i pakietu statystycznego STATISTICA.

Uzyskane wyniki

Częstość nadwagi (w tym otyłości) wynosiła 11,2% (3,7%) i 10,2% (3,4%) odpowiednio dla chłopców i dziewcząt ($p > 0,05$). Częstość niedowagi w próbie badanej wynosiła 1,04% (1,3% i 0,8% odpowiednio dla chłopców i dziewcząt). W próbie badanej niski poziom wykształcenia matki, niski poziom wykształcenia ojca, zamieszkanie na obszarze wiejskim, duży ciężowy przyrost masy ciała (≥ 18 kg), palenie papierosów w ciąży przez matkę oraz nadwaga u matki były istotnie związane z większą częstością nadwagi i otyłości u dzieci. Zarówno w grupie wiekowej poniżej 3 lat, jak i 3-6 lat zidentyfikowano po 3 wzory żywienia (*dietary patterns*), które nazwano odpowiednio: „Prozdrowotny”, „Słodki-zachodni”, „Tradycyjny” oraz „Prozdrowotny”, „Słodki-tradycyjny” i „Niemowlęcy”. Wzór „Prozdrowotny” składał się głównie z produktów rekomendowanych, tj. warzywa, owoce, sery, ryby, kasze. Wzory „Słodki-zachodni” i „Słodki-tradycyjny” zdecydowanie nie są prozdrowotne, gdyż w dużej mierze składają się z produktów nierekomendowanych, tj. m.in. czekolady, słodkich serków i deserów mlecznych. Wzór „Niemowlęcy” w grupie wiekowej poniżej 3 lat i „Tradycyjny” w starszej grupie wiekowej można uznać za potencjalnie neutralne, choć wzór „Niemowlęcy” w zakresie formy podania żywności jest nieodpowiedni do etapu rozwoju dziecka i umiejętności karmienia po 1. r.ż. Nie wykazano istotnych różnic w średnich wartościach BMI pomiędzy 1 a 5 kwintylem prezentowanych wzorów, przy czym w grupie wiekowej 3-6 lat, różnica w częstości występowania nadwagi i otyłości dla kwintyla 1 i 5 wzoru „Prozdrowotny” była istotna, odpowiednio 16,2% i 6,9% ($p < 0,01$). W górnym kwintylu wzoru „Prozdrowotny” było istotnie więcej dzieci mieszkających na obszarze miejskim oraz dzieci, których matki deklarowały wyższe wykształcenie w porównaniu do dzieci w dolnym kwintylu tego wzoru. W górnym kwintylu wzoru „Słodki-zachodni” czy „Słodki-tradycyjny” było istotnie więcej dzieci, których matki i ojcowie deklarowali podstawowe/gimnazjalne/zawodowe wykształcenie w porównaniu do dzieci w dolnym kwintylu tego wzoru.

Publikacje będące wynikiem realizacji projektu

Raporty częściowe za 2017, 2018 i 2019 rok przekazane do Ministerstwa Zdrowia.
Raport końcowy za lata 2017-2020.

Nr grantu: 2019/03/X/NZ6/00385 „Miniatura 3”

Tytuł: Ocena farmakokinetyki cefazoliny stosowanej w antybiotykowej profilaktyce okołoperacyjnej u dzieci z wybranymi wrodzonymi wadami serca leczonych z zastosowaniem krążenia pozaustrojowego – badania pilotażowe

Kierownik grantu: dr n. med. Radosław Jaworski

Niewłaściwa okołoperacyjna profilaktyka antybiotykowa (OPA) może nawet kilkakrotnie zwiększać częstość występowania zakażeń miejsca operowanego (ZMO) oraz powodować selekcję bakteryjnych szczepów wielolekoopornych (MDR), a w przypadku stosowania zbyt dużych dawek leków może nasilać ich toksyczność. U dzieci leczonych kardiochirurgicznie z zastosowaniem krążenia pozaustrojowego (ECC) OPA nie jest jednoznacznie ustalona, a obowiązujące schematy dawkowania zapożyczone są z wytycznych stosowanych u dorosłych. W związku z powyższym poznanie farmakokinetyki leków stosowanych w OPA u dzieci leczonych kardiochirurgicznie z ECC może zoptymalizować schematy ich dawkowania. Przeprowadzone działanie naukowe dotyczyło określenia stężeń cefazoliny – popularnego antybiotyku stosowanego w OPA – u małych dzieci operowanych kardiochirurgicznie w ECC. Oceniono, iż stosowane schematy dawkowania cefazoliny mogą nie być wystarczające do tego, aby przez cały okres operacji utrzymywać poziomy leku uważane za skuteczne. Na podstawie uzyskanych wyników stwierdzono także, że konieczne jest podawanie odpowiedniej dawki cefazoliny do układu ECC z uwzględnieniem objętości płynowej układu krążenia pozaustrojowego. Na podstawie przeprowadzonego działania naukowego należy uznać, iż dalsze badania w tym obszarze są niezbędne, zwłaszcza w aspekcie lekooporności i toksyczności leków. Przeprowadzone działanie dotyczyło wybranej grupy pacjentów pediatrycznych, którzy operowani byli z powodu względnie prostych wad wrodzonych serca, ale uzyskane wyniki wskazują, że suboptymalne dawkowanie cefazoliny w OPA może być istotnym problemem w innych grupach pacjentów pediatrycznych, w tym u noworodków. Uzyskane wyniki pilotażowego działania naukowego mogą być przydatne zarówno dla kardiochirurgów dziecięcych, jak i operujących pacjentów dorosłych, a w szerszej perspektywie także dla innych dyscyplin zabiegowych. Przeprowadzone działanie naukowe stanowiło również istotny wkład w rozwój naukowy głównego badacza i było podstawą do stworzenia interdyscyplinarnej grupy naukowej z zakresu kardiochirurgii dziecięcej, mikrobiologii i farmakokinetyki leków. Uzyskane wyniki zostaną opublikowane w czasopismach naukowych i stanowią argument na rzecz prowadzenia dalszych badań dotyczących farmakokinetyki leków u pacjentów pediatrycznych leczonych kardiochirurgicznie z ECC. W przypadku ustalenia optymalnego schematu dawkowania w tej grupie chorych, wymierne korzyści mogą także odnieść inne grupy pacjentów poddawanych leczeniu operacyjnemu z ECC.

Publikacje będące wynikiem realizacji projektu

Jaworski R, Dzierżanowska-Fangrat K, Czajkowska A, Maruszewski B, Kansy A. Cefazolin prophylaxis in children undergoing cardiac surgery with the use of cardiopulmonary bypass – is the dosing correct?. Praca złożona do czasopisma Journal of Antimicrobial Chemotherapy.

GRANTY KONTYNUOWANE W 2020 ROKU

Numer projektu: UMO-2018/31/B/NZ5/02735

Tytuł: Odpowiedź immunologiczna a skład mikroflory jelitowej u dzieci z niealkoholową chorobą tłuszczową wątroby i nadciśnieniem tętniczym pierwotnym

Kierownik projektu: prof. dr hab. n. med. Piotr Socha

Cel projektu

NTP i SW charakteryzują się przewlekłym, systemowym zapaleniem o słabym nasileniu, często z wykładnikami zespołu metabolicznego (dyslipidemia, insulinooporność, otyłość, szczególnie trzewna). Jednak u dzieci z SW rzadko występuje NTP, a dzieci z NTP raczej nie rozwijają SW. Skład i stan aktywacji komórek układu odpornościowego podlega stałej regulacji poprzez działania metabolitów mikroflory jelitowej, co jest warunkiem ich prawidłowej odnowy i homeostazy, co z kolei wpływa regulując na przepuszczalność nabłonka jelitowego oraz jednocześnie modyfikuje skład mikroflory. Mechanizm ten jest przyczyną bardzo zróżnicowanych zmian w zakresie składu mikroflory w przebiegu wielu chorób charakteryzujących się przewlekłym, systemowym zapaleniem. Dysbioza (zmiana składu mikroflory) zmienia profil metabolitów mikroflory, które nasilają produkcję prozapalnych komórek układu odpornościowego, powodując zaburzenia w zakresie ich składu oraz profilu aktywacji.

Materiały

Do badania włączono: 2 dzieci otyłych z NTP; 14 dzieci otyłych z niealkoholową chorobą tłuszczową wątroby (NAFLD); 1 dziecko szczupłe z NTP; 2 dzieci otyłych z prawidłowym ciśnieniem tętniczym, bez choroby tłuszczowej wątroby; 2 dzieci zdrowych z prawidłowym BMI, w wieku 14-17 lat, rekrutowanych w Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie.

Metody

Na podstawie kryteriów diagnostycznych wykonano następujące badania w grupie dzieci i młodzieży włączonej do projektu:

- a) badania antropometryczne z interpretacją nadwaga/otyłość według kryteriów IOTF;
- b) pomiar ciśnienia tętniczego metodą oscylometryczną, pomiar kompleksu śródłonek-błona podstawna tętnicy szyjnej techniką ultrasonograficzną, ocena szybkości fali tętna i jej analiza z użyciem Vicorder;
- c) stłuszczenie wątroby oceniane techniką fibroscan (wartości Controlled Attenuation Parameter – CAP > 250 dB/m), wzrostem aktywności ALT i/lub badaniem histologicznym w biopsji wątroby;
- d) ocena jednojądrzastych komórek krwi obwodowej (**PBMCs**) na stymulację przez metabolity mikroflory (ekstrakty wodne próbek kału) w zakresie:
 - ❖ produkcji cytokin pro- i przeciwzapalnych,
 - ❖ charakterystyki fenotypowej, tj. dystrybucji i stanu aktywacji limfocytów T o funkcji immunoregulacyjnej (komórki T-reg),
 - ❖ profilem ekspresji genów (transkryptom).

Metody badań immunologicznych:

- a) pre-inkubacja PBMC (18 godzin) w obecności lub nieobecności ekstraktów stolca (metabolity mikroflory) oraz re-indukcja przez 72 godziny z przeciwciałami anti-CD3 (induktor limfocytów T),
- b) ocena ekspresji cytokin techniką immunoenzymatyczną ELISA (w hodowlach PBMC indukowanych 18 i 72 godziny),
- c) ocena fenotypu populacji limfocytów regulatorowych (T-reg) przed i po aktywacji (ekstrakty stolca + przeciwciała anti-CD3), techniką cytometrii przepływowej.

Analiza metagenomiczna mikroflory jelitowej: z użyciem Ion 16S™ Metagenomics Kit, a sekwencjonowanie będzie przeprowadzone w aparacie PGM z zastosowaniem zestawu Ion PGM™ Sequencing Kit w Zakładzie Genetyki Centrum Onkologii w Warszawie. **Metabolity** w ekstraktach stolca będą analizowane z użyciem spektrometrii masowej we współpracy z Zespołem Spektrometrii Mas Instytutu Chemii Organicznej. Ocena transkryptomu **PBMCs**: przy użyciu techniki sekwencjonowania RNA nowej generacji (NGS).

Uzyskane wyniki

Obecnie trwa zbieranie materiału i wykonywanie ekstrakcji metabolitów pochodzących z porcji kału w celu określenia składu mikroflory jelitowej oraz jej metabolitów w powiązaniu z charakterystyką fenotypową i czynnościową komórek układu odpornościowego krwi obwodowej przed aktywacją i po aktywacji z metabolitami mikroflory (wodne ekstrakty stolca) u dzieci z NTP i SW oraz kontroli. Zbierane są dane kliniczne dzieci zakwalifikowanych do udziału w projekcie.

Numer projektu: UMO-2016/21/B/NZ2/01785

Tytuł: Zaprojektowanie i ocena wielogenowej sygnatury transkrypcyjnej dla celów diagnostyki molekularnej guzów mózgu u dzieci

Kierownik projektu: dr hab. n. med. Maria Łastowska, prof. IPCZD

Realizowane zadania badawcze w 2020 r.

Zadanie 6. Charakterystyka molekularna guzów oparta na analizie DNAAnaliza występowania tandemowej duplikacji genu *BCOR*

Ekstrakcję DNA z tkanki guza wykonano przy użyciu zestawu QIAamp DNA FFPE Tissue Kit (Qiagen). Duplikację 15 eksonu genu *BCOR* wykrywano przy pomocy reakcji PCR przy użyciu następujących starterów: BCOR_15F-TCCTCCCGCATATTCGCTG oraz BCOR_15R-ACACACTGTACATGGTGGGTCC. Analizę wykonano we wszystkich 7 guzach, które wykazały w badaniu NanoString obecność ekspresji genów należących do sygnatury BCOR. Obecności duplikacji wykryto w 4 guzach, brak duplikacji w 2 guzach, a w jednym przypadku nie uzyskano miarodajnego wyniku.

Analiza występowania fuzji genów *MN1*, *RELA* i *YAP1*

Analizę wykonano w oparciu o sekwencjonowanie nowej generacji przy użyciu instrumentu MiniSeq (Illumina) oraz paneli Ampliseq Childhood Cancer Panel i FusionPlex Solid Tumor Starter Kit.

Poddano analizie wszystkie guzy, które wykazały obecność sygnatury ekspresyjnej MN1, RELA lub YAP1 w przeprowadzonym eksperymencie NanoString. Badanie fuzji genowych potwierdziło wyniki uzyskane podczas analizy NanoString.

Zadanie 7. Korelacja wyników badań biologicznych z czynnikami patologicznymi i klinicznymi

Podgrupy molekularne zidentyfikowane w oparciu o analizę NanoString zostały poddane korelacom biologiczno-klinicznym. Obejmowały one analizy krzywych przeżycia przy pomocy metody Kaplana-Meiera oraz testy t-test i Fisher exact test.

Badania wykonano w 50 podnamiotowych guzach ependymoma, w zależności od przynależności do podgrupy molekularnej. A, A1, A2 lub B. Wykazano, że pacjenci, u których występują guzy z grupy B, mają najlepsze szanse na przeżycie w przeciwieństwie do pacjentów z guzami z grupy A, które są typowe dla wieku niemowlęcego. Natomiast przynależność do podgrup A1 lub A2 nie ma znaczenia klinicznego.

Przeprowadzono także korelacje kliniczne i histopatologiczne w nowo zidentyfikowanych guzach: "CNS NB-FOXR2", CNS EFT-CIC", "CNS HGNET-MN1" and "CNS HGNET-BCOR", ale ze względu na bardzo rzadkie występowanie tych jednostek chorobowych wyniki przedstawiono w formie opisowej.

Zadanie 8/9. Analiza wybranych markerów biologicznych na poziomie białek

Wykonano badania wybranych białek przy pomocy immunohistochemii przy użyciu systemu Ventana BenchMark ULTRA IHC/ISH. Zbadano obecność białek za pomocą następujących przeciwciał: anti-GFAP clone EP672Y, anti-Ki-67 clone 30-9, anti-Olig2 clone EP112, anti-Synaptophysin clone MRQ-40 oraz przeciwciało BCoR (C10). Preparaty zeskanowano przy pomocy skanera Hamamatsu NanoZoomer 2.0 RS i poddano analizie. Wyniki korelowano z poziomem ekspresji RNA oraz obrazem morfologicznym guzów.

Publikacje będące wynikiem realizacji projektu

Łastowska M, Trubicka J, Sobocińska A, Wojtas B, Niemira B, Szałkowska A, Krętowski A, Karkucińska-Więckowska A, Kaleta M, Ejmont M, Perek-Polnik M, Dembowska-Bagińska B, Grajkowska W, Matyja E. Molecular identification of CNS NB-FOXR2, CNS EFT-CIC, CNS HGNET-MN1 and CNS HGNET-BCOR pediatric brain tumors using tumor-specific signature genes. *Acta Neuropathologica Communications* (2020) 8:105.

<https://doi.org/10.1186/s40478-020-00984-9>.

Numer projektu: UMO-2016/21/B/NZ5/02541

Tytuł projektu: Mapowanie punktów złamań u objawowych nosicieli zrównoważonych translokacji chromosomowych *de novo* w celu identyfikacji nowych *loci* powiązanych z zaburzeniami rozwoju

Kierownik projektu w IPCZD: mgr Marzena Kucharczyk

Zrównoważone rearanżacje chromosomowe (ang. *balanced chromosomal rearrangements*; BCRs), obejmujące zrównoważone translokacje chromosomowe (ang. *balanced chromosomal translocations*; BCTs) oraz inwersje, są stosunkowo często obserwowanymi strukturalnymi aberracjami chromosomowymi. Większość nosicieli BCRs pozostaje bezobjawowa, jednakże w niektórych przypadkach obecność BCRs skutkuje ujawnieniem się fenotypu klinicznego. Można więc przypuszczać, że w punktach złamań u objawowych nosicieli BCRs zlokalizowane są ważne funkcjonalnie geny i (lub) elementy regulatorowe, których uszkodzenie przyczynia się w konsekwencji do rozwoju choroby.

Celem prowadzonych badań jest mapowanie punktów złamań w rozdzielczości pojedynczych par zasad, zintegrowane z analizą mutacji w wyselekcjonowanych genach, u objawowych nosicieli BCRs *de novo* oraz identyfikacja nowych *loci* powiązanych z zaburzeniami rozwoju (ang. *developmental disabilities*; DDs).

Zrealizowane zadania badawcze:

Zadanie 1. Analiza kariotypu i izolacja DNA

Klasyczne badanie cytogenetyczne przeprowadzone u **7 pacjentów z DDs** pozwoliło na zidentyfikowanie odpowiednio **6 BCTs *de novo*** oraz **1 inwersji *de novo***. Były to: (1) **46,XY,t(3;5)(q11.2;p13.1)**, (2) **46,XY,t(8;10)(p22;p11.21)**, (3) **46,XY,t(1;2)(p31.3;q33.1)**, (4) **46,X,t(X;1)(q21.1;p21.1)**, (5) **46,XX,t(10;15)(p12.31;q23)**, (6) **46,XX,t(13;15)(q32.2;q13.3)** i (7) **46,XX,inv(2)(q31.1;q37.3)**. Od pacjentów tych pobrano krew obwodową, a następnie **wyizolowano i zabezpieczono próbki genomowego DNA** do dalszych badań molekularnych.

Zadanie 2. Weryfikacja zrównoważenia genomu

U 7 pacjentów z BCRs *de novo* stwierdzonymi w tradycyjnym kariotypowaniu wykonane zostało badanie **array CGH** (z użyciem całogenomowych mikromacierzy oligonukleotydowych firmy Agilent Technologies o rozdzielczości 180K i 60K). Wykluczono dzięki temu obecność submikroskopowych zmian liczby kopii fragmentów DNA [mikrodelecji i (lub) mikroduplikacji], zarówno w punktach złamań, jak i w innych regionach genomu, które mogły zostać pominięte w klasycznej analizie kariotypu.

Zadanie 3. Kwalifikacja pacjentów do sekwencjonowania całogenomowego

Próbki DNA 7 pacjentów z BCRs *de novo* oraz prawidłowym wynikiem array CGH przekazane zostały następnie do WUM do dalszych badań.

U pacjentów tych wykonano mapowanie punktów złamań BCRs na poziomie genomu, z równoczesnym zawężeniem regionu obejmującego punkt złamania do 5 kpz, z wykorzystaniem **sekwencjonowania całogenomowego metodą *mate pair*** (HiSeq1500, Illumina). W dalszej kolejności punkty złamań były charakteryzowane na poziome sekwencji DNA w rozdzielczości pojedynczych par zasad poprzez **celowane głębokie sekwencjonowanie długich amplikonów** (> 5 kpz) pokrywających miejsce złamania/połączenia (MiSeq, Illumina). Natomiast regiony zawężone do ~400 pz zsekwencjonowano przy pomocy **metody Sanger**a. W ten sposób rozpoznano łącznie **11 uszkodzonych genów** zlokalizowanych w punktach złamań BCRs: **EPHA6**, **PARD3**, **DLC1**, **NFIA**, **ATP7A**, **MLLT10**, **TLE3**, **STK24** i **KLF13** (u pacjentów z BCTs) oraz **UBR3** i **TRAF3IP1** (u pacjenta z inwersją). Na podstawie danych literaturowych oraz informacji zawartych w internetowych bazach danych genetycznych i klinicznych można wnioskować, iż geny te są najbardziej prawdopodobnymi kandydatami odpowiadającymi za DDs u badanych chorych.

Publikacje będące wynikiem realizacji projektu

Murcia Pienkowski V, Kucharczyk M, Rydzanicz M, Poszewiecka B, Pachota K, Młynek M, Stawiński P, Pollak A, Kosińska J, Wojciechowska K, Lejman M, Cieślukowska A, Wicher D, Stembalska A, Matuszewska K, Materna-Kiryluk A, Gambin A, Chrzanowska K, Krajewska-Walasek M, Płoski R. Breakpoint mapping of symptomatic balanced translocations links the EPHA6, KLF13 and UBR3 genes to novel disease phenotype. J Clin Med. 2020: Vol. 9, Nr 5, s. 1245

Prezentacje wyników badań na zjazdach i kongresach krajowych i międzynarodowych

Kucharczyk M, Murcia Pienkowski V, Wojciechowska K, Lejman M, Pollak A, Rydzanicz M, Młynek M, Pachota K, Madej-Pilarczyk A, Cieślukowska A, Wicher D, Białecka M, Marczak A, Sielska-Rotblum D, Berko P, Gutkowska A, Chrzanowska K, Krajewska-Walasek M, Płoski R. Disruption of the STK24 and KLF13 genes in a female patient with a de novo balanced chromosomal translocation t(13;15) and a severe neurological phenotype. European Human Genetics Virtual Conference, 06-09.06.2020, e-plakat

Numer projektu: UMO-2016/23/B/NZ2/03064

Tytuł projektu: Identyfikacja nowych zmian genetycznych w nowotworach mózgu o wysokim stopniu złośliwości u dzieci przy użyciu sekwencjonowania nowej generacji oraz ocena ich przydatności klinicznej

Kierownik projektu: dr hab. n. med. Joanna Trubicka, prof. IPCZD

Realizowane zadania badawcze

Zadanie 1. Opracowanie histopatologicznej i klinicznej bazy pacjentów z nowotworami o wysokim stopniu złośliwości.

Zakwalifikowano kolejnych pacjentów do grupy tzw. *discovery set*. U wszystkich nowo włączonych pacjentów została przeprowadzona równoległa ocena histopatologiczna nowotworów przez dwóch nienależnych neuropatologów.

Zadanie 2. Identyfikacja nowotworów z niejednoznacznym rozpoznaniem do kolejnych badań molekularnych.

Na podstawie wyników uzyskanych metodą NanoString wyłoniono grupę nowotworów, u których profil ekspresji nie odpowiadał wstępnie postawionemu rozpoznaniu histopatologicznemu (część B projektu). Nowotwory te zostały zakwalifikowane do analizy statutu metylacji DNA, która zostanie wykonana we współpracy z ośrodkiem German Cancer Research Center DKFZ w Heidelbergu.

Zadanie 3. Kompleksowa analiza molekularna rzadkich i ultraradkich nowotworów mózgu wieku dziecięcego oraz walidacja uzyskanych wyników.

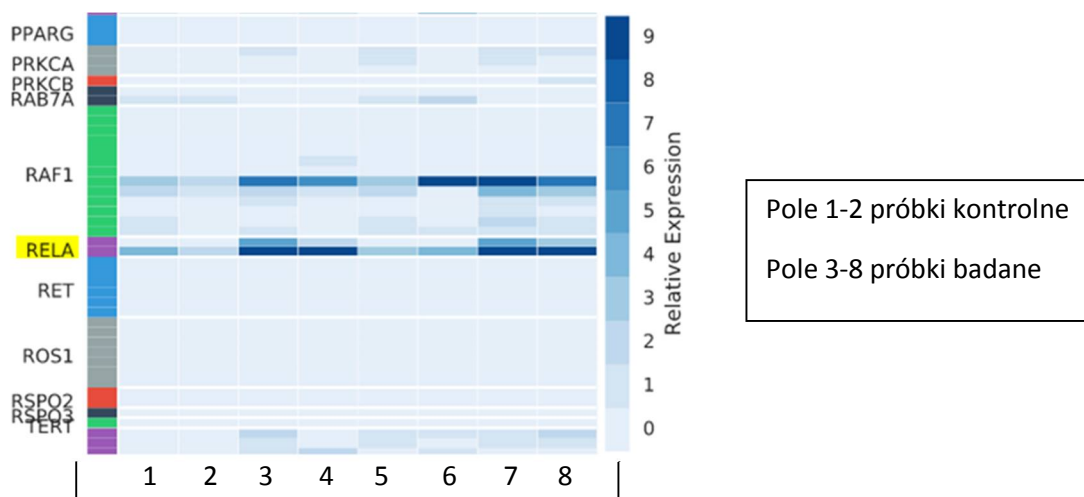
3.1. Walidacja obecności patogennych wariantów występujących na poziomie DNA

Obecność zidentyfikowanych na poziomie DNA, patogennych wariantów molekularnych została zweryfikowana przy użyciu odpowiedniej dla charakteru danej zmiany metody m.in. techniką sekwencjonowania wg Sanger, RT-PCR i/lub MLPA. Przeprowadzona walidacja umożliwiła wskazanie markerów charakterystycznych dla poszczególnych podtypów molekularnych badanych nowotworów, takich jak np.: tandemowa duplikacja w genie *BCOR* istotna dla podgrupy nowotworów neuroepitelialnych HGNET-BCOR.

3.2. Walidacja obecności patogennych wariantów występujących na poziomie RNA

Obecność zidentyfikowanych na poziomie RNA, patogennych wariantów molekularnych została zweryfikowana przy użyciu metody sekwencjonowania kolejnej generacji z zastosowaniem panelu do identyfikacji fuzji genowych. Przeprowadzona walidacja umożliwiła wskazanie markerów charakterystycznych dla poszczególnych podtypów molekularnych badanych

nowotworów, takich jak: fuzje z udziałem genów *MN1*, *RELA* czy *ROS1*, istotne dla nowotworów neuroepitelialnych HGNET-MN1, *ependymoma* czy podgrupy wrodzonych/niemowlęcych glejaków o wysokim stopniu złośliwości. Jednocześnie przeprowadzono analizę korelacji obecności zidentyfikowanych fuzji z poziomem ekspresji białek fuzyjnych. Przykład oceny profilu ekspresji – **Rycina 1**.



Ryc. 1. Ocena profilu ekspresji dla genu fuzyjnego *C11orf95-RELA*

Publikacje będące wynikiem realizacji projektu w 2020 r.

Łastowska M, Trubicka J, Sobocińska A, et al. Molecular identification of CNS NB-FOXR2, CNS EFT-CIC, CNS HGNET-MN1 and CNS HGNET-BCOR pediatric brain tumors using tumor-specific signature genes. *Acta Neuropathol Commun* 2020;8(1):105. Published 2020 Jul 10. doi:10.1186/s40478-020-00984-9.

Konferencje

Ejmont M, Rydzanicz M, Grajkowska W, Perek-Polnik M, Sowińska A, Kozłowska M, Łastowska M, Pronicki M, Płoski R, Dembowska-Bagińska B, Trubicka J. Germline mutation in *MHS2* gene in pediatric patients with congenital and sporadic glioblastoma. *Neuro-Oncology* 2020: Vol. 22, Supl. 3, s. iii455. 19th International Symposium on Pediatric Neuro-Oncology (ISPNO 2020) Karuizawa, Japan, 2020.12.13-2020.12.16.

Numer projektu: Strategmed/1/235773/19/NCBiR/2016

Akronim: Explore Me

Tytuł projektu: Wykorzystanie potencjału regeneracyjnego mezenchymalnych komórek macierzystych

Kierownik grantu: prof. dr hab. n. med. Marcin Roszkowski

W 2020 r. trwały procedury formalne, których celem było uzyskanie niezbędnych zgód pozwalających na realizację projektu, tj. zgody Ministra Zdrowia na pobieranie szpiku od żywego dawcy oraz uzyskanie zgody Prezesa Urzędu Rejestracji Produktów Leczniczych, Wyrobów

Medycznych i Produktów Biobójczych na przeprowadzenie w Instytucie niekomercyjnego badania klinicznego „Zastosowanie mezenchymalnych komórek macierzystych w celu uzyskaniu zrostu kostnego u chorych leczonych operacyjnie z powodu skoliozy idiopatycznej”. Zespół zaangażowany w projekcie zajmował się przygotowaniem obszernej merytorycznej dokumentacji wymaganej przez zespół kontrolujący MZ, w tym standardowych procedur operacyjnych do Systemu Zarządzania Jakością IPCZD. Wyjaśnienia i uzupełnioną dokumentację Instytut odesłał do Poltransplantu za pośrednictwem Ministerstwa Zdrowia we wrześniu 2020 r.

Numer projektu: STRATEGMED3/306306/4/NCBR/2017

Akronim: EPIMARKER

Tytuł projektu: Zastosowanie nowych metod rozpoznawania i leczenia padaczki oraz zaburzeń neurorozwojowych u dzieci w oparciu o model kliniczny i komórkowy padaczki zależnej od szlaku mTOR

Kierownik projektu: prof. dr hab. n. med. Sergiusz Jóźwiak

Celem badań jest:

1. Ustalenie klinicznych, elektroencefalograficznych i molekularnych biomarkerów lekooporności padaczki oraz rozwoju neuropsychiatrycznych w modelu prospektywnego badania pacjentów ze stwardnieniem guzowatym (TSC).
2. Ustalenie klinicznych, elektroencefalograficznych i molekularnych biomarkerów nawrotu padaczki po odstawieniu leczenia przeciwpadaczkowego u pacjentów ze stwardnieniem guzowatym, u których w wyniku leczenia uzyskano remisję napadów padaczkowych.
3. Stworzenie komórkowego modelu badawczego, odzwierciedlającego zmiany molekularne i komórkowe w dojrzewającym mózgu ze stwardnieniem guzowatym, służącego dalszym badaniom nad patogenezą padaczki oraz nad leczeniem antyepileptogenym i przeciwpadaczkowym. Materiał służący do stworzenia tego modelu pochodzi od pacjentów uczestniczących w projekcie EPIMARKER.

Opis prac zrealizowanych w 2020 r. (materiały, metody, uzyskane wyniki):

1. W 2020 r. do badania włączono kolejnych 13 pacjentów do grupy WP1 spełniających kryteria, zgodnie z protokołem badania. W badanej grupie odbyło się łącznie 95 wizyt. Do końca 2020 r. badanie zakończyło 21 pacjentów.
2. Materiał biologiczny w grupie WP1 na badania biomarkerów epileptogenezy pobierany jest w momencie włączenia do badania, w chwili stwierdzenia lekoopornych napadów padaczkowych lub po 6 miesiącach (w zależności od tego, co nastąpi wcześniej) oraz na koniec 12-miesięcznej obserwacji. W 2020 r. uzyskano łącznie 92 zestawów próbek krwi w WP1.
3. Do badania w grupie WP2 włączono 4 Pacjentów spełniających kryteria, zgodnie z protokołem badania. Odbyło się 31 wizyt. Ogółem badanie ukończyło 12 pacjentów.
4. Materiał biologiczny na badania biomarkerów epileptogenezy pobierany jest w momencie włączenia do badania, w chwili całkowitego odstawienia leków przeciwpadaczkowych,

w momencie nawrotu napadów padaczkowych (o ile to nastąpi) oraz na koniec 12-miesięcznej obserwacji. W 2020 r. uzyskano łącznie 30 zestawów próbek krwi w WP2.

5. Zgodnie z protokołem badania, każdy pacjent jest badany przez 12 miesięcy. U każdego pacjenta co 3 miesiące wykonywane jest badanie videoEEG, badanie ogólnopediatryczne i neurologiczne, a co pół roku badanie neuropsychologiczne.
6. W 2020 r. nie pobrano materiału biologicznego w grupie kontrolnej, łącznie na koniec 2020 r. liczebność grupy wynosi 80 pacjentów. Ponieważ liczba ta spełnia pierwotne założenia, ze względu na sytuację epidemiologiczną grupa kontrolna nie była dodatkowo powiększana i pozostała na poziomie roku 2019.
7. Do bazy eCRF (zaprojektowanej na potrzeby projektu) sukcesywnie wprowadzane są wszystkie informacje dotyczące poszczególnych wizyt i procedur medycznych w projekcie.
8. Głównym celem projektu Epimarker jest znalezienie biomarkerów, które mogłyby przewidzieć odpowiedź na wigaBATrynę u pacjentów z padaczką. Aby to osiągnąć, przeprowadzono eksperyment z przebiegiem czasowym, w którym próbki krwi od pacjentów pobierano w 3 różnych punktach czasowych: ES, pobieranie krwi podczas pierwszego wystąpienia objawów padaczki; E0, pobieranie krwi przed pierwszym wystąpieniem objawów padaczki i ET, pobieranie krwi po pierwszym wystąpieniu objawów padaczki. Dodatkowo analizowany był materiał z odpowiednich grup kontrolnych dla każdego z tych punktów czasowych, a także z niewielkiej grupy pacjentów, którzy nie wykazywali żadnych objawów padaczki. Obecnie trwa analiza bioinformatyczna danych RNAseq, jak i miRNAseq z podziałem danych na grupy pacjentów.
9. W 2020 r. rozpoczęto immunodeplekcję próbek osocza z wykorzystaniem kolumny Multi Affinity Removal Column Human-14 (Agilent).
10. Opracowano i wdrożono efektywne protokoły uzyskiwania iPSC, iPSC-NSC, iPSC-neuronów oraz organoidów od pacjentów z TSC. Uzyskano także klony iPSC i ich pochodne od części pacjentów wypełniających kryteria podstawowe założeń projektu, a także przeprowadzono pilotażową analizę części uzyskanych iPSC-NSC i iPSC-neuronów na poziomie molekularnym, histologicznym i elektrofizjologicznym.
11. Przeprowadzono porównanie wczesnego i chronicznego podania rapamycyny na zmiany fenotypowe neuronów uzyskanych od pacjentów z TSC z różnym przebiegiem choroby.
12. Od początku projektu do końca 2020 r. przebadano metodą sekwencjonowania następnej generacji DNA pozyskany od 82 pacjentów. U 69 (tj. 84,1%) wykryto pewne zmiany patogenne lub zmiany prawdopodobnie patogenne w sekwencji genów TSC1/2. Dodatkowo u 2 pacjentów stwierdzono zmiany scharakteryzowane jako VUS (tzn. warianty o niepewnym znaczeniu klinicznym), co oznacza, że trzeba będzie wykonać badania segregacji zmian genetycznych w rodzinie. Tym samym potwierdzenie diagnozy TSC potwierdzono maksymalnie u 71 z 82 (tj. 86,6%) zakwalifikowanych do badania pacjentów.
13. W 2020 r. kontynuowano badania i prace nad algorytmem umożliwiającym przewidywanie nawrotu padaczki po odstawieniu leków przeciwpadaczkowych, a także wczesne rozpoznawanie cech padaczki lekoopornej. Ponadto przystąpiono do finalizacji formowania zbiorów danych, które posłużą jako dane wejściowe do algorytmu.

Opis najważniejszych osiągnięć:

- 1. Kontynuacja włączania nowych pacjentów do projektu.**
- 2. Zsekwencjonowano 113 próbek całkowitego RNA i 115 próbek mikroRNA – otrzymano wiarygodne wyniki.**
- 3. Przeprowadzono analizy genów TSC1 i TSC2 dla 31 pacjentów.**

Rozwój algorytmu predykcyjnego – stworzenie zbioru danych zawierających wszystkie istotne cechy kliniczne oraz połączenie ich z danymi pochodzącymi z badań EEG (istotne elementy); podział pacjentów na grupy końcowe zgodnie ze stanem klinicznym.

Załącznik nr 2

Sprawozdania z realizacji projektów współfinansowanych ze środków zagranicznych lub w ramach projektów międzynarodowych w 2020 r.

GRANTY ZAKOŃCZONE W 2020 ROKU



Numer projektu: 777554

Tytuł: Infradev – Europejska Infrastruktura Pediatrycznych Badań Translacyjnych

Akronim: ID-EPTRI

Kierownik projektu: dr n. med. Marek Migdał

W 2020 r. w ramach projektu European Paediatric Translational Research Infrastructure (EPTRI) prace związane były z:

- dokończeniem prac nad finalną wersją D10.5 „Ethical/regulatory review of the CDR”, w której IPCZD było liderem w pakiecie WP 10 (lipiec 2020);
- spotkaniem EPTRI Stakeholders dotyczące przyszłości projektu EPTRI (09.07.2021 r.);
- złożeniem aplikacji do MNiSW włączającej projekt EPTRI do Polskiej Mapy Drogowej ESFRI (28.02.2020);
- otrzymaniem listu poparcia od MNiSW dla projektu EPTRI w Polskiej Mapie Drogowej ESFRI (21.07.2020 r.);
- pracą nad finalną wersją Memorandum of Understanding w ramach projektu oraz podpisanie tej umowy pomiędzy wszystkimi uczestnikami projektu (20.07.2020 r.);
- udziałem w „EPTRI webinar: biotechnology to bring innovation in the paediatric drug development” (02.10.2020);
- telekonferencją EPTRI, podsumowującą działalność w roku 2020 (01.12.2020 r.)

IPCZD jako partner Konsorcjum projektu Infradev – European Paediatric Translational Research Infrastructure (ID-EPTRI) był liderem pakietu roboczego 10 (WP10). W ramach tej pracy Instytut był odpowiedzialny za koordynację i nadzorowanie prac pozostałych WP pod kątem przestrzegania zasad etyki i uwarunkowań prawnych w Unii Europejskiej w badaniach przedklinicznych.

Zespół WP10 jako materiał do oceny używał dokumentów tworzonych w ramach pozostałych WP, m.in. Deliverables. Ocena materiału miała na celu przygotowanie analizy końcowej w postaci Conceptual Design Report.

Metodami pracy w WP10 były cykliczne TC z osobami związanymi z pracą w ww. pakiecie roboczym oraz wymiana dokumentacji wraz z komentarzami drogą mailową z pozostałymi uczestnikami projektu.

Analiza końcowa IPCZD w ramach projektu EPTRI umożliwiła złożenie Conceptual Design Report (CDR) do Komisji Europejskiej zgodnego z prawem europejskim oraz przestrzegającymi zasad etyki w badaniach przedklinicznych.

GRANTY KONTYNUOWANE W 2020 ROKU



Numer projektu: 777389

Tytuł: Wspólna Sieć Europejskich Badań Klinicznych u Dzieci

Akronim: c4c

Kierownik projektu: dr n. med. Marek Migdał

Instytut "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" bierze udział w projekcie realizowanym w ramach **Inicjatywy Leków Innowacyjnych IMI2 – conect4children** (Collaborative Network for European Clinical Trials For Children) – akronim c4c. Projekt jest realizowany przez konsorcjum składające się z 44 partnerów, firm i jednostek badawczych. Ogólnym założeniem projektu jest stworzenie dużej, opartej na współpracy platformy, która ułatwi opracowywanie i udostępnianie nowych leków i terapii leczniczych (np. szczepionek, urządzeń, połączeń leków/urządzeń), a także upowszechnianie wiedzy o obecnie dostępnych lekach wśród wszystkich pacjentów pediatrycznych. Cel ten będzie realizowany nie tylko poprzez udzielanie porad w kwestii jak najlepszej realizacji badań, ale także poprzez faktyczne utworzenie odpowiedniej infrastruktury i najlepszych praktyk na rzecz planowania, realizacji i ukończenia wszelkiego rodzaju badań klinicznych (fazy I-IV) z udziałem wszystkich sponsorów (branżowych i pozabranżowych), których wyniki będzie można wykorzystać w procedurze regulacyjnej, na potrzeby dopuszczenia leków do obrotu oraz rozstrzygnięcia istotnych kwestii naukowych dotyczących już dostępnych leków. W 2020 r. w ramach projektu Conect4Children (c4c) prowadzone prace związane były z:

- wprowadzeniem planu Matrix do przyszłych SOP-ów;
- ujednoliceniem schematu organizacyjnego w stosunku do innych National Hubs współtworzących konsorcjum c4c;

- udziałem w cyklicznych spotkaniach National Hubs za pośrednictwem telekonferencji (comiesięczne);
- tworzeniem i implementacją systemu IT do CFS;
- uzupełnieniem danych w CFS o jednostkach POLPEDNET;
- sprawdzeniem możliwości przeprowadzania badań komercyjnych we wskazaniach: *Multiple Sclerosis, Atopic Dermatitis*;
- udziałem w Kick-Off Meeting dot. niekomercyjnego badania klinicznego TREOCAPA (marzec 2020 r.);
- udziałem w spotkaniu badaczy dot. niekomercyjnego badania klinicznego KD-CAAP (08.10.2020 r.);
- złożeniem dokumentacji i uzyskaniem zgody Komisji Bioetycznej na badanie niekomercyjne TREOCAPA i KD-CAAP (2020);
- złożeniem dokumentacji do URPL na prowadzenie niekomercyjnego badania klinicznego TREOCAPA (2020);
- podpisaniem stosownych umów na prowadzenie niekomercyjnego badania klinicznego TREOCAPA z jednostkami z Poznania i Łodzi;
- analizą stanu funkcjonowania zaangażowania pacjentów w doradztwo w zakresie badań klinicznych (Young Patient Advisory Group, YPAG);
- cyklem szkoleń dotyczących Parent-Patient Involvement w ramach tworzonego YPAG przy Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie;
- przekazywaniem informacji od SPoC do ośrodków sieci POLPEDNET w ramach badań komercyjnych i niekomercyjnych;
- udziałem w c4c General Assembly 21.10.2020 r.

Numer projektu: 831390

Tytuł: Sieć Orphanet

Akronim: ONW

Kierownik projektu: Krystyna H. Chrzanowska

Cel projektu: umożliwienie utrzymania i rozwoju platformy Orphanet poprzez zintegrowaną działalność wszystkich zespołów narodowych tworzących konsorcjum.

Materiały:

- pliki robocze przysyłane z centrali Orphanetu w Paryżu do tłumaczenia na język polski oraz (po weryfikacji do implementacji) na stronie Orphanetu w języku polskim;
- prezentacje przedstawiane podczas telekonferencji oraz spotkań roboczych Rady Zarządzającej Orphanetu (Management Board, MB), składającej się z koordynatorów krajowych oraz szkoleń dla *information scientists*.

Metody (związane z zadaniami IPCZD):

WP4 – Nomenklatura dotycząca chorób i narzędzia umożliwiające współpracę

Zadanie 4.1: Utrzymanie i rozszerzenie nomenklatury i klasyfikacji chorób rzadkich zaproponowanej przez Orphanet → tłumaczenie na język polski.

WP5 – Informacja na temat chorób rzadkich i leków sierocych

Zadanie 5.3: prowadzenie i aktualizowanie encyklopedii Orphanet → tłumaczenie na język polski.

WP6 – Katalog ośrodków referencyjnych

Zadanie 6.1 Rozszerzanie i aktualizowanie listy źródeł fachowej informacji we wszystkich krajach należących do sieci Orphanet → ustalanie i aktualizowanie informacji o dostępnych w Polsce rejestrach pacjentów, laboratoriach wykonujących badania genetyczne (w tym NGS), identyfikowanie organizacji zrzeszających pacjentów w Polsce, w Europie i poza jej granicami.

WP7 – Umocnienie Orphanetu jako europejskiej bazy chorób rzadkich

Zadanie 7.3: Popularyzacja i podkreślanie roli Orphanetu oraz zacieśnienie współpracy pomiędzy zespołami poszczególnych krajów należących do sieci Orphanet → Komitet Operacyjny (Operating Committee; OCC) zatwierdził Radę Zarządzającą (Management Board; MB) składającą się koordynatorów krajowych reprezentujących 4 obszary geograficzne krajów członkowskich.

Uzyskane wyniki i zrealizowane zadania:

- Określenie priorytetów aktywności w pracy polskiego zespołu Orphanet na podstawie dotychczas zdobytego doświadczenia;
- Prowadzenie strony internetowej w języku polskim, która popularyzuje informacje związane z chorobami rzadkimi: <http://www.orpha.net/national/PL-PL/index/strona-glowna/>
- Według ostatniej analizy statystycznej, strona Orphanetu w okresie 1.01.2019–31.12.2020 została odwiedzona przez 332 193 użytkowników, poszukujących informacji w języku polskim, którzy łącznie odbyli 409 867 sesji;
- Przeprowadzenie internetowej ankiety satysfakcji użytkowników strony Orphanet Polska;
- Podsumowanie aktywności polskiego zespołu w ramach działalności konsorcjum Orphanet.

Tabela 1. Parametry statystyczne – baza Orphanet (2020)

Parametry statystyczne	Wynik w roku 2020
Liczba polskich ośrodków eksperckich specjalizujących się w leczeniu chorób rzadkich dostępna w bazie Orphanetu	82
Liczba polskich organizacji pacjentów z chorobami rzadkimi dostępna w bazie Orphanetu	67
Liczba testów diagnostycznych dotyczących chorób rzadkich dostępna w polskiej bazie Orphanetu	464
Liczba chorób rzadkich, dla których dostępne są testy diagnostyczne dostępna w polskiej bazie Orphanetu	369
Liczba genów warunkujących choroby rzadkie, dostępna do identyfikacji w testach diagnostycznych dostępna w polskiej bazie Orphanetu	232
Liczba streszczeń chorób rzadkich przetłumaczonych na język polski, znajdująca się w bazie Orphanetu	1248

Zmiany przeprowadzone w klasyfikacji chorób rzadkich, które Instytut współtworzy:

Zespół Orphanet Polska wprowadza zmiany w klasyfikacji chorób rzadkich zgodnie z wytycznymi otrzymanymi z centrali INSERM, mieszczącej się w Paryżu. Ujednolicenie klasyfikacji i nadanie wszystkim chorobom klasyfikowanym jako choroby rzadkie oddzielnego kodu ORPHA zostało uwzględnione w Liście Chorób Rzadkich opracowanej w języku polskim, która jest dostępna na polskiej stronie internetowej:

- na zlecenie Koordynatora Projektu (Ana RATH) ponownie zwalidowano 231 stron listy obejmującej 20.956 nazw chorób i synonimów, aktualizując nazwy wybranych chorób → Pełna lista chorób oraz Lista chorób rzadkich i synonimów w porządku alfabetycznym po poprawkach została przesłana do centrali i aktualnie jest w trakcie prac redakcyjnych;
- tłumaczenia (m.in. dotyczące zakażenia SARS-CoV-2) i bieżące aktualizacje danych przesyłanych z centrali zgodnie z założonymi celami projektu.

Udział w spotkaniach eksperckich:

- udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w cyklicznych spotkaniach Rady Zarządzającej Orphanetu (Management Board, MB), składającej się z koordynatorów krajowych: 16.01.2020, 12.03.2020, 04.05.2020, 02.07.2020, 10.09.2020, 04.12.2020;
- udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w Orphanet Remote Annual Meeting 7-8.10.2020 r.;
- udział dr n. wet. Magdaleny Kalwas-Śliwińskiej w szkoleniach dla *information scientists*;
- udział prof. Krystyny Chrzanowskiej oraz prof. Jolanty Wierzbę w Workshop RD-CODE Multistakeholders (virtual), (Orphanet, Prague coordination); 22-23.06.2020;
- udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w spotkaniach i pracach Scientific Committee powołanego w ramach EJP RD Pillar 3, T14.1, z udziałem przedstawicieli Orphanetu, w celu opracowania kursu szkoleniowego dla przedstawicieli krajów członkowskich, którzy będą szkolić w zakresie „Orphanet nomenclature & RD ontologies”, tj. nomenklatury chorób rzadkich, klasyfikacji i kodów ORPHA: 26.02.2020, 20.04.2020, 25.06.2020;

- udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w Orphanet Sustainability Task Force, grupie powołanej przez Radę Zarządzającą Orphanetu (Management Board, MB) i mającą na celu m.in.: określenie kierunków rozwoju Orphanetu w najbliższym czasie i kolejnych latach, uwzględniając potencjalne źródła finansowania oraz potrzeby konsorcjum, ustalenie nowych form usług, dostępnych dla użytkowników platformy oraz określenie priorytetów aktywności;
- udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w przygotowaniu polskiego stanowiska dotyczącego pozycjonowania chorób rzadkich oraz udziału Orphanetu w nowej perspektywie zdrowotnej EU4Health 2021-2027, uzgodnionego z Ministrem Zdrowia oraz Stałym Przedstawicielstwem RP w EU.
- udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w pracach nad przygotowaniem polskiego stanowiska dotyczącego kontynuacji misji konsorcjum Orphanet uzgodnionego z Ministrem Zdrowia, które zostało przedstawione przez Prof. Chrzanowską podczas Spotkania Steering Group on Health Promotion, Disease Prevention and Management of Non-Communicable Diseases (SGPP), wideokonferencja w dniu 25.11.2020.

3. Popularyzacja chorób rzadkich i publikacje będące wynikiem realizacji projektu (popularyzacja zagadnień związanych z chorobami rzadkimi – 10 prezentacji w programie PPT) – wymienione poniżej:

- Chrzanowska K.: Puls Medycyny, debata: „Choroby rzadkie – wyzwania diagnostyczne, organizacyjne i terapeutyczne”, udział w debacie
- Chrzanowska K.: Konferencja Parlamentarnego Zespołu ds. Chorób Rzadkich: „Choroby rzadkie w Polsce – wyzwania, możliwości, rozwiązania”, 26.02.2020, udział w dyskusji
- Chrzanowska K.: Orphanet – problemy i wyzwania
Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich, Spotkanie z okazji Światowego Dnia Chorób Rzadkich, 29.02.2020, prezentacja PPT
- Chrzanowska K.: Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – strategia na lata 2021-2023
V Kongres Wyzwań Zdrowotnych, panel „Choroby Rzadkie w Polsce: Narodowy plan dla Chorób Rzadkich – czy uporządkuje i uczyni bardziej efektywną opiekę nad pacjentami?”, 16.06.2020, prezentacja PPT
- Chrzanowska K.: Choroby rzadkie: definicja, epidemiologia, kodyfikacja, źródła informacji (platforma Orphanet), Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego, kurs „Wprowadzenie do genetyki klinicznej”, 12-16.10.2020; wykład (prezentacja PPT)
- Chrzanowska K.: Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich (NPCR) – obszary strategiczne dla poprawy diagnostyki, leczenia i opieki medycznej oraz dostępu do wiarygodnych informacji, XVI Forum Rynku Zdrowia, Sesja VI, „Choroby Rzadkie w Polsce – sam plan, nawet narodowy, nie rozwiąże wszystkich problemów”, 19.10.2020, prezentacja PPT
- Chrzanowska K.: Pozycja diagnostyki i poradnictwa genetycznego w Narodowym Planie dla Chorób Rzadkich, Spotkanie konsultantów wojewódzkich z konsultantem krajowym ds. genetyki klinicznej, 21.10.2020, prezentacja PPT
- Chrzanowska K.: Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – kierunki poprawy diagnostyki i opieki w chorobach rzadkich, w tym do leków i środków specjalnego przeznaczenia żywieniowego
XVIII Międzynarodowa Konferencja Polskiego Towarzystwa Farmakoekonomicznego, panel dyskusyjny poświęcony nowym rozwiązaniom dotyczącym opieki nad pacjentami

z chorobami rzadkimi, w szczególności w zakresie dostępu do leków, 16-17.11.2020, prezentacja PPT oraz udział w dyskusji panelowej

- Chrzanowska K.: Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich (NPCR) – plan operacyjny na lata 2021-2023, Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich (NPCR) – kierunki poprawy diagnostyki chorób rzadkich,

Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich (NPCR) – wielospecjalistyczna, kompleksowa i koordynowana opieka nad pacjentem w ośrodkach eksperckich dla chorób rzadkich, Konferencja „Choroby Rzadkie - Diagnostyka i leki dedykowane ich terapii – Wyzwania dla Polski 2021”, 16-19.11.2020, prezentacje PPT

- Chrzanowska K.: Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich (NPCR) – wczesna diagnostyka choroby rzadkiej przepustką do właściwej terapii, XVII Konferencja Polskiego Towarzystwa Farmakoeconomicznego „Farmakoeconomika w dobie pandemii – krótkookresowe korekty czy długofalowe zmiany”, 26-27.11.2020, prezentacja PPT oraz udział w dyskusji panelowej.



Numer projektu: 825575

Tytuł: Europejski wspólny program dotyczący chorób rzadkich

Akronim: EJP RD

Kierownik projektu: Krystyna H. Chrzanowska

Celem współpracy w ramach EJP RD jest stworzenie warunków do wymiany wiedzy i doświadczeń w obszarze opieki medycznej i innowacyjnych badań naukowych w zakresie chorób rzadkich (ang. *rare diseases*; RD).

Akcje EJP RD opierają się na 4 głównych filarach, wspierane koordynowaniem centralnym:

FILAR 1. Finansowanie/konsolidacja badań

FILAR 2. Skoordynowany dostęp do danych i usług

FILAR 3. Budowanie możliwości i wzmacnianie (*capacity building*)

FILAR 4. Szybkie przekładanie odkryć naukowych (tzw. *translational research*) na ich praktyczne wprowadzanie do badań klinicznych.

MATERIAŁ

Materiały zarówno do dyskusji podczas telekonferencji, jak i podsumowania telekonferencji przysyłane są z centrali EJP RD w Paryżu (INSERM).

METODY (związane z zadaniami IPCZD)

IPCZD uczestniczy w zadaniach Filaru 2. oraz Filaru 3.

FILAR 0: Koordynacja i zarządzanie (*Coordination, Transversal Activities & Communication*)

Udział w spotkaniach on-line Executive Committee oraz General Assembly

1. 8.04.2020, g. 14:00-16:00: (1) dyskusja nad planem strategicznym mającym na celu utrzymanie efektywnej aktywności zgodnie harmonogramem programu EJP RD w warunkach pandemii SARS-CoV-2; (2) symulacja możliwych korekt realizacji budżetu w związku z kryzysem COVID; (3) prezentacja nowej organizacji strony internetowej EJP RD;
2. 07.07.2020, g. 9:50-16:00: (1) dyskusja nad optymalizacją planu pracy na rok trzeci i następne lata (nowe aktywności, możliwości współdziałania); (2) prezentacja aktualizacji stanu budżetu, w tym możliwych „oszczędności” i zmian, które należy wprowadzić w trzecim roku realizacji programu oraz dyskusja nad ostatecznym kształtem budżetu EJP RD; (3) prezentacja przeglądu działań/badań naukowych prowadzonych w ramach ERN (Europejskich Sieci dla Chorób Rzadkich); (4) prezentacja eksperta/doradcy ds. etyki;
3. 25.11.2020, g. 14:00-16:00: (1) prezentacja kalendarza raportu technicznego i finansowego; (2) dyskusja nad przygotowaniem materiałów do spotkania „Policy meeting” (12-13 stycznia 2021); (3) informacje o zasadach rozliczania kwalifikowanych kosztów podróży i opłaty za rejestrację na konferencje w sytuacji pandemii;
4. EJP RD 2nd General Assembly Consortium (Walne Zgromadzenie) Meeting 14-18.09.2020 (z powodu pandemii COVID-19 w trybie online); uczestniczyła prof. Krystyna Chrzanowska.

FILAR 2 Innowacyjny, skoordynowany dostęp do danych i usług w celu poprawy jakości badań naukowych w chorobach rzadkich

WP11 Wspólna wirtualna platforma zawierająca dane i źródła przydatne do badań naukowych nad chorobami rzadkimi.

Zadanie 11.2: Wspólna wirtualna platforma zgodna z zasadami FAIR, umożliwiająca łatwy dostęp do wiarygodnych rejestrów międzynarodowych oraz wymianę informacji dotyczących chorób rzadkich (FAIR-compliant virtual platform for discovery of RD resources)

Udział Prof. Krystyny Chrzanowskiej w spotkaniu online: Annual Retreat 4-6.05.2020: (1) Integracja rejestrów i wirtualna platforma; (2) Źródła wymiany i analizy danych naukowych; (3) Metadata – wspólne składowe danych; (4) Planowanie i konstrukcja rejestrów – istniejące i brakujące standardy działań; (5) Narzędzia i dane niezbędne do badań klinicznych i translacyjnych; (6) Raport na temat potrzeb ERNs oraz badaczy naukowych.

Udział jw. w licznych spotkaniach roboczych (on-line)

FILAR 3: Budowa potencjału (WP14 i WP18)

WP14 Training on data management and quality.

Zadanie 14.1 Orphanet training: Szkolenie w zakresie stosowania nomenklatury Orphanet w chorobach rzadkich oraz ontologii (kodyfikacji) chorób rzadkich dla badań naukowych.

Prof. Krystyna Chrzanowska – udział w pracach Scientific Committee (SciCom) – Orphanet training nad przygotowaniem programu szkolenia w roku 2020; telekonferencja 1,5 godz.: 30.03.2020.

Zadanie 14.2: Szkolenie w zakresie standardów i jakości danych dotyczących genetyki/genomiki w laboratorium i naukowej praktyce klinicznej (Quality assessments, Variant interpretation and

data management in the NGS diagnostics era); IPCZD (Warszawa) będzie gospodarzem szkolenia, które odbędzie w roku 2022.

Rok 2020: Prof. Krystyna Chrzanowska, jako ekspert brała udział w kwalifikacji kandydatów do udziału w szkoleniu online, które odbyło się 12-14.10.2020; gospodarzem był Uniwersytet w Istambule, Turcja.

Zadanie 14.3: Szkolenie w zakresie strategii lepszych rozwiązań w przypadkach nierozpoznanych chorób rzadkich (Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases) Prof. Krystyna Chrzanowska i Prof. Piotr Socha – udział jako obserwatorzy.

WP18 Przygotowanie

Development and adaptation of training activities.

Zadanie 18.2: Ocena priorytetów strategicznych i rozwój istniejących aktywności szkoleniowych zgodnie ze specyficznymi potrzebami 13 krajów europejskich, które jako ostatnie przystąpiły do UE (tzw. kraje UE-13).

Prof. Krystyna Chrzanowska jest współkoordynatorem (co-lider) zadania 18.2. Zgodnie z harmonogramem organizacja szkoleń przewidziana jest od roku 2021.

W 2020 r. odbyło się spotkanie/dyskusja nad przyjęciem programu szkoleń oraz sposobu ich organizacji.

13.02.2020: telekonferencja nad propozycjami zróżnicowania udziału finansowego w działaniach Orphanet w odniesieniu do krajów EU-13 (wstąpiły do EU z opóźnieniem) i pozostałych krajów EU-14.



Numer projektu: INT10

Tytuł: Innowacyjny polsko-niemiecki transgraniczny program wczesnej diagnostyki i leczenia chorób rzadkich u noworodków – RareScreen

Akronim: RareScreen

Kierownik projektu: Małgorzata Pac

1. Czas trwania projektu przewidziano na okres 01.10.2017–31.10.2020. W ramach grantu zaplanowano badania przesiewowe m.in. w kierunku SCID u 48 000 noworodków polskich (z woj. zachodniopomorskiego) oraz 78 000 noworodków niemieckich z terenu Pomorza Przedniego-Meklemburgii i Brandenburgii. W badaniach wykorzystuje się ilościową reakcję łańcuchową polimerazy DNA (qPCR) dla oceny TREC i KREC z bibuły pobranej w pierwszych dobach życia noworodka. Badania wykonywane są w laboratorium PUM/SPSK 1 w Szczecinie, dokąd bibuły z suchą kroplą krwi przesyłane są z całego obszaru woj. zachodniopomorskiego oraz części Niemiec objętej badaniem. W przypadku wątpliwości badanie powtarzane jest z tej

samej próbki, a następnie (o ile nadal są wątpliwości) z kolejnej próbki (nowe pobranie na bibułę – DBS). Przy podejrzeniu niedoboru odporności wykonywane jest badanie cytometryczne, konsultowane z immunologiem odnośnie dalszego postępowania.

2. Badania rozpoczęto 22.10.2018 r. W okresie 01 -12. 2020 roku przebadano ogółem 14 028 z Polski i 28 000 z Niemiec (dotyczy obszarów objętych projektem: województwa zachodniopomorskiego oraz z terenu Pomorza Przedniego – Meklemburgii i Brandenburgii). W grupie polskich noworodków u 17 dzieci zaistniała konieczność powtórzenia badania z drugiej bibuły. Weryfikacji klinicznej wymagały 3 noworodki, z których 1 oczekuje na wynik badania genetycznego. Wśród niemieckich noworodków u 25 zastosowano ponowną ocenę TREC, KREC z drugiej bibuły.

3. Założenia projektu przedstawione zostały w prezentacjach podczas konferencji:

- „Christmas Readings” Conference and J Project Meeting, Lwów, 10.12.2020 r. M. Pac – „Newborn screening for T and B cell primary immunodeficiencies in the Polish-German transborder area”, w której brało udział 520 uczestników w trybie online
- Z uwagi na pandemię nie doszedł do skutku wyjazd na 4. konferencję ISNS MENA na Cyprze w dniach 7-11.03.2020 r. Prezentacja „Newborn screening for SCID In the Polish – German trans-border area: experiences from the first year of collaboration” odbyła się w formie on-line.

4. Wyniki pierwszych 14 miesięcy projektu zostały opublikowane we Frontiers in Immunology: Giżewska M, Durda K, Winter T, Ostrowska I, Ołtarzewski M, Klein J, Blakenstein O, Romanowska H, Krzywińska-Zdeb E, Patalan M, Bartkowiak E, Szczerba N, Seiberling S, Birkenfeld B, Nauck M, von Bernuth H, Bernatowska E, Walczak M, Pac M. Newborn Screening for SCID and Other Severe Primary Immunodeficiency In the Polish-German Transborder Area: Experience From the First 14 Months of Collaboration. Frontiers in Immunology, 16.10.2020, doi: 102289/filmu.2020.01948.

5. Pozytywnie rozpatrzony został wniosek o przedłużenie projektu o 6 miesięcy (1.12.2020–30.04.2020).

GRANTY ROZPOCZĘTE W 2020 ROKU



Numer projektu: 362/2020

Tytuł: Wpływ karmienia niemowląt mieszanką na bazie mleka koziego lub mleka krowiego na częstość atopowego zapalenia skóry

Akronim: GiraFFE

Kierownik projektu: dr hab. n. med. Dariusz Gruszczyński, prof. IPCZD

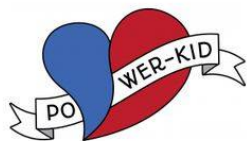
Cel badania:

Określenie względnego ryzyka rozwoju atopowego zapalenia skóry w ciągu pierwszych 12 miesięcy życia u niemowląt karmionych mieszanką na bazie pełnego mleka koziego w porównaniu do niemowląt karmionych mieszanką na bazie mleka krowiego.

Opis prac zrealizowanych w 2020 r.:

1. W pierwszym kwartale 2020 r. realizowane były prace związane głównie z przygotowaniem Ośrodka do rozpoczęcia rekrutacji.
2. 26.02.2020 r. uzyskano pozytywną opinię Komisji Bioetycznej.
3. W związku ze zmianami w protokole badania i formularzu świadomej zgody na udział w badaniu (ICF) wystąpiliśmy ponownie do Komisji Bioetycznej z prośbą o zaopiniowanie zmienionych dokumentów. Pozytywną opinię uzyskaliśmy 7.10.2020 r.
4. Osoby zaangażowane w realizację projektu przeszły odpowiednie szkolenia z obsługi narzędzi informatycznych – Study Management Tool (SMT) – kompleksowego systemu służącego do randomizacji, rejestracji wizyt i prowadzenia dokumentacji uczestników badania.
5. Została opracowana i przygotowana ulotka dla rodziców odnośnie badania, którą rozdysponowaliśmy do Ośrodków wspomagających zespół badawczy w procesie rekrutacji.
6. Odbływały się cykliczne (1x w miesiącu) wewnętrzne spotkania robocze zespołu badawczego oraz spotkania on-line wszystkich zespołów zaangażowanych w projekt, czyli ośrodków z Polski, Niemiec i Hiszpanii.

Program Operacyjny Wiedza Edukacja Rozwój (PO WER)



Numer projektu: POWR.05.04.00-00-0161/18-00/100/2018/569

Tytuł: Program wszechstronnego szkolenia w kardiologii interwencyjnej u dzieci

Akronim: PO WER Kid

Kierownik projektu: dr hab. n. med. Grażyna Brzezińska-Rajszyś

Celem projektu PO WER Kid finansowanego ze środków Europejskiego Funduszu Społecznego w ramach Programu Operacyjnego Wiedza Edukacja Rozwój 2014-2020 jest zwiększenie liczby lekarzy przeszkolonych w zakresie dziecięcej kardiologii interwencyjnej na poziomie podstawowym i zaawansowanym poprzez rozwój ich kompetencji zawodowych i kwalifikacji, w tym działania oparte na metodach symulacji medycznej. Projekt jest realizowany od 01.10.2018 r., a jego zakończenie planowane jest na 31.10.2023 r.



Projekt PO WER Kid realizowany jest we współpracy z Wojewódzkim Szpitalem Specjalistycznym we Wrocławiu, Śląskim Uniwersytetem Medycznym w Katowicach oraz Uniwersytetem Medycznym im. Karola Marcinkowskiego w Poznaniu.

W 2020 r. w ramach projektu odbywały się szkolenia lekarzy w zakresie dziecięcej kardiologii interwencyjnej na poziomie podstawowym i zaawansowanym w oparciu o szkolenia na symulatorach (Pracownia Kardiologicznej Symulacji Medycznej w IPCZD) oraz szkolenia praktyczne prowadzone na bieżąco w Pracowni Interwencji Sercowo-Naczyniowych IPCZD oraz we współpracujących ośrodkach kardiologicznych.

Na aktualnym etapie szkolenie podstawowe (kursy teoretyczne z elementami symulacji oraz szkolenia praktyczne) zakończył 1 lekarz w IPCZD, pozostałe ośrodki kontynuują szkolenia na poziomie podstawowym. Szkolenie zaawansowane (kursy teoretyczne z elementami symulacji i szkolenie praktyczne dopuszczające do wykonywania kardiologicznych zabiegów interwencyjnych u pacjentów w wieku 0-18 lat jako operator) ukończyły 2 osoby (1 w IPCZD i 1 w ośrodku w Poznaniu). Szkolenie zaawansowane w projekcie kontynuowane jest przez 4 lekarzy. Pozostali uczestnicy programu mają przewidziane szkolenia, zaczynając od 2021 r., z koniecznością udziału w kursach w czasie ich najbliższej edycji.

W trzecim kwartale 2020 r. wyłoniono wykonawcę w przetargu na zakup licencji na oprogramowanie do segmentacji i tworzenia modeli 3D (jako wyposażenie Pracowni Kardiologicznej Symulacji Medycznej). Oprogramowanie pomaga w opracowywaniu anonimizowanych badań obrazowych pacjentów z wadami serca, gwarantuje zgodność z prawdziwym obrazem u pacjenta, posiada certyfikaty CE i FDA. Podpisano umowę z wykonawcą.



Rzeczpospolita
Polska

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Numer projektu: POWER.05.04.00-00-0164/18

Tytuł: Program wszechstronnego szkolenia w wideochirurgii (chirurgii minimalnego dostępu) w oparciu o zaawansowane techniki symulacji medycznej

Akronim: PO WER simvid

Kierownik projektu: prof. dr hab. n. med. Piotr Kaliciński

Celem projektu jest utworzenie jedyne w Polsce Ośrodka Symulacji Chirurgii Małoinwazyjnej u Dzieci, który umożliwi nabycie i sprawdzenie teoretycznych i praktycznych umiejętności chirurgicznych w zakresie chirurgii minimalnego dostępu przez lekarzy rezydentów i specjalistów chirurgii dziecięcej i ogólnej w warunkach symulacji podstawowych technik i wybranych operacji wideochirurgicznych.

Dzięki utworzeniu ośrodka możliwe jest wyrównywanie umiejętności lekarzy rezydentów i specjalizujących się w chirurgii dziecięcej oraz lekarzy przeszkolonych w technikach chirurgii minimalnego dostępu poprzez rozwój kompetencji zawodowych i kwalifikacji lekarzy z wykorzystaniem metod symulacji medycznej.

W 2020 r. w ramach projektu:

- Utworzony w 2019 r. Ośrodek Symulacji Chirurgii Małoinwazyjnej u Dzieci (OSCM) został przeniesiony do nowego, bardziej komfortowego pomieszczenia na terenie IPCZD, dedykowanego wyłącznie dla tych szkoleń.
- W uzupełnieniu do wydanych w 2019 r. materiałów dydaktycznych do kursu podstawowego, w formie podręcznika zostały wydane materiały dydaktyczne do kursu zaawansowanego.
- Zorganizowano 2 szkolenia na kursie podstawowym – w styczniu oraz wrześniu 2020 r.
- Wszyscy uczestnicy kursów otrzymali następujące materiały dydaktyczne:

- ✓ podręcznik w formie papierowej i elektronicznej *Podstawy chirurgii minimalnego dostępu*;
- ✓ zdalny dostęp do materiałów.
- Przeszkolono 19 osób w ramach kursów w zakresie podstawowym.
- Wszyscy uczestnicy kursu zdali egzamin (składający się z części testowej oraz praktycznej) i otrzymali na zakończenie kursu *Certyfikat podstawowych umiejętności w zakresie wideochirurgii u dzieci*.
- Prowadzona jest akcja informacyjna dotycząca kursu w zakresie zaawansowanym, który jest przewidziany dla osób, które ukończyły kurs podstawowy lub posiadają podstawowe umiejętności w zakresie chirurgii minimalnego dostępu – pierwszy kurs zaawansowany zaplanowany jest na luty 2021.



Fundusze Europejskie
Wiedza Edukacja Rozwój



**Rzeczpospolita
Polska**

Unia Europejska
Europejski Fundusz Społeczny



Załącznik nr 3

SPRAWOZDANIA Z REALIZACJI UKOŃCZONYCH W 2020 ROKU GRANTÓW WEWNĘTRZNYCH, STATUTOWYCH ZADAŃ BADAWCZYCH ORAZ ZADAŃ BADAWCZYCH SŁUŻĄCYCH ROZWOJOWI MŁODYCH NAUKOWCÓW

Statutowe zadanie badawcze Nr 236/15

Tytuł: Znaczenie bariery jelitowej w patogenezie celiakii wieku dziecięcego – ocena wybranych markerów techniką elektronicznej mikroskopii transmisyjnej i konfokalnej

Kierownik: dr n. tech. Agnieszka Sowińska

Cel badania

Celiakia (CD) jest chorobą o podłożu autoimmunologicznym, związanym z występowaniem w surowicy swoistych przeciwciał przeciwko transglutaminazie tkankowej typu 2 (tTG2 IgA), będących odpowiedzią na spożycie glutenu z pszenicy, jęczmienia i żyta oraz charakteryzującą się specyficznymi zmianami histologicznymi w jelicie cienkim u ludzi predysponowanych genetycznie.

Peptydy glutenu ze światła jelita są przenoszone przez nabłonek do blaszki właściwej różnymi drogami: przez transport przezkomórkowy (ang. *transcellular transport*), w którym pośredniczy endocytoza po stronie światła jelita lub okołokomórkowy (ang. *paracellular transport*), w którym uczestniczy kompleks nabłonkowych połączeń międzykomórkowych (ang. *epithelial junctional complex* ; EJC). Jest wiadomo, że wiązanie deamidowanych peptydów glutenu (DPG) przez komórki prezentujące antygen wzmacnia specyficzną dla glutenu odpowiedź komórek T, co prowadzi do wzrostu liczby limfocytów śródnabłonkowych, przerostu krypt, atrofii mikrokosmków w jelicie cienkim, a także do stymulacji limfocytów B i produkcji przeciwciał skierowanych przeciwko DPG i tTG2.

Pomimo, że znane są mechanizmy prowadzące do rozwoju celiakii, wciąż nie do końca wyjaśniona jest patogeneza CD. Chociaż gluten jest wprowadzany do diety we wczesnym dzieciństwie, celiakia może rozwinąć się w każdym wieku. Dlatego istnieje hipoteza, że uszkodzenie bariery nabłonkowej jelita może poprzedzać wystąpienie zdarzeń immunologicznych wywołanych glutenem. W literaturze sugeruje się znaczenie ścisłych połączeń międzykomórkowych (ang. *tight junction*; TJ) – wierzchołkowej jednostki strukturalnej między sąsiednimi komórkami nabłonkowymi – dla patogenezy chorób z uszkodzoną barierą jelitową. Przypuszcza się, że dysfunkcja TJ indukuje transport immunogennych peptydów glutenu do blaszki właściwej i zwiększa aktywację odpowiedzi immunologicznej prowadzącej do rozwoju CD.

Z danych literaturowych wiadomo, że zonulina jest głównym regulatorem przepuszczalności jelitowej, a jej poziom zależy od bakterii jelitowych oraz gliadyny, która jest składnikiem glutenu. Zonulina, przyczyniając się do demontażu białek wchodzących w skład połączeń ścisłych i rearanzacji cytoszkieletu komórkowego, powoduje dysfunkcję TJ. W badaniach, opartych głównie na analizach immunohistochemicznych biopłatów jelita cienkiego, u pacjentów z CD wykazano podwyższoną ekspresję białka strukturalnego porów w błonie

komórkowej – kładyny 2 oraz obniżoną ekspresję białek uszczelniających pory – kładyny 3 i 4, a także białka rusztowania zonula occludens (ZO) – 1. Badania bioptatów dwunastnicy pacjentów z CD z zastosowaniem transmisyjnej mikroskopii elektronowej wykazały poszerzenie i zniszczenie struktury połączeń TJ między enterocytami. Brak jest jednak kompleksowych badań poświęconych ultrastrukturze nabłonka jelitowego i EJC, w tym nie tylko TJ, ale także połączeń adhezyjnych (AJ) i desmosomów u pacjentów z CD.

Dlatego celem projektu jest ocena bariery jelitowej u dzieci z celiakią w różnym stadium rozwoju i w grupie kontrolnej w oparciu o analizę ultrastruktury enterocytów i połączeń międzykomórkowych w nabłonku jelita cienkiego w korelacji z wynikami ekspresji wybranych białek wchodzących w skład tych połączeń badanych za pomocą mikroskopii konfokalnej.

Opis zrealizowanych prac

Grupę badawczą stanowiło 21 dzieci w wieku 2-16 lat, u których podczas endoskopii pobierano materiał biopsyjny z dwunastnicy. Bioptaty były oceniane histologicznie przez dwóch niezależnych patologów z zastosowaniem zmodyfikowanej klasyfikacji Marsha–Oberhubera. Celiakię diagnozowano zgodnie z aktualnymi wytycznymi Europejskiego Towarzystwa Pediatrycznej Gastroenterologii, Hepatologii i Żywienia (ESPGHAN). U 12 pacjentów wykazano jedną z dwóch postaci celiakii: aktywną (u 9 pacjentów, w wieku 3-10 lat) lub potencjalną (u 3 pacjentów, w wieku 6-8 lat). Aktywną formę CD zdiagnozowano u pacjentów z dodatnimi przeciwciałami IgA przeciwko tTG2 (anty-tTG2-IgA) lub w przypadku niedoboru IgA, z dodatnim anty-tTG2-IgG i ze zmianami histologicznymi opisanymi co najmniej jako Marsh 2. Potencjalna celiakia była wykazywana u pacjentów z dodatnim anty-tTG2-IgA i prawidłowym obrazem histologicznym bioptatów jelita cienkiego (Marsh 0) lub ze zmianami histologicznymi opisanymi jako Marsh 1 (wzrost liczby IE > 25/100 enterocytów). Ponadto u wszystkich pacjentów z potencjalną CD został określony poziom przeciwciał przeciwko endomysium (anty-EMA-IgA) przy użyciu pośredniego testu immunofluorescencyjnego (Euroimmun, Lubeka, Niemcy). Miano $\geq 1 : 5$ uznano za wynik dodatni. Grupę kontrolną stanowiło 9 dzieci w wieku 2-15 lat z czynnościowymi zaburzeniami jelitowymi, u których nie stwierdzono ww. przeciwciał w surowicy, a w badaniach histopatologicznych nie potwierdzono zmian typowych dla celiakii. Do badań z zastosowaniem transmisyjnego mikroskopu elektronowego (TEM) bioptaty jelita cienkiego utrwalono w 4% roztworze glutaraldehydu i w 1% roztworze czterotlenku osmu przygotowanych w buforze kakodylowym. Następnie tkanki sukcesywnie odwodniono we wzrastających stężeniach etanolu i tlenu propylenu i zatopiono w żywicy Epon. Ultracienkie skrawki wykontrastowano octanem uranylu i cytrynianem ołowiu, i badano za pomocą transmisyjnej mikroskopii elektronowej (Jem 1011; Jeol). Ultrastrukturę enterocytów i połączeń międzykomórkowych w nabłonku jelita cienkiego wizualizowano przy powiększeniach od $\times 5000$ do $\times 60000$. Szerokości i długości połączeń międzykomórkowych i mikrokosmków mierzono za pomocą programu morfometrycznego iTEM (Olympus) przy powiększeniu $\times 60000$. Analizy ultrastrukturalne przeprowadzono w 10 wybranych obszarach tkanki i mierzono tylko struktury nabłonkowe na przekrojach podłużnych. Wykonano co najmniej 5 pomiarów każdego rodzaju połączenia międzykomórkowego/pacjenta i co najmniej 3 pomiary związane z mikrokosmkami/pacjenta. Wyniki przedstawiono w nm.

Wykonano immunofluorescencyjne badania ekspresji białek będących składowymi połączeń ścisłych (TJ): kładyny 2 (Cl-2) i kładyny 3 (Cl-3) w bioptatach jelita cienkiego. W badaniach wykorzystano materiał utrwalony 4% roztworem formaliny i zatopiony w parafinie. W celu

wyeliminowania niespecyficznego wiązania przeciwciał drugorzędowych zastosowano blokowanie 5% roztworem koziej surowicy w PBS (30min./RT). Białka wizualizowano stosując odpowiednie przeciwciała: królicze anty-ludzka kładyna 2 (1:100; Thermo Scientific), królicze anty-ludzka kładyna 3 (1:100; Life Technologies) i inkubowano przez 24 godziny w temperaturze 4°C. Następnie zastosowano drugorzędowe przeciwciała: kozie anty-królicze znakowane Alexa Fluor 488 (1:500, Invitrogen) i inkubowano przez godzinę w temperaturze pokojowej. Preparaty analizowano z użyciem mikroskopu konfokalnego (FluoView 1000, Olympus) i wykonano zdjęcia przy powiększeniach mikroskopowych: x 40, x 40 zoom2 i x 40 zoom4.

Opis najważniejszych osiągnięć

Badania ultrastruktury enterocytów wykazały nieregularnie rozmieszczone i krótsze mikrokosmki w rąbku szczoteczkowym u pacjentów ze zdiagnozowaną celiakią w porównaniu do grupy kontrolnej. Mikrokosmki w CD były pokryte warstwą glikokaliksu, miejscami o przerwanej ciągłości i o różnej grubości, ale bez znaczących różnic w porównaniu z grupą kontrolną.

U pacjentów z aktywną formą celiakii (Marsh 2, 3) zaobserwowano występowanie enterocytów typu płodowego z charakterystycznym systemem kanalików w części wierzchołkowej komórek oraz poszerzenie przestrzeni między sąsiadującymi komórkami w nabłonku jelita cienkiego. Inne struktury, takie jak szorstkie retikulum endoplazmatyczne i poliribosomy, były podobne pod względem morfologii i liczby we wszystkich badanych grupach.

Połączenia ściste były znacznie węższe w grupie pacjentów z celiakią w porównaniu do grupy kontrolnej. Średnia szerokość TJ wynosiła u pacjentów z potencjalną CD – 9.06 nm, z aktywną CD – 9.11 nm, a w kontroli – 10.28 nm. Natomiast połączenia adhezyjne (AJ) były szersze w grupie pacjentów z Marsh 2 i 3 (szerokość 26.24 nm) w porównaniu do kontroli (23.54 nm). W obu grupach CD desmosomy charakteryzowały się niesymetrycznym rozmieszczeniem białek i szerokość szczeliny w tych połączeniach była większa (33.38 nm) w grupie z celiakią potencjalną (Marsh 1) w porównaniu z kontrolą (29.82 nm). Nie wykazano statystycznie istotnych różnic w długości TJ, AJ i desmosomów pomiędzy badanymi grupami.

W badaniach z zastosowaniem mikroskopii konfokalnej zaobserwowano ekspresję kładyny 2, białka strukturalnego porów w błonie komórkowej w grupie pacjentów z aktywną celiakią (Marsh 3). Natomiast nie wykazano różnic w ekspresji kładyny 3, białka odpowiedzialnego za uszczelnienie szczeliny w połączeniu ścisłym TJ, między grupą pacjentów z celiakią i grupą kontrolną.

Uzyskane wyniki nie potwierdzają ogólnie przyjętej hipotezy, że zwiększone przejście peptydów glutenu przez rozszczelnienie TJ poprzedza rozwój celiakii. Wydaje się zatem, że TJ nie odgrywa tak znaczącej roli w zwiększonej przepuszczalności nabłonka w rozwoju CD. Jednak z powodu zaburzenia struktury nabłonka, wykazanego na poziomie ultrastrukturalnym, nieszczelna bariera jelitowa może indukować transport peptydów glutenu do powiększonych przestrzeni międzykomórkowych i blaszki właściwej oraz zwiększać odpowiedź immunologiczną na gluten we wczesnej fazie CD. Wzrost nieszczelności bariery jelitowej wynikający z nieprawidłowości nabłonka potwierdzają wyniki badań ekspresji genów w komórkach izolowanych z nabłonka jelita pacjentów z celiakią i bez celiakii, które zostały wykonane z zastosowaniem metody sekwencjonowania nowej generacji (ang. *Next Generation*

Sequencing, NGS) we współpracy z Uniwersytetem w Zurichu, Szwajcaria [A. Sowińska i in., Cells, 2020]. Analizy mRNA NGS wykazały m.in. wzrost ekspresji genów związanych z szczytowym regionem błony komórkowej enterocytów pacjentów z CD w porównaniu do grupy kontrolnej.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Publikacje będące wynikiem realizacji projektu

Sowińska A, Morsy Y, Czarnowska E, Oralewska B, Konopka E, Woynarowski M, Szymańska S, Ejmont E, Scharl M, Bierła JB, Wawrzyniak M, Cukrowska B. Transcriptional and Ultrastructural Analyses Suggest Novel Insights into Epithelial Barrier Impairment in Celiac Disease. Cells 2020, vol.9, 516; doi:10.3390/cells9020516

Cukrowska B, Sowińska A, Bierła JB, Czarnowska E, Rybak A, Grzybowska-Chlebowczyk U. Intestinal epithelium, intraepithelial lymphocytes and the gut microbiota – key players in the pathogenesis of celiac disease. World J Gastroenterol. 2017 Vol. 23(42) s. 7505-7518

Bierła JB, Trojanowska I, Konopka E, Czarnowska E, Sowińska A, Cukrowska B. Diagnostyka celiakii i badania przesiewowe w grupach ryzyka. Diagn Lab 2016 Vol. 52(3) s. 205-210

Prezentacja wyników badań na zjazdach i kongresach:

Sowińska A, Bierła JB, Czarnowska E, Oralewska B, Woynarowski M, Szymańska S, Cukrowska B. Połączenia międzykomórkowe w celiakii – zmiany ultrastrukturalne jako marker nieprawidłowego funkcjonowania bariery jelitowej. X Ogólnopolski Zjazd Polskiego Towarzystwa Gastroenterologii, Hepatologii i Żywienia Dzieci, 24.05. 2018-26.05.2018, Lublin, plakat (wyróżnienie za najlepszą prezentację)

Cukrowska B, Sowińska A, Konopka E, Oralewska B, Kuszyk J, Bierła J, Czarnowska E. Intraepithelial junctions in coeliac disease – ultrastructural changes and serological markers of an impaired epithelial barrier. Konferencja ESPGHAN, 05.2018, Genewa, plakat (wyróżnienie za najlepszą prezentację)

Cukrowska B: Bariera jelitowa w celiakii i nieceliakalnej nadwrażliwości na gluten. Wykład; X Ogólnopolski Zjazd Polskiego Towarzystwa Gastroenterologii, Hepatologii i Żywienia Dzieci, Lublin, 24-26.05.2018

Cukrowska B. Przepuszczalność bariery jelitowej – rola mikrobioty i żywienia. Wykład; VI Sympozjum Standardy Gastroenterologiczne, hepatologiczne i żywieniowe w praktyce lekarza rodzinnego i pediatri. IPCZD, Warszawa, 24-25.11.2017

Cukrowska B. Czy gluten jest jedynym czynnikiem indukującym celiakię? Nowe spojrzenie na patogenezę choroby trzewnej. Wykład; IX Sympozjum PTGHiŻDz, Bydgoszcz, 16-18.06.2016

Grant wewnętrzny nr S147/2016

Tytuł: Genetyczne i serologiczne badania przesiewowe w kierunku celiakii w grupach ryzyka ze szczególnym uwzględnieniem krewnych oraz chorych na cukrzycę typu 1 – próba ustalenia algorytmu postępowania

Kierownik: prof. dr hab. n. med. Bożena Cukrowska

Cel projektu

Celiakia (CD) występuje u ok. 1% populacji europejskiej, rozwija się w każdym wieku i często przebiega nietypowo. Na rozwój CD szczególnie narażone są osoby z grup ryzyka, do których należą m.in. krewni chorych i dzieci z cukrzycą typu 1 (T1D). W 2012 r. eksperci ESPGHAN zaproponowali nowy schemat badań w grupach ryzyka, który sugeruje, aby w pierwszej kolejności wykonać badania genetyczne, a testami serologicznymi [ocena przeciwciał przeciw transglutaminazie tkankowej (tTG)] objąć tylko osoby z haplotypem HLA-DQ2 i/lub -DQ8. Zaproponowany schemat budzi jednak wiele kontrowersji, szczególnie brak jest jednoznacznych wytycznych dotyczących definicji ryzyka genetycznego. Dlatego celem obecnego projektu jest próba opracowania algorytmu postępowania w grupach ryzyka w populacji polskiej ze szczególnym uwzględnieniem krewnych pierwszego stopnia chorych na CD oraz dzieci z T1D.

Opis realizowanych prac

Do badań włączono 810 dzieci z T1D (401 dziewcząt i 409 chłopców) w wieku 9 miesięcy–18 lat, wśród których badania serologiczne (przeciwciała anty-tTG-IgA i anty-deamidowane peptydy gliadyny w klasie IgG) przy użyciu aparatu Phadia 100 wykonano u 798 (u 12 dzieci CD była rozpoznana przed włączeniem do badań). U dzieci z pozytywnymi wynikami badań serologicznych wykonano endoskopię z pobraniem wycinków z dwunastnicy do oceny histopatologicznej w zmodyfikowanej skali Marsha-Oberhubera. Genotypowanie haplotypu HLA-DQ2/DQ8 i specyficznego dla CD w populacji polskiej polimorfizmu genu MSH5 w technologii dyskryminacji alleli z użyciem zestawu odczynników TaqMan®SNP Genotyping Assay w termocyklerze 7900HT Real-Time PCR (Life Technologies) wykonano u 262 dzieci z T1D. Dodatkowo powtórne badania serologiczne w kierunku CD wykonano u 154 krewnych pierwszego stopnia chorych na CD, u których we wcześniejszym projekcie potwierdzono genetyczną predyspozycję HLA-DQ2/DQ8 i nie wykryto przeciwciał specyficznych dla CD. Dodatkowo u wybranych chorych z T1D bez CD w ciągu 3 lat obserwacji (n = 15), z T1D i aktywną (nieleczoną) CD (n = 15) oraz w tej samej grupie rok przed rozpoznaniem CD (z negatywnymi wynikami badań serologicznych), dzieci z aktywną CD bez T1D (n = 15) oraz w grupie kontrolnej dzieci z czynnościowymi bólami brzucha bez rozpoznanej CD oceniano stężenie markera uszkodzenia enterocytów – I-FABP.

I-FABP badano również po 6 miesiącach leczenia CD dietą bezglutenową. I-FABP (w pg/ml) mierzono w surowicy pacjentów za pomocą testu immunoenzymatycznego (Hycult Biotech).

Opis najważniejszych osiągnięć

Analiza badań serologicznych oraz histopatologicznych w grupie dzieci z T1D wykazała, że CD występuje u 7,53% dzieci. CD rozpoznano u 61 dzieci, przy czym tylko w 3 przypadkach CD rozwinęła się przed rozpoznaniem T1D. CD nieco częściej występowała u dziewcząt (n = 33,

54,10%) niż u chłopców ($n = 28$, 45,90%) oraz u młodszych dzieci (średni wiek zachorowania na T1D, gdy współwystępowała CD wynosił $5,40 \pm 3,80$ lat w porównaniu do $8,72 \pm 4,32$ lat u dzieci bez CD, $p < 0,05$). CD rozpoznano w momencie diagnozy T1D u 16 dzieci (27,59%), w ciągu pierwszych pięciu lat trwania T1D u 38 dzieci (65,51%), i zaledwie w 4 przypadkach (6,90%) po 5 latach trwania T1D. U 88,9% dzieci z T1D ($n = 233$) stwierdzono obecność haplotypu HLA-DQ2 i lub HLA-DQ8, ale tylko 36,64% dzieci ($n = 96$) posiadało charakterystyczne dla populacji polskiej polimorfizm pojedynczego nukleotydu (SNP) w genie MSH5. W porównaniu do wszystkich pacjentów włączonych do badań genetycznych ($n = 262$), iloraz szans (OR) występowania CD dla grupy z haplotypem HLA-DQ2/DQ8 wynosił 1,1 (95% CI: 0,62–2,09), dla pacjentów z SNP w MSH5 OR = 1,9 (95% CI: 0,96–3,87), a dla pacjentów z SNP w MSH5 i HLA-DQ2/DQ8 OR = 1,9 (95% CI: 0,96–3,87). Haplotyp HLA-DQ2.DQ8 stwierdzono u wszystkich pacjentów z CD i T1D, podczas gdy tylko 65,2% z nich miało wariant ryzyka w MSH5. Czulość dla HLA wynosiła 100%, jednak swoistość tych badań była niska – 12,1%. Badanie SNP w MSH5 obniżyło czulość badań genetycznych do 65,2%, ale zwiększyła swoistość do 67,4%.

W grupie krewnych dodatnie wyniki badań serologicznych stwierdzono u 3 krewnych (1,95%). Badanie histopatologiczne biopsji jelita cienkiego potwierdziło rozpoznanie CD u 2 z nich (jedna osoba nie zgłosiła się na badanie endoskopowe). Najwyższe stężenie I-FABP, znamienne statystycznie wyższe w porównaniu do grupy kontrolnej (346 ± 135), obserwowano u dzieci z aktywną nieleczoną CD zarówno współwystępującą z T1D (1322 ± 920), jak i bez współwystępowania z T1D (1332 ± 1142). W obu grupach dieta bezglutenowa indukowała obniżenie I-FABP do wartości porównywalnych z grupą kontrolną (odpowiednio do wartości 408 ± 286 oraz u dzieci rok przed zachorowaniem na CD stężenia I-FABP były porównywalne (odpowiednio 800 ± 398 i 756 ± 335) i były znamienne statystycznie w porównaniu zarówno do grupy kontrolnej, z CD oraz z T1D i współwystępującą leczonych dietą bezglutenową. Badanie ultrastrukturalne potwierdziły zaburzenia struktury nabłonka i połączeń między nabłonkowymi we wczesnej fazie CD.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Wyniki badań przedstawiono w 2 pracach oryginalnych (jedna w recenzji, BMC Gastroenterology) oraz w 3 pracach poglądowych. Obecnie przygotowywane są 2 prace oryginalne. Wyniki prezentowano również na międzynarodowych i krajowych konferencjach naukowych.

Publikacje będące wynikiem realizacji projektu

Sowińska A, Morsy Y, Czarnowska E, Oralewska B, Konopka E, Woynarowski M, Szymańska S, Ejmont M, Scharl M, Bierła JB, Wawrzyniak M, Cukrowska B. Transcriptional and ultrastructural analyses suggest novel insights into epithelial barrier impairment in celiac disease. Cells 2020 Vol. 9 s. e516

Cukrowska B, Sowińska A, Bierła A, Rybak A, Chlebowczyk-Grzybowska U. Intestinal epithelium, intraepithelial lymphocytes and the gut microbiota – Key players in the pathogenesis of celiac disease. World J Gastroenterol 2017 Vol 14 s. 7505-18.

Bierła JB, Konopka E, Trojanowska I, Cukrowska B. Celiakia – choroba dzieci i dorosłych. Diagnostyka i badania przesiewowe w grupach ryzyka. Laboratorium Medyczne 2019, Vol. 2 s. 40-46

Bierła J, Trojanowska I, Konopka E, Czarnowska E, Sowińska A, Cukrowska B. Diagnostyka celiakii i badania przesiewowe w grupach ryzyka. Diagnostyka Laboratoryjna 2016 Vol 52 (3) s. 1-6

Groszek A, Szalecki M, Wysocka-Mincewicz M, Wajda-Cuszlag M, Oralewska B, Konopka E, Trojanowska I, Bierła JB, Cukrowska B. The prevalence of celiac disease in patients with type 1 diabetes – assessment of the 3-year prospective study. Pediatric Diabetes 2016 Vol. 18, Supl. 24, s. 120 (abstrakt)

Majsiak E, Choina M, Golicki D, Gray AM, Cukrowska B. The impact of symptoms on quality of life before and after diagnosis of coeliac disease: the results from a Polish population survey and comparison with the results from the United Kingdom. BMC Gastroenterology (w recenzji, nr rejestracji BMGE-D-20-00129R2)

Prezentacje wyników badań na zjazdach i kongresach krajowych i zagranicznych

Groszek A, Szalecki M, Wysocka-Mincewicz M, Wajda-Cuszlag M, Oralewska B, Konopka E, Trojanowska I, Bierła JB, Cukrowska B. The prevalence of celiac disease in patients with type 1 diabetes – assessment of the 3-year prospective study. 42nd Annual Meeting of the International Society for Pediatric and Adolescent Diabetes (ISPAD), 26.10- 29.10.2016, Valencia, Spain, plakat

Bierła JA, Szalecki M, Wysocka-Mincewicz M, Wajda-Cuszlag M, Groszek A, Konopka E, Oralewska B, Trojanowska I, Cukrowska B. Badania przesiewowe w kierunku celiakii u chorych na cukrzycę typu 1 – wieloletnia obserwacja przeprowadzona w jednym ośrodku. 10 Ogólnopolski Zjazd Polskiego Towarzystwa Gastroenterologii, Hepatologii i Żywienia Dzieci, 24.05. 2018-26.05.2018, Lublin, plakat

Majsiak E, Choina M, Cukrowska B. The frequency of testing and diagnosing with CD family members of Polish patients with confirmed CD. 18th International Celiac Disease Symposium, 05.09-07.09.2018, Paris, France, poster

Cukrowska B, Konopka E, Wysocka-Mincewicz M, Groszek A, Oralewska B, Trojanowska I, Bierła JB, Szalecki M. I-FABP – serological biomarker of an impaired epithelial barrier in children with type 1 diabetes mellitus and celiac disease. 18th International Celiac Disease Symposium, 05.09-07.09.2018, Paris, France, poster

Groszek A, Ambrożkiewicz F, Żeber-Lubecka N, Karczmarski J, Szalecki M, Wysocka-Mincewicz M, Wajda-Cuszlag M, Oralewska B, Konopka E, Trojanowska I, Bierła JB, Paziewska A, Dąbrowska M, Ostrowski J, Cukrowska B. The frequency of celiac associated haplotypes in Polish patients with type 1 diabetes. 45th Annual ISPAD Conference, 30.10.-02.11.2019, Boston, USA, poster

Groszek A, Wysocka-Mincewicz M, Szalecki M, Wajda-Cuszlag M, Świercz A, Baszyńska-Wilk M, Oralewska B, Konopka E, Trojanowska I, Bierła JB, Cukrowska B. The frequency of celiac disease in patients with type 1 diabetes – assessment of the 7-year observational study. 45th Annual ISPAD Conference, 30.10-02.11.2019, Boston, USA, poster.

Statutowe zadanie badawcze nr 243/16

Tytuł zadania: Ocena znaczenia bariery jelitowej w patogenezie choroby Crohna u dzieci w zależności od wieku zachorowania

Kierownik zadania: dr n. wet. Joanna Bierła

Cel badania

Celem projektu była ocena bariery jelitowej (morfologicznej i immunologicznej) u dzieci z chorobą Crohna (ChC) w różnym wieku postawienia diagnozy (< 10lat; 10-17 lat; 17 <) i z grupy kontrolnej, w oparciu o badania ultrastrukturalne oraz ekspresję wybranych białek wchodzących w skład połączeń międzykomórkowych. Założono, że badane zmiany w połączeniach komórkowych nabłonka będą szczególnie uwidocznione u najmłodszych chorych, u których bariera jelitowa jest niedojrzała. Poznanie tych zależności miało na celu pogłębienie wiedzy w zakresie patomechanizmu rozwoju choroby u dzieci z najcięższym przebiegiem ChC.

Opis zrealizowanych prac

Na podstawie zgromadzonego materiału badawczego wykonano dokumentację fotograficzną przy użyciu mikroskopu TEM. Dokonano oceny stanu nabłonka błony śluzowej z uwzględnieniem cech takich jak: obecność i struktura mikrokosmków, obecność/brak glikokaliksu, obecność komórek apoptotycznych, struktura mitochondriów, stan siateczki śródplazmatycznej. Ponadto wykonano dokumentację fotograficzną połączeń międzykomórkowych, która posłużyła do opracowywania morfometrycznego z uwzględnieniem parametrów takich jak: długość i szerokość połączeń ścisłych, długość i szerokość połączeń przylegających oraz liczba i długość desmosomów.

Z bloków parafinowych przygotowano preparaty do barwień immunofluorescencyjnych. Opracowano metodę barwienia przy użyciu mikroskopu konfokalnego FV-1000 wybranych białek połączeń międzykomórkowych, np. ZO-1, I-FABP.

Metodą ELISA (Hycult Biotech) wykonano porównanie stężenia I-FABP (ang. *intestinal fatty acid – binding protein*) w surowicy pacjentów z aktywną celiakią (CD) oraz ChC.

Opis najważniejszych osiągnięć

Pacjenci z CD wykazywali istotnie statystycznie wyższe stężenie I-FABP (1294 ± 1085 pg/ml) niż dzieci z ChC (285 ± 277 pg/ml). Obserwowane u pacjentów z ChC stężenie I-FABP odpowiadało poziomowi notowanemu u dzieci zdrowych. Na podstawie uzyskanych wyników można wnioskować, że marker I-FABP świadczy o uszkodzeniu nabłonka jelita cienkiego i jest specyficzny dla pacjentów z aktywną postacią CD, a nie może służyć do określenia uszkodzeń jakie mają miejsce u pacjentów z ChC. Wynik ten jest interesujący ze względu na fakt, że

zakłada się w odniesieniu do pacjentów z ChC obecność zmian na całej długości przewodu pokarmowego. Otrzymane wyniki potwierdzają tezę, że u pacjentów pediatrycznych z ChC zmiany dotyczące błony śluzowej jelita w głównej mierze są zlokalizowane na obszarze jelita grubego, zaś w mniejszym stopniu w jelicie cienkim. Warto więc rozważyć w przyszłości badania z uwzględnieniem markerów surowiczych takich jak I-FABP i cytrulina (specyficznych dla zmian w jelicie cienkim np. w celiakii) dotyczące pacjentów pediatrycznych z np. nieswoistymi zapaleniami jelit. Takie badania pozwoliłyby na ulepszenie nieinwazyjnych metod diagnostycznych w odniesieniu do pacjentów o niejasnej etiogenezie zmian przewodu pokarmowego.

Na podstawie uzyskanych wyników badań nie udało się określić zależności pomiędzy wiekiem pacjentów, a zmianami ultrastrukturalnymi w błonie śluzowej jelita grubego pacjentów z ChC.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Publikacje będące wynikiem realizacji zadania

- Cukrowska B, Sowińska A, Bierła JB, Czarnowska E, Rybak A, Grzybowska-Chlebowczyk U. Intestinal epithelium, intraepithelial lymphocytes and the gut microbiota – key players in the pathogenesis of celiac disease. World Journal of Gastroenterology 2017: Vol. 23, Nr 42, 7505-7518

W ramach zadania statutowego w ww. artykule została opisana prawidłowa struktura bariery jelitowej i jej znaczenie w patomechanizmie chorób przewodu pokarmowego.

- praca oryginalna w przygotowaniu:

Comparison of I-FABP concentration in patients with celiac disease and Crohn's disease - searching for a new marker of intestinal epithelial damage.

Publikacje wyników badań na zjazdach i kongresach zagranicznych

- Bierła J, Konopka E, Trojanowska I, Sowińska A, Czarnowska E, Szaflarska-Popławska A, Cukrowska B. Comparison of I-FABP concentration in patients with celiac disease and Crohn's disease – searching for a new marker of intestinal epithelial damage. CYTO 2018 – 33rd Congress of the International Society for Advancement of Cytometry, 28.04-02.05.2018, Praga, Czechy, abstrakt 196/B93 strona 175 (plakat)

Statutowe zadanie badawcze nr 244/16

Tytuł zadania: Zastosowanie optycznej koherentnej tomografii oraz angiografii OCT u dzieci ze schorzeniami demielinizacyjno-zapalnymi

Kierownik zadania: lek. med. Joanna Jędrzejczak-Młodziejewska

Cel badania

Celem badania była ocena zaniku warstwy włókien nerwowych siatkówki (RNFL), kompleksu komórek zwojowych (GCC) oraz przepływu krwi przez tarczę nerwu wzrokowego w połączeniu z oceną funkcji wzrokowych u dzieci ze schorzeniami demielinizacyjno-zapalnymi.

Projekt zakładał zbadanie pacjentów podzielonych na następujące grupy:

- pacjenci po przebytych zapaleniu nerwu II (ON) (minimum 3 miesiące po wystąpieniu objawów): 10 osób;
- pacjenci ze stwardnieniem rozsianym z zapaleniem nerwu II w wywiadzie (SMON): 10 osób;;
- pacjenci ze stwardnieniem rozsianym bez objawów zapalenia nerwu II w wywiadzie (SM non – ON): 10 osób;
- pacjenci z chorobą Devica (NMO neuromyelitis optica): 5 osób;
- grupa kontrolna: 20 osób.

W badaniu wykorzystano aparat OCT (Optovue, Fremont, CA) w celu oceny uszkodzenia włókien nerwowych siatkówki oraz nerwu wzrokowego, a także AngioVue Imaging System (Optovue, Fremont, CA) w celu oceny mikrokrażenia na tarczy nerwu wzrokowego.

Ocena warstwy włókien nerwowych siatkówki oraz kompleksu komórek zwojowych z wykorzystaniem optycznej koherentnej tomografii (OCT) znalazła uznanie w przypadku pacjentów neurologicznych do oceny stopnia uszkodzenia nerwu wzrokowego. System obrazowania AngioVue jest nową metodą umożliwiającą jednoczesną ocenę struktury siatkówki, nerwu wzrokowego oraz ich mikrokrażenia.

Badania te pozwoliły na wiarygodne, powtarzalne i nieinwazyjne zobrazowanie zmian zachodzących w nerwie wzrokowym i siatkówce u pacjentów ze schorzeniami demielinizacyjno-zapalnymi.

Opis zrealizowanych prac

W trakcie realizacji projektu do badania udało się zrekrutować większą liczbę pacjentów:

- pacjenci po przebytych zapaleniu nerwu II (ON) (minimum 3 miesiące po wystąpieniu objawów): 16 osób;
- pacjenci ze stwardnieniem rozsianym z zapaleniem nerwu II w wywiadzie (SMON): 33 osoby;
- pacjenci ze stwardnieniem rozsianym bez objawów zapalenia nerwu II w wywiadzie (SM non – ON): 44 osoby;
- pacjenci z chorobą Devica (NMO neuromyelitis optica): 5 osób;
- grupa kontrolna: 27 osób.

U 38 pacjentów udało się dodatkowo wykonać wzrokowe potencjały wywołane, co umożliwiło korelację zmian elektrofizjologicznych z wynikami uzyskanymi przy pomocy optycznej koherentnej tomografii.

W przypadku pacjentów ze stwardnieniem rozsianym dodatkowo zebrano dane dotyczące rodzaju i długości leczenia, zaawansowania zmian neurologicznych przy pomocy rozszerzonej skali niewydolności ruchowej Kurtzkiego (skala EDSS z ang. Expanded Disability Status Scale).

Opis najważniejszych osiągnięć

1. Poszerzenie grupy pacjentów z 55 zakładanych pierwotnie do 125.
2. Zebranie dodatkowych danych dotyczących oceny klinicznej u pacjentów ze stwardnieniem rozsianym.
3. Uzyskanie danych ze wzrokowych potencjałów wywołanych.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Publikacje będące wynikiem realizacji zadania

Na podstawie wyników uzyskanych z badania planowana jest publikacja oraz rozprawa doktorska pt. Zmiany w obrazie optycznej koherentnej tomografii (OCT) oraz angiografii OCT (OCTA) u dzieci po przebytych zapaleniu nerwu wzrokowego w przebiegu stwardnienia rozsianego. Przewód doktorski otwarty 28.03.2019.

Publikacje wyników badań na zjazdach i kongresach zagranicznych

- Jędrzejczak-Młodziejewska J, Hautz W, Gołębiwska J. Optical coherence tomography angiography in children with demyelinating inflammatory diseases. 4th International Congress on OCT Angiography and Advances in OCT, 16-17.12.2016, Rzym, Włochy (prezentacja ustna)
- Jędrzejczak-Młodziejewska J, Hautz W. Optical coherence tomography angiography in children with optic neuritis, multiple sclerosis or neuromyelitis optica spectrum disorders. 45 Annual Meeting of the European Paediatric Ophthalmological Society, 30.05-1.06.2019, Ryga, Łotwa (plakat)

Grant wewnętrzny nr S150/2017.

Tytuł: Wczesna identyfikacja chorych po transplantacji nerki o podwyższonym ryzyku humoralnego odrzucania (ang. *antibody mediated rejection*; AMR) poprzez monitorowanie obecności swoistych przeciwciał anty HLA (ang. *donor-specific antibodies*; DSA).

Kierownik grantu: prof. dr hab. n. med. Ryszard Grenda

Cel badania

- prospektywne wczesne wykrywanie oraz monitorowanie w czasie obecności swoistych przeciwciał przeciwko niezgodnym antygenom dawcy (DSA) u biorców pierwszego i kolejnego przeszczepu nerki;
- ocena częstości występowania DSA *de novo* u dzieci po transplantacji nerki;
- ocena zdolności wiązania dopełniacza przez DSA, przy potwierdzeniu ich wysokiego stężenia (próg referencyjny: MFI > 3000);
- monitorowanie DSA u chorych leczonych z powodu humoralnego odrzucania przeszczepu (*antibody-mediated rejection*; AMR);
- ocena skuteczności trójkowej immunosupresji, w zakresie zdolności hamowania wytwarzania DSA;
- zdefiniowanie wartości wskaźnika ekspozycji na trójkową immunosupresję wg zmodyfikowanej skali Vasudeva, przy której nie występuje wytwarzanie DSA *de novo*.

Opis zrealizowanych prac

W latach 2017- 2018 łącznie prospektywną oceną objęto 56 pacjentów w wieku 1-18 lat (średnio 11) po zabiegu przeszczepienia nerki, z czego 24-miesięczną obserwację ukończyło 36 (22 chłopców, 14 dziewczynek) a 12 miesięczną obserwację zakończyło 5 pacjentów (3 chłopców, 2 dziewczynki). Pozostali pacjenci zostali wykluczeni z obserwacji z powodu wczesnej utraty przeszczepu (bezpośrednio po zabiegu) lub przekazania do dalszej opieki

w innym ośrodku. W analizowanej grupie pacjentów u 38 z nich był to pierwszy zabieg przeszczepienia nerki, u 3 retransplantacja. U 40 pacjentów stosowano trójkową immunosupresję, w tym u 33 takrolimus/mykofenolan mofetylu/prednizon (TAC/MMF/Pred), u 7 cyklosporyna/mykofenolan mofetylu/prednizon (CsA/MMF/Pred), u 1 pacjenta terapię dwulekową takrolimus/prednizon (TAC/Pred). Konwersja leczenia immunosupresyjnego z powodu działań niepożądanych leków była konieczna u 3 pacjentów (u 2 zmiana MMF na azatioprynę, u 1 cyklosporyny na takrolimus).

U pacjentów oceniano obecność i (pośrednio) miano przeciwciał DSA (wyrażone jako MFI – *Mean Fluorescence Intensity*) techniką multiplexów po 1., 3., 6., 12. i 24. miesiącu od transplantacji. Oceniono także stężenie podstawowego leku immunosupresyjnego (takrolimusu lub cyklosporyny) po 3., 12. i 24. miesiącu po transplantacji, wyliczono średnią wartość wskaźnika zmienności stężenia takrolimusu lub cyklosporyny we krwi oraz średnią wartość wskaźnika siły immunosupresji wg zmodyfikowanej skali Vasudeva.

Oceniano systematycznie czynność nerki przeszczepionej poprzez stężenie kreatyniny i wyliczenie szacowanego wskaźnika przesączania kłębuszkowego (eGFR) wg zmodyfikowanej formuły Schwartz'a po 3., 12. i 24. miesiącu po transplantacji.

Metoda laboratoryjna

Ocenę obecności i (pośrednio) miano przeciwciał (wyrażone jako MFI – *Mean Fluorescence Intensity*) badano techniką multiplexów po 1., 3., 6., 12. i 24. miesiącu po transplantacji. Produkty LABScreen wykorzystują mikrokulki pokryte oczyszczonymi antygenami HLA klasy I lub klasy II i odczynniki wstępnie zoptymalizowane dla wykrywania przeciwciał HLA klasy I lub klasy II w ludzkich surowicach. Do pozyskiwania i analizowania danych produkty LABScreen wykorzystują analizator Luminex 100 i analizując 100 obszarów kulek w jednym teście.

Opis najważniejszych osiągnięć

Obecność DSA wykryto u 14 chorych (34%), u 7 z nich (17%) przeciwciała były obecne w dniu transplantacji, przeciwciała DSA powstałe *de novo* wykryto u pozostałych 7 pacjentów (34%) od 3. miesiąca po transplantacji. DSA były klasy I (anty-HLA A) – u 1 osoby, oraz klasy II (anty HLA DR, DQ) u 6 chorych, w każdym przypadku MFI wynosiło < 3000, w jednym przypadku miały charakter „inwazyjny”, tj. wiązały składową dopełniacza c1q (DSA C_{1q+}). Przeżycie 2-letnie czynności przeszczepu wyniosło 97,6%. Ostre odrzucanie przeszczepu < 2. roku po transplantacji potwierdzone w biopsji nerki wystąpiło u 7 pacjentów (17%), w tym tylko u 1 (14%), u którego wykryto obecność DSA; 1 z pacjentów stracił graft z powodu odrzucania. Mediana stężenia takrolimusu po 3 miesiącach od przeszczepienia wynosiła 7,5 ±1,4 ng/ml; po 12 miesiącach 7,05 ng/ml ±1,4 ng/ml, po 24 miesiącach 6,8 ±2 ng/ml, w analogicznym okresie dla cyklosporyny 147 ±29ng/ml; 141 ±48ng/ml; 120 ±30ng/ml.

Średnia wartość wskaźnika zmienności stężenia tacrolimusu wynosiła 25,1.

Oceniono ekspozycję na sumaryczne działanie trójkowej immunosupresji, stosując skalę Vasudeva (w modyfikacji stosowanej dla dziecięcych biorców przeszczepu nerki). Dla pacjentów otrzymujących w schemacie immunosupresji TAC/MMF/Pred po 1 miesiącu od transplantacji wynosiła 8,9 ±3,2, po 24 miesiącach 5,2 ±1,7, w analogicznym okresie dla pacjentów otrzymujących leczenie immunosupresyjne w schemacie Csa/MMF/Pred wynosiła 10,9 ±3,3, po 24 miesiącach 6 ±1,3.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Prezentacja wyników badań na zjazdach i kongresach

Prezentacja zjazdowa w trakcie XVIII Konferencji Polskiego Towarzystwa Nefrologii Dziecięcej (Warszawa, 12-14.11.2021).

Uzyskane wyniki w połączeniu z retrospektywnymi wynikami (uzyskanymi odrębnie, poza obecnym grantem i obejmującymi znacząco większą liczbę chorych) będą podstawą rozprawy doktorskiej lek. Agnieszki Urzykowskiej, przewidywanej do otwarcia w pierwszym kwartale 2021 r.

Niezależnie od pracy doktorskiej w formie monografii część wyników będzie przedłożona do publikacji w *Pediatric Transplantation* w 2021 r.

Grant wewnętrzny nr S152/2017

Tytuł grantu: Poszukiwanie tła molekularnego warunkującego występowanie padaczki u pacjentów ze stwardnieniem guzowatym

Kierownik grantu: prof. dr hab. n. med. Wiesława Grajkowska

Cel badania

Celem projektu była identyfikacja zmian molekularnych istotnych dla rozwoju i przebiegu padaczki u pacjentów ze stwardnieniem guzowatym (SG). W projekcie oceniono pełen profil molekularny (na poziomie zmian nukleotydowych oraz aberracji chromosomowych) w grupie 50 pacjentów z podejrzeniem SG z zastosowaniem sekwencjonowania kolejnej generacji oraz zależnej od ligacji multipleksowej amplifikacji sond (MLPA).

Opis realizowanych prac

Do projektu zakwalifikowano 50 pacjentów z podejrzeniem stwardnienia guzowatego. Dla wszystkich włączonych do badań pacjentów utworzono rejestr danych klinicznych uwzględniający dane takie, jak: wiek i płeć pacjenta, kliniczne manifestacje choroby oraz informacje dotyczące występowania objawów choroby u innych członków w rodzinie, a także uzyskano zgody na wykonanie badań genetycznych. Z zabezpieczonego materiału biologicznego pacjentów wyizolowano preparaty genomowego DNA z leukocytów krwi obwodowej, a w przypadku występowania zmiany strukturalnej OUN wyekstrahowano materiał genetyczny z biopsji tkankowej. U wszystkich włączonych do badań pacjentów przeprowadzono analizę mapowania zmian nukleotydowych w genach *TSC1* i *TSC2* z zastosowaniem sekwencjonowania kolejnej generacji (NGS). Zmianę markerową zidentyfikowano u 33 badanych pacjentów (66%), w tym u 18 pacjentów zmiana ta występowała w genie *TSC2* (54,5%) i u 15 pacjentów w genie *TSC1* (45,5%). Wśród wszystkich zidentyfikowanych zmian ponad 50% stanowiły zmiany typu delekcji/insercji lub zmiany prowadzącej do powstania przedwczesnego kodonu stop. W grupie pacjentów, u których nie zidentyfikowano zmiany w genie *TSC1* lub *TSC2* (17 pacjentów) przeprowadzono analizę zmian liczby kopii (ang. *Copy number variations*, CNVs) w genach *TSC1* i *TSC2* z wykorzystaniem zależnej od ligacji multipleksowej amplifikacji sond (MLPA), zestawy odczynników firmy MRC Holland odpowiednio: P124 i P046-C1. W wyniku przeprowadzonej analizy u 3 pacjentów

zidentyfikowano delecję w obrębie genu *TSC2*, w tym u 1 pacjenta rozległą heterozygotyczną delecję w obrębie genu *TSC2* i graniczącym z nim regionem genu *PDK1*.

Analiza podłoża molekularnego wykonana u pacjentów, u których nie wykryto zmian typu SNP i CNV w genach *TSC1* i *TSC2* (14 pacjentów), wykazała u 2 pacjentów obecność zmian w genach: *VHL* i *CHD2* warunkujących występowanie rzadkich zespołów genetycznych związanych z padaczką lekooporną, takich jak: zespół von Hippela i Lindaua (ang. *von Hippel–Lindau syndrome*, #193300) i encefalopatia padaczkowa o wczesnym początku (ang. *Epileptic encephalopathy, childhood-onset*, #615369). Dodatkowo u jednego pacjenta wykryto zmianę w genie *TFAP2A*, którego defekty związane są z występowaniem zespołu skrzelowo-oczno-twarzowego (ang. *Branchiooculofacial syndrome*, #113620), w przebiegu którego obserwowane są wrodzone wady rozwojowe ośrodkowego układu nerwowego.

Opis najważniejszych osiągnięć

Wnioski wynikające z dotychczas przeprowadzonych badań

1. Większość zmian zidentyfikowanych w badanej grupie pacjentów występowała w genie *TSC2*.
2. W obrazie morfologicznym zaobserwowano wysoką heterogenność komórkową w guzach korowych, co może tłumaczyć fakt, iż zmiany homozygotyczne (dotyczące obu alleli) obserwowane były tylko w 37% badanych guzów.
3. Zastosowanie sekwencjonowania NGS obejmującego analizę 4800 genów wskazuje, że współczynnik TMB jest niski dla badanych guzów korowych.
4. Zastosowanie analizy eksomu klinicznego metodą NGS umożliwia wykrycie zmian w genach odpowiadających za występowanie rzadkich i ultraradkich zespołów genetycznych związanych z występowaniem padaczki, a tym samym postawienie właściwej diagnozy.

Część uzyskanych wyników została zaprezentowana na konferencjach:

- International Society of Paediatric Oncology (SIOP, Washington, USA, 2017.10.12-2017.10.15), w sesji plakatowej (Grajkowska W. Congenital giant cell astrocytomas – a comprehensive clinical, histopathological and molecular evaluation),
- 18th International Symposium on Pediatric Neuro-Oncology (ISPNO Denver, USA, 2018.06.30-2018.07.03), w sesji plakatowej [Grajkowska W. Subependymal giant cell astrocytoma (SEGA) – a clinical, histopathological and molecular study].

Wykorzystanie uzyskanych wyników

W wyniku realizacji projektu opracowano panel genów dedykowany pacjentom pediatrycznym z padaczką lekooporną i algorytm diagnostyki molekularnej w tej grupie chorych. Dodatkowo oszacowano czułość i specyficzność opracowanego panelu NGS oraz koszty związane z jego wprowadzeniem do rutynowej diagnostyki.

Publikacje będące wynikiem realizacji grantu

Grajkowska W, Kotulska-Jóźwiak K, Trubicka J, Roszkowski M, Jurkiewicz E, Dembowska-Bagińska B. Congenital giant cell astrocytomas – a comprehensive clinical, histopathological and molecular evaluation. *Pediatric Blood & Cancer*. 2017 Vol. 64, Supl. 3, s. S304-S305.

Grajkowska W, Trubicka J, Kotulska-Jóźwiak K, Roszkowski M, Dembowska-Bagińska B. Subependymal giant cell astrocytoma (SEGA) – a clinical, histopathological and molecular study. *Neuro-Oncology* 2018 Vol. 20, Supl. 2, s. i183.

Grant wewnętrzny nr S154/2017

Tytuł grantu wewnętrznego: Charakterystyka wybranych parametrów odpornościowych w wątrobie i krwi obwodowej u dzieci z atrezią dróg żółciowych

Kierownik grantu: prof. dr hab. n.med. Joanna Pawłowska

Cel badania

Celem projektu jest ocena morfologii nacieku zapalnego w wątrobie oraz profilu komórek regulujących odpowiedź immunologiczną u dzieci z atrezią dróg żółciowych.

Opis zrealizowanych prac

Do 31.12.2020 r. do badania włączono 71 dzieci, w tym 42 pacjentów z ADŻ oraz 29 dzieci do grupy kontrolnej. Zgodnie z protokołem badania – u pacjentów z BA wykonano biopsję wątroby z oceną immunohistochemiczną (pobranie w ramach rutynowego postępowania diagnostycznego), badania laboratoryjne (parametry biochemiczne, parametry immunologiczne, genetyczne). W ramach grupy kontrolnej: u 12 dzieci bez atrezji dróg żółciowych wykonano biopsję wątroby z oceną immunohistochemiczną – kontrola wątroba (w ramach rutynowego postępowania leczniczego). U 17 dzieci bez choroby wątroby wykonano badania laboratoryjne (parametry biochemiczne, parametry immunologiczne, genetyczne) – kontrola krew. Wyniki przeprowadzanych badań poddano analizie statystycznej. Wykonano ostateczną korelację statystyczną.

Opracowano wyniki pod kątem oceny ekspresji wybranych parametrów immunologicznych w tkance wątroby u dzieci z atrezią dróg żółciowych (ADŻ) z aktywnym zakażeniem CMV/EBV oraz dzieci bez zakażenia. Do tego retrospektywnego badania włączono 31 dzieci (14 dziewczynek, 17 chłopców, w wieku od 4 tygodni do 7 miesięcy) ze świeżo rozpoznaną ADŻ. Status zakażenia CMV i EBV potwierdzono oceną stężenia swoistych immunoglobulin IgM i IgG i/lub metodą PCR. Ostatecznie utworzono dwie grupy pacjentów: z aktywnym zakażeniem CMV (grupa 1, n = 4), bez czynnego zakażenia lub bez przebytego zakażenia CMV/EBV (grupa 2, n = 4). Badania przeprowadzono na chirurgicznych biopsjach wątroby pobranych podczas hepatoportoenterostomii. Próbki utrwalano w 4% zbuforowanej formalinie, w parafinie i barwiono hematoksyliną, PAS, PAS z diastazą i azanem. Obecność DNA wirusa CMV i EBER (EBV RNA) w tkance badano techniką hybrydyzacji in situ. W celu wizualizacji cytotoksycznych komórek T i komórek NK wykonano barwienie immunohistochemiczne przeciwciałami monoklonalnymi anty-CD8 i anty-CD57. Dodatkowo oceniono ekspresję CD56.

Opis najważniejszych osiągnięć

Nasze wyniki sugerują, że aktywna infekcja CMV indukuje zwiększoną infiltrację cytotoksycznych komórek CD8 dodatnich, które mogą odgrywać rolę w immunopatogenezie BA. Oceniono również przydatność immunohistochemicznego barwienia dróg żółciowych w ADŻ. We fragmentach wątroby, uzyskanych podczas hepatoportoenterostomii 10 pacjentów (6 chłopców, 4 dziewczynki) ze świeżo rozpoznaną ADŻ wykonano barwienia H&E, PAS, Gomori

i Azan. Oceniono proliferację przewodową i *ductal pale malformation*(DPM) za pomocą barwienia immunohistochemicznego z użyciem cytokeratyn CK7 i CK19 oraz przeciwciała CD56 cząsteczki adhezyjnej komórek nerwowych. Wnioskujemy, że proliferacja przewodowa w strefie około wrotnej oraz DPM ukazane metodami immunohistochemicznymi są pomocne w diagnostyce ADŻ i pozwalają na różnicowanie stadium rozwoju komórek żółciowych zgodnie z wzorcem ekspresji.

Opracowano wyniki pod kątem fenotypu oraz ekspresji genów leukocytów obwodowych w ADŻ. Za pomocą techniki wieloparametrowej cytometrii przepływowej przebadano rozkład limfocytów regulatorowych T i B w próbkach krwi pełnej 25 dzieci ze świeżo zdiagnozowaną ADŻ (14 chłopców, 11 dziewcząt, w wieku 4-30 tygodni) i 12 dobranych wiekowo grup kontrolnych (8 chłopców, 4 dziewczynki). Wzór ekspresji genów leukocytów zbadano metodą Real Time PCR w całej populacji leukocytów wyizolowanych z próbek pełnej krwi żyłnej przez wirowanie w gradiencie Histopaque, a następnie ekstrakcją w odczynniku Trizol. Stwierdzono niezmieniony rozkład komórek T CD4+ i T-reg z niezmienioną ekspresją CD31 pomimo silnej reakcji prozapalnej, objawiającą się zwiększoną populacją prozapalnych aktywowanych limfocytów T i Breg. Zaobserwowano zwiększoną ekspresję genów leukocytów obwodowych, o których wiadomo, że są zaangażowane w zwłóknienie wątroby (MMP-9, MMP-2, TIMP-1, TIMP-2) i inne działania zapalne, w których pośredniczą leukocyty, w tym FoxP3, TGF-beta, IL-1b, CD161, IL-6, IL-17A.

Zaplanowano szczegółowe opracowanie i prezentację wyników w ramach przewodu doktorskiego lek. Marii Janowskiej otwartego w 2019r. przed Radą Naukową IPCZD.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Pracę zgłoszono na międzynarodowy zjazd: 6th World Congress of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition 2020 w Kopenhadze (tytuł pracy: *The impact of CMV infection on the expression of selected immunological parameters in liver tissue in children with biliary atresia*. Autorzy: Maria Janowska, Joanna B. Bierła, Magdalena Kaleta, Aldona Wierzbicka-Rucińska, Joanna Cielecka-Kuszyk, Bożena Cukrowska, Joanna Pawłowska). Z powodu pandemii Sars-Cov-2 kongres się nie odbył. Praca została ponownie zgłoszona na: 6th World Congress of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition 2021 w Wiedniu.

Druga praca zgłoszona na zjazd: 6th World Congress of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition 2021 w Wiedniu (tytuł pracy: *Phenotype and gene signature of peripheral leukocytes in primary biliary atresia*. Autorzy: Maria Janowska, Anna Helmin-Basa, Joanna Trojanek, Izabela Kubiszewska, Małgorzata Wiese-Szadkowska, Joanna Pawłowska, Jacek Michałkiewicz).

W czasopiśmie *Standardy medyczne* w 2020 r. opublikowany został artykuł pt. *Aktualne poglądy na etiopatogenezę atrezji dróg żółciowych*. Autorzy: Maria Janowska, Piotr Czubkowski, Bożena Cukrowska, Joanna B. Bierła, Anna Ostoja-Chyżyńska, Joanna Cielecka-Kuszyk, Joann Trojanek, Anna Helmin-Basa, Jacek Michałkiewicz, Joanna Pawłowska.

Przyjęto do publikacji w czasopiśmie *Clinical and Experimental Hepatology* artykuł pt. *The usefulness of immunohistochemical staining of bile tracts in biliary atresia*. Autorzy: Joanna Cielecka-Kuszyk, Maria Janowska, Małgorzata Markiewicz, Piotr Czubkowski, Anna Ostoja-Chyżyńska, Joanna B. Bierła, Bożena Cukrowska, Joanna Pawłowska.

W przygotowaniu pozostaje artykuł pt. *The impact of CMV infection on the expression of selected immunological parameters in liver tissue in children with biliary atresia*. Autorzy:

Maria Janowska, Joanna Cielecka-Kuszyk, Ewelina Kanarek, Joanna B. Biełta, Magdalena Kaleta, Aldona Wierzbicka-Rucińska, Bożena Cukrowska, Joanna Pawłowska. Praca zostanie zgłoszona do czasopisma o zasięgu krajowym i międzynarodowym.

W dniu 05.11.2019 r. odbyło się posiedzenie kliniczne IPCZD pt. *Panel dyskusyjny na temat nowych poglądów w etiologii atrezji dróg żółciowych*, na którym również zaprezentowano wyniki badania. Wykładowcy: prof. dr hab. n. med. Joanna Pawłowska, dr Maria Janowska, dr hab. n. med. Piotr Czubkowski, prof. dr hab. n. med. Piotr Socha, dr Anna Ostoj-Chyżyńska, prof. dr hab. n. med. Bożena Cukrowska, dr n.med. Joanna Cielecka-Kuszyk.

Prezentacje wyników badań na zjazdach i kongresach międzynarodowych i krajowych

Janowska M, Biełta BJ, Kaleta M, Wierzbicka-Rucińska A, Cielecka-Kuszyk J, Cukrowska B, Pawłowska J. The impact of CMV infection on the expression of selected immunological parameters in liver tissue in children with biliary atresia. 6th World Congress of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition – Poster presentation (Abstract Reference A-1158-0015-01835) – praca przygotowana do prezentacji – termin kongresu przeniesiony na 2021 r.

Janowska M, Helmin-Basa A, Trojanek J, Kubiszewska I, Wise-Szadkowska M, Pawłowska J, Michałkiewicz J. Phenotype and gene signature of peripheral leukocytes in primary biliary atresia. 6th World Congress of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition 2021 w Wiedniu – praca zgłoszona do prezentacji.

Publikacje będące wynikiem realizacji grantu

Janowska M, Czubkowski P, Cukrowska B, Biełta JB, Ostoj-Chyżyńska A, Cielecka-Kuszyk J, Trojanek J, Helmin-Basa A, Michałkiewicz J, Pawłowska J. Atrezja dróg żółciowych – obraz kliniczny i aktualne poglądy na etiopatogenezę (Biliary atresia – clinical features and actual opinion on etiology). *Standardy Medyczne Pediatria* 2020. Vol. 17, Nr 5, s. 598-603

Cielecka-Kuszyk J, Janowska M, Markiewicz M, Czubkowski P, Ostoj-Chyżyńska A, Biełta JB, Cukrowska B, Pawłowska J. The usefulness of immunohistochemical staining of bile tracts in biliary atresia – artykuł przyjęty do publikacji w czasopiśmie *Clinical and Experimental Hepatology*

Statutowe zadanie badawcze nr 249/17

Tytuł zadania: Znaczenie i częstość występowania markerów odpowiedzi autoimmunologicznej u pacjentów z chorobą Wilsona

Kierownik zadania: dr n. med. Wojciech Jańczyk

Cel badania

Celem badania była ocena częstości występowania markerów zaburzeń o charakterze autoimmunizacyjnym oraz ich znaczenia klinicznego u pacjentów z chorobą Wilsona.

Opis zrealizowanych prac

Zakończono rekrutację pacjentów do badania. U badanych pacjentów oznaczono markery odpowiedzi autoimmunologicznej, wykonano podstawowe badania laboratoryjne oraz elastografię dynamiczną (Fibroscan). Wyniki zostały poddane analizie statystycznej i podsumowaniu.

Opis najważniejszych osiągnięć

Do badania włączono 47 dzieci w wieku średnio 11,6 lat z chorobą Wilsona, leczonych preparatami cynku lub d-penicylaminy. U wszystkich pacjentów wykonano podstawowe badania laboratoryjne oceniające czynność wątroby, poziomy autoprzeciwciał tkankowych oraz elastografię dynamiczną (Fibroscan) do oceny stopnia spoistości/włóknienia wątroby (E) oraz stłuszczenia wątroby (*Controlled Attenuation Parameter*, CAP). W rezultacie u badanych pacjentów stwierdzono niewielki wzrost transaminaz ALT-44U/l (11-333), AST-34U/l (13-220) [mediana, przedział]. Fibroscan wykazał prawidłową spoistość wątroby 4.7kPa (3.6-5.4) i nieznaczne stłuszczenie wątroby CAP-243dB/m (212-275) [mediana, dolny, górny kwartył]. Wykazano obecność autoprzeciwciał tkankowych: u ANA-60,8%, ASMA-30,4%, APCA-13%, ANCA-2,2%, LKM-0%, tTG-0% pacjentów. Analiza statystyczna nie wykazała związku między obecnością specyficznych przeciwciał a spoistością lub stłuszczeniem wątroby. W podsumowaniu badania należy stwierdzić, że u dzieci z chorobą Wilsona autoprzeciwciała tkankowe występują częściej niż w ogólnej populacji, aczkolwiek zaburzenia autoimmunologiczne nie są związane ze stopniem uszkodzenia wątroby ocenianym w elastografii dynamicznej.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Wyniki badania są dalszym wkładem w wiedzę na temat choroby Wilsona u dzieci. Po raz pierwszy oceniono związek markerów procesów autoimmunologicznych z przebiegiem choroby Wilsona. Uzyskane wyniki stanowią ciekawy punkt wyjścia dla dalszych badań w obszarze choroby Wilsona i procesów autoimmunizacyjnych.

Publikacje będące wynikiem realizacji zadania

– praca oryginalna, obejmująca wyniki badania jest w trakcie przygotowania

Publikacje wyników badań na zjazdach i kongresach zagranicznych

– Jańczyk W, Bierła J, Cukrowska B, Socha P. Autoimmunity in children with Wilson's disease. 52nd Annual Meeting of the European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition (ESPGHAN), 05-08.06.2019, Glasgow, Szkocja, plakat (prezentacja częściowych wyników badania)

Statutowe zadanie badawcze nr 250/17

Tytuł zadania: Ocena zaburzeń immunologicznych u dzieci z makroAST

Kierownik zadania: dr n. farm. Aldona Wierzbicka-Rucińska

Cel badania

Celem badania jest ocena podklas IgG i proteinogramu jako markerów zaburzeń immunologicznych u dzieci z makroAST.

Opis zrealizowanych prac

Połączenie enzymów z immunoglobulinami prowadzi do powstawania kompleksów które charakteryzują się wysoką masą cząsteczkową i prowadzą do podwyższenia ich aktywności enzymatycznej. Celem projektu było zbadanie czterech poziomów podklas IgG w surowicy u dzieci i młodzieży z makroAST. W surowicy krwi zbadano podklasy IgG w grupie 20 dzieci z makroAST oraz u 19 osób z grupy kontrolnej (bez makroAST) dopasowanej pod względem wieku/płci przy użyciu dostępnych testów handlowych (Siemens NAS dla IgG1 / IgG2) i lateksu N (dla IgG3 / IgG4), Siemens Healthcare Diagnostics, Niemcy.

Opis najważniejszych osiągnięć

Dla stężenia IgG 1, 2, 3 nie stwierdzono statystycznie istotnych różnic w surowicy u pacjentami z makroAST i grupą kontrolną. Statystycznie istotnie obniżenie poziomu IgG4 stwierdzono u pacjentów z makroAST: $0,37 \pm 0,41$ g/l, ($p < 0,005$). U pacjentów z makroAST, u których stwierdziliśmy mutację GOT1 pGln208Glu, stężenie IgG4 było niższe niż u pacjentów z makroAST bez badań genetycznych: $0,18 \pm 0,12$ g/l vs. $0,95 \pm 0,46$ g/l, ($p < 0,0015$). Wyniki analizy Spearmana ($Rho = -0,10 \pm$) sugerują ujemną korelację między poziomem aktywności IgG4 i AST u dzieci z kompleksem makroAST.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Aktualnie w przygotowaniu jest praca poglądowa opisująca dotychczasową wiedzę na temat makroAST.

Praca oryginalna jest w trakcie przygotowywania, gdyż z powodu pandemii, niektóre etapy badania uległy wydłużeniu.

Prezentacje posterowe – The European Society for Paediatric Gastroenterology Hepatology and Nutrition (ESPGHAN).

1. Wierzbicka A, Kulecka M, Paziewska A, Jańczyk W, Mikula M, Habior A, Dąbrowska M, Kaczmarek J, Łażniewski M, Oralewska B, Ginalska K, Członkowska A, Ostrowski J, Socha P. Application of molecular methods for evaluation of a case of suspected macro-aspartate aminotransferase. Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition 2018;66(2):175

2. Wierzbicka-Rucińska A, Grzywa-Czuba R, Trojanek J, Oralewska B, Jańczyk W, Paziewska A, Ostrowski J, Michałkiewicz J, Socha P. Decline of IgG 4 subclass serum levels in children/adolescents with macroAST. Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition 2020

Statutowe zadanie badawcze nr 253/17

Tytuł zadania: Trendy urodzeniowej masy ciała i trwania ciąży w Polsce

Kierownik zadania: dr n. med. Zbigniew Kułaga

Cel badania

Oszacowanie zmiany masy urodzeniowej noworodków urodzonych w Polsce w latach 1980-2016 i długości trwania ciąży oraz identyfikacja korelatów socjoekonomicznych masy urodzeniowej i trwania ciąży.

Opis zrealizowanych prac

Zrealizowano następujące prace:

- dane w bazie danych (zawierającej ponad 17 mln rekordów) konwertowano do formatu czytelnego dla programu statystycznego SAS, dokonując jednocześnie kodowania ujednolicającego wartości zmiennych na przestrzeni od 1980 do 2016 roku;
- z zespolonej bazy danych usunięto rekordy z brakującą wartością masy urodzeniowej oraz rekordy martwych urodzeń;
- wyznaczono średnie masy urodzeniowe dla żywych urodzeń w latach 1980-2016;
- za pomocą testu trendu Jonckheere-Terpstra ustalono znaczącą istotność statystyczną ($p < 0,0001$) zwiększania masy urodzeniowej w latach 1980-2016;
- za pomocą uogólnionych modeli liniowych zbadano zależności między masą urodzeniową w latach 2015-2016 a płcią i liczbą urodzonych dzieci w grupie porodów pojedynczych, ustalono wysoką istotność statystyczną wpływu płci (męska płć związana z wyższą średnią masy urodzeniowej, $p < 0,0001$), a także liczbą urodzonych dzieci (więcej niż 1 dziecko związane z wyższą średnią masy urodzeniowej, $p < 0,0001$);
- zidentyfikowano zmienne socjodemograficzne mające wpływ na wielkość masy urodzeniowej i zbudowano model regresji z uwzględnieniem wpływu tych zmiennych wraz ze zmienną PKB;
- zidentyfikowano niezależny wpływ zmiennej PKB na wartość masy urodzeniowej;
- z pomocą programu AAPC JointPoint software ustalono istotność statyczną krzywych trendu masy urodzeniowej i PKB w latach 1980-2016.

Opis najważniejszych osiągnięć

Najważniejszym osiągnięciem jest ustalenie, iż trend zmiany PKB (Produktu Krajowego Brutto) pokrywa się z trendem zmiany średniej masy urodzeniowej – $p < 0,0001$ niezależnie od zmian cech socjo-demograficznych dzieci i ich matek.

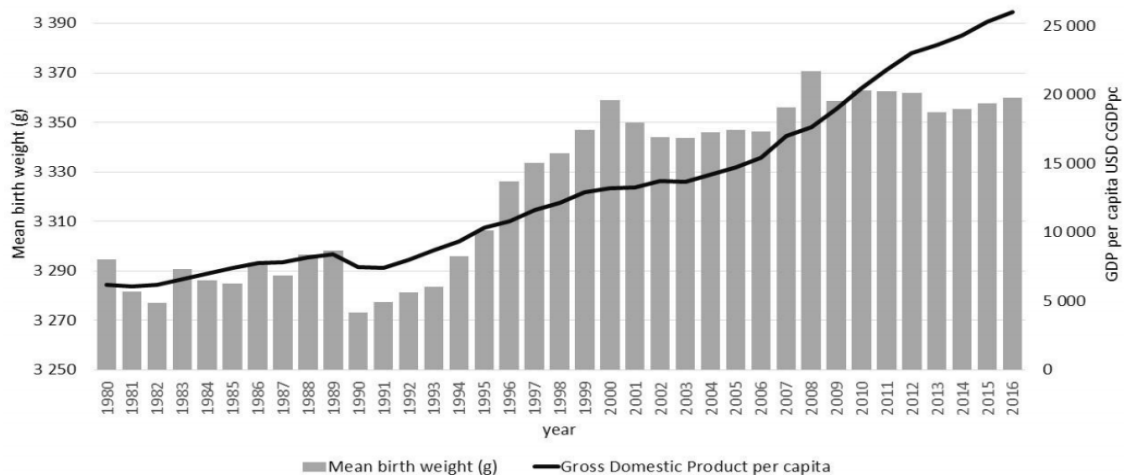


Figure 1. Trends in birth weight and Gross Domestic Product in Poland in the years 1980-2016

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Artykuł planowany do skierowania do publikacji w czasopiśmie Health Economics jest w trakcie opracowywania. Wyniki zadania 253/17 mogą też być prezentowane na konferencjach dedykowanych problematyce ekonomicznych uwarunkowań stanu zdrowia dzieci, a także ew. w postaci monografii. Dodatkowo w ramach zadania podjęto wstępne prace nad wyznaczeniem centyli urodzeniowej masy ciała w zależności od wieku ciążowego.

Statutowe zadanie badawcze nr 254/17

Tytuł zadania: Usprawnianie funkcji słuchowych i fonologicznych dzieci z centralnymi zaburzeniami przetwarzania słuchowego (CAPD) z wykorzystaniem treningów słuchowych

Kierownik zadania: mgr Anna Guzek

Cel badania

Celem badania było poszerzenie dotychczasowej wiedzy o możliwościach usprawniania funkcji słuchowych i fonologicznych u dzieci ze zdiagnozowanymi zaburzeniami przetwarzania słuchowego poprzez terapię z wykorzystaniem Grupowego Treningu Słuchowego oraz Aktywnego Treningu Słuchowego Neuroflow, a także ocena wpływu treningów słuchowych na inne sfery rozwoju dziecka, w szczególności na rozwój językowy.

Opis zrealizowanych prac

Zgodnie z planem przeprowadzono rekrutację pacjentów do badania, następnie wykonano pełną diagnostykę zaburzeń przetwarzania słuchowego, przeszkolono zespół badawczy w zakresie użycia narzędzi zaplanowanych w badaniu. Po zakończeniu procesu diagnostycznego przeprowadzono treningi słuchowe dla dzieci zakwalifikowanych do badania, po zakończeniu których dokonano ponownie pełnej diagnostyki zaburzeń przetwarzania słuchowego.

Opis najważniejszych osiągnięć

Zebrany materiał badawczy pozwolił na ocenę poziomu językowego oraz fonologicznego u dzieci ze zdiagnozowanymi zaburzeniami przetwarzania słuchowego. Wykorzystane narzędzia umożliwiły ocenę wybranych obszarów w szerokim zakresie z odniesieniem ich do normatywnego rozwoju dzieci bez zaburzeń APD. Zgromadzona w toku przedmiotowego projektu próba badawcza okazała się niewystarczająca do uzyskania wyników istotnych statystycznie, które umożliwiłyby jednoznaczną ocenę wpływu treningów słuchowych na rozwój dziecka w badanych sferach. Ograniczenie stanowiły ustalone kryteria włączające do badania wynikające wprost z norm dostępnych w użytych narzędziach badawczych. Uzyskane wyniki należy traktować jako wstępne i mogące posłużyć do dalszych badań w podjętej tematyce.

Analiza zebranych danych pozwoliła na wyznaczenie nowych celów badawczych. W efekcie podjęto następujące zagadnienia związane z diagnozowaniem zaburzeń przetwarzania słuchowego:

1. Zasadność wczesnej diagnostyki zaburzeń przetwarzania słuchowego z wykorzystaniem testów oceniających wyższe funkcje słuchowe – artykuł pt. *Wczesna interwencja w zaburzeniach przetwarzania słuchowego – profil zaburzeń funkcji słuchowych, zalecenia diagnostyczne i profilaktyczno-terapeutyczne u dzieci poniżej 7. r.ż.* na ostatnim etapie przygotowań.
2. Związek pamięci słuchowej, słuchu fonemowego i zaburzeń artykulacji z wyższymi funkcjami słuchowymi – badania na etapie analizy danych statystycznych.
3. Ocena powtarzalności uzyskiwanych wyników badań oceniających wyższe funkcje słuchowe w zależności od grupy wiekowej – opracowano bazę danych 350 pacjentów, których wyniki badań oceniających wyższe funkcje słuchowe zostaną poddane analizie statystycznej.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Wyniki uzyskane w zrealizowanym projekcie zostaną wykorzystane do dalszych prac badawczych w zakresie zaburzeń przetwarzania słuchowego, o czym wspomniano wcześniej. Znacznie większa liczebność grup badawczych pozwoli na uzyskanie istotnych statystycznie wyników, które zostaną opisane w zaplanowanych artykułach.

Grant wewnętrzny nr S138/2014

Tytuł grantu: Ocena efektywności wieloletniego leczenia pacjentów z wybranymi wrodzonymi błędami metabolizmu: deficytem biotynidazy, leucynozą, kwasicą propionową, izowalerianową i acydurią glutarową typu I

Kierownik grantu: prof. dr hab. n. med. Anna Tyłki-Szymańska

Cel badania

Ocena efektywności leczenia/postępowania terapeutycznego w wybranych chorobach metabolicznych: deficycie biotynidazy (BTD), acydurii glutarowej t 1(GA1), leucynozie (MSUD), kwasicy propionowej (PA) i izowalerianowej (IA), polegającego na: (a) substytucji biotyny w BTD; (b) suplementacji karnityny i diety z obniżoną zawartością lizyny i tryptofanu

u pacjentów w GA1; (c) diety z obniżoną zawartością aminokwasów rozgałęzionych w MSUD i PA; (d) diety niskobiałkowej i suplementacji glicyny w IA.

Opis zrealizowanych prac

Wykonano badania molekularne u pacjentów genotyp/fenotyp.

Przygotowano publikacje.

Opis najważniejszych osiągnięć

Modyfikacje postępowania terapeutycznego u pacjentów w związku z uzyskanymi wynikami genetycznymi.

Najważniejszym osiągnięciem jest przeprowadzenie i zakończenie badań molekularnych oraz zestawienie uzyskanych wyników fenotypem w deficycie biotynidazy, kwasicy glutarowej typu 1 i acydurii izowalerianowej.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Szymańska E, Średzińska M, Ługowska A, Pajdowska M, Rokicki D, Tylki-Szymańska A. Outcomes of oral biotin treatment in patients with biotinidase deficiency — Twenty years follow-up. *Molecular Genetics and Metabolism Reports* 2015: Vol. 5, s. 33-35; e-ISSN: 2214-4269.

Pokora P, Jezela-Stanek A, Rózdżyńska-Świątkowska A, Jurkiewicz E, Bogdańska A, Szymańska E, Rokicki D, Ciara E, Rydzanicz M, Stawiński P, Płoski R, Tylki-Szymańska A. Mild phenotype of glutaric aciduria type 1 in polish patients - novel data from a group of 13 cases. *Metabolic Brain Disease* 2019: Vol. 34, Nr 2, s. 641-649; p-ISSN: 0885-7490; e-ISSN: 1573-7365

Szymańska E, Jezela-Stanek A, Bogdańska A, Rokicki D, Ehmke vel Emczyńska-Seliga E, Pajdowska M, Ciara E, Tylki-Szymańska A. Long term follow-up of Polish patients with isovaleric aciduria. Clinical and molecular delineation of isovaleric aciduria. *Diagnosics* 2020 : Vol. 10, Nr 10, s. e738; This article belongs to the Special Issue Diagnosis and Treatment of Pediatric Metabolic Diseases; e-ISSN: 2075-4418.

Grant wewnętrzny S145/2016

Tytuł grantu: Badania nad etiopatogenezą dysfunkcji mitochondriów u pacjentów z negatywnym wynikiem sekwencjonowania całego eksomu (WES)

Kierownik grantu: prof. dr hab. n. med. Ewa Pronicka

Cel badania

Celem projektu była identyfikacja defektów mitochondrialnych u pacjentów, u których sekwencjonowanie całego eksomu (WES) nie pozwoliło na ustalenie przyczyny choroby. Badanie było kontynuacją projektu statutowego IPCZD S136/13, w którym u 33% zbadanych pacjentów z podejrzeniem choroby mitochondrialnej (MD) nie zidentyfikowano patogennych wariantów odpowiedzialnych za choroby genetyczne u człowieka.

Opis zrealizowanych prac

Podczas realizacji projektu zastosowano nowe podejście badawcze, w którym wykorzystano wysokospecjalistyczne techniki molekularne obejmujące analizy genomyczne, transkryptomyczne i proteomiczne.

Reanalizę bioinformatyczną danych NGS przeprowadzono dla 44 pacjentów. Badania transkryptomu i/lub proteomu wykonano u 18 pacjentów, dla których dostępne były fibroblasty. Eksperymenty przeprowadzono we współpracy z ośrodkiem w Monachium oraz w Salzburgu, zgodnie z metodyką opisaną w publikacjach.

Zintegrowane podejście multi-omiczne pozwoliło na zidentyfikowanie patogennych wariantów i potwierdzenie ich istotnego znaczenia klinicznego w 17 rodzinach. Defekty o dziedziczeniu autosomalnym recesywnym obejmowały geny: *ACAD9*, *ATAD3A*, *ECHS1*, *F7*, *FDXR*, *NDUFB8*, *POLR3A*, *SELENON*, *TBCD*, *VPS33B*, *YARS*. W czterech z nich (*ECHS1*, *POLR3A*, *TBCD*, *YARS*) udało się wykazać oburodzicielskie pochodzenie wykrytych wariantów, potwierdzające bialleliczne uszkodzenie genu, które korelowało z fenotypem pacjenta. W pozostałych przypadkach, z powodu braku dostępności materiału rodziców, nie było możliwe wykonanie analizy segregacji zidentyfikowanych wariantów. Defekty o charakterze autosomalnym dominującym były obecne w genach: *ADPRHL2*, *CHD1*, *DYNC1H1*, *GNAO1*, *FBXO38*. W 4 pierwszych potwierdzono związek przyczynowy znalezionej wariantu z chorobą w badaniach rodzinnych, przez wykazanie jego pochodzenia *de novo*. Na podstawie analizy bioinformatycznej danych WES, zidentyfikowano także rzadki, patogenny wariant w genomie mitochondrialnym (*MT-ATP6*).

Sekwencjonowanie mRNA wykazało w dziewięciu przypadkach zmieniony profil ekspresji genów, co potwierdziło istotne znaczenie kliniczne zidentyfikowanych wariantów molekularnych. U dodatkowych siedmiu pacjentów zaobserwowano obniżenie ekspresji wybranych genów oraz zmieniony profil proteomu (znaczną redukcję poziomu określonych białek), jednak dotychczas nie zidentyfikowano potencjalnie patogennych wariantów w wytypowanych genach.

Dwa geny: *NDUFB8* i *ADPRHL2* zostały opisane po raz pierwszy w powiązaniu z chorobami u człowieka, z naszym współautorstwem. Polscy pacjenci prezentowali odpowiednio objawy: encefalopatii ze zmianami typu *Leigh-like*, hipotonii i zaburzenia oddychania (*NDUFB8*) oraz objawy mózdkowo-piramidowe, oczopląs, obniżone napięcie i stopniowy zanik mięśni (*ADPRHL2*).

Opis najważniejszych osiągnięć

Poprzez zastosowanie nowoczesnego multi-omicznego podejścia badawczego uzyskano istotną poprawę stopnia rozpoznawalności chorób genetycznych w badanej grupie. Przeprowadzone badania doprowadziły do lepszego poznania problematyki medycyny mitochondrialnej, m.in. poprzez identyfikację nowych genów i analizę funkcjonalną nowych markerów genetycznych. Uzyskano molekularne potwierdzenie rozpoznania klinicznego dla kolejnych chorych dzieci, rodzinom pacjentów udzielono porady genetycznej z określeniem ryzyka powtórzenia choroby.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Identyfikacja nowych przypadków rzadkich chorób mitochondrialnych przyczyniła się do lepszego poznania fenotypu tych chorób.

Wyniki własnych obserwacji rozpowszechniano w postaci publikacji, wystąpień na konferencjach naukowych oraz wykładów na kursach dla lekarzy i diagnostów.

Publikacje będące wynikiem realizacji grantu

- Piekutowska-Abramczuk D, Assouline Z, Matakovic L et al. *NDUFB8* Mutations cause mitochondrial complex I deficiency in individuals with Leigh-like encephalomyopathy. *American Journal of Human Genetics* 2018; Vol. 102, Nr 3, s. 460-467
- Piekutowska-Abramczuk D, Rutyna R, Czyżyk E et al. Leigh syndrome in individuals bearing m.9185T>C MTATP6 variant. Is hyperventilation a factor which starts its development? *Metabolic Brain Disease* 2018; Vol. 33, Nr 1, s. 191-199
- Danhauser K, Alhaddad B, Makowski C et al. Bi-allelic *ADPRHL2* mutations cause neurodegeneration with developmental delay, ataxia and axonal neuropathy. *American Journal of Human Genetics* 2018; Vol. 103, Nr 5, s. 817-825
- Hayhurst H, de Coo IFM, Piekutowska-Abramczuk D et al. Leigh syndrome caused by mutations in *MTFMT* is associated with a better prognosis. *Annals of Clinical and Translational Neurology* 2019; Vol. 7, Nr 3, s. 515-524
- Stenton SL, Piekutowska-Abramczuk D, Kulterer L et al. Expanding the clinical and genetic spectrum of *FDXR* deficiency by functional validation of variants of uncertain significance. *Human Mutation* 2021; Vol. 42, Nr 3, s. 310-319

Publikacje wyników badań na zjazdach i kongresach zagranicznych

- Piekutowska-Abramczuk D, Mierzewska H, Ciara E et al. Novel *GNAO1* mutation in a patient with severe movement disorder. 50th Anniversary Meeting - European Human Genetics Conference 2017, 27.05–30.05.2017, Kopenhaga, Dania, plakat
- Piekutowska-Abramczuk D, Trubicka J, Jurkowska N et al. Mitochondrial polymerase gamma related disorders; phenotypes, genetics and epidemiology in the Polish population. International Meeting on Mitochondrial Pathology, EUROMIT 2017, 11.06–15.06.2017, Kolonia, Niemcy, plakat
- Piekutowska-Abramczuk D, Stenton SL, Gusic M et al. Novel *FDXR* pathogenic variants expand the clinical spectrum related to human ferredoxin reductase defects. European Human Genetics Conference 2018, 16–19.06.2018, Mediolan, Włochy, plakat, Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism SSIEM 2018, 04–07.09.2018, Ateny, Grecja, plakat

Grant wewnętrzny S158/2017

Tytuł grantu: Wpływ polimorfizmów pojedynczych nukleotydów (SNP) na obraz kliniczny wrodzonego zakażenia wirusem cytomegalii

Kierownik grantu: prof. dr hab. n. med. Anna Dobrzańska

Cel badania

Ustalenie związku polimorfizmu SNP panelu 8 genów IL1B rs16944, IL12B rs3212227, IL28B rs12979860, CCL2 rs1024611, DC-SIGN rs735240, TLR2 rs5743708, TLR4 rs4986791, TLR9 rs5743836 z ryzykiem zakażenia, obrazem klinicznym oraz z liczbą kopii wirusa we krwi

i w moczu u noworodków z wrodzonym zakażeniem CMV przed i po leczeniu przeciwwirusowym.

Opis zrealizowanych prac

- W latach 2016–2019 w Kinice Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka IPCZD włączono do projektu łącznie 233 pacjentów (141 w grupie kontrolnej i 92 w grupie badanej).
- U zrekrutowanych pacjentów dokonano oceny klinicznej, oznaczono badania z krwi (w tym PCR CMV z krwi, moczu, ew. płynu mózgowo-rdzeniowego), wykonano badania obrazowe (USG OUN i jamy brzusznej, MR mózgu) oraz niezbędne dodatkowe konsultacje [m.in. audiologiczna (z badaniem ABR) i okulistyczna] przed rozpoczęciem leczenia i w trakcie kontrolnej hospitalizacji. U dzieci bez zakażenia wirusem cytomegalii, stanowiących grupę kontrolną projektu, wykonano jednorazowo następujące badania w trakcie hospitalizacji w Klinice – ocena kliniczna, badania z krwi, w tym PCR CMV z moczu i krwi, USG OUN i jamy brzusznej. Od wszystkich zrekrutowanych do badania dzieci (grupa kontrolna i badana) została zabezpieczona krew na oznaczenie polimorfizmów SNP w panelu 8 genów (stanowiła ją próbką krwi pobrana na oznaczenie PCR CMV z krwi).
- W Zakładzie Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej IPCZD pod opieką dr n. med. Beaty Kasztelewicz u wszystkich pacjentów biorących udział w badaniu wykonano oznaczenie polimorfizmów SNP w panelu 8 genów: IL1B rs16944, IL12B rs3212227, IL28B rs12979860, CCL2 rs1024611, DC-SIGN rs735240, TLR2 rs5743708, TLR4 rs4986791, TLR9 rs5743836.
- Skompletowano bazę danych, podsumowano wyniki, przeprowadzono analizę statystyczną zgromadzonych danych i zaprezentowano wyniki badań w postaci opublikowanych artykułów oraz przedstawionego plakatu na konferencji międzynarodowej.
- W styczniu 2019 r. został otwarty przewód doktorski lek. med. Dominiki Jedlińskiej-Pijanowskiej (*Czynniki wpływające na obraz kliniczny i leczenie wrodzonego zakażenia wirusem cytomegalii* – promotor prof. IPCZD dr hab. n. med. Justyna Czech-Kowalska), dla którego materiałem w swojej części jest prowadzony projekt i którego obrona jest przewidziana na czerwiec 2021.

Opis najważniejszych osiągnięć

Przeprowadzone badania zakończyły się publikacjami w czasopiśmie polskich i zagranicznych, w tym z IF, oraz przygotowaniem rozprawy doktorskiej przez lek. med. Dominiki Jedlińskiej-Pijanowskiej.

Wyniki badań polimorfizmów SNP są zachęcające, ale wymagają dalszych badań przed ewentualną próbą wprowadzenia ich do praktyki klinicznej. Jednakowoż prowadzone badanie przełożyło się w pewnym zakresie na praktykę kliniczną. Przyczyniło się do wypracowania standardu postępowania z pacjentami z wrodzoną cytomegalią z ustaleniem zakresu badań diagnostycznych podczas hospitalizacji oraz w dłuższej obserwacji pacjentów.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

a. Prezentacje wyników na konferencjach naukowych:

- ECCI 2020: European Congenital Cytomegalovirus Initiative, 13 – 14.11.2020 Paryż, Fully Virtual Congress;

- Poster: Clinical, laboratory and genetic predictors of abnormal neuroimaging (MRI) in newborns with congenital CMV infection. Czech-Kowalska J, Jedlińska-Pijanowska D, Kasztelewicz B, Gradowska K, Pietrzyk A, Kłodzińska M, Michalska E, Niezgoda A, Dobrzańska A
- The 7th International Congenital CMV Conference & 17th International CMV Workshop held 7-11 April 2019, at the Birmingham–Jefferson Convention Complex, Alabama, USA (uczestniczyły w niej lek Dominika Jedlińska-Pijanowska – uhonorowana nagrodą Trainee Support Award przez organizatorów konferencji., prof. IPCZD Justyna Czech-Kowalska).
 - Poster: Relationship between IL-1B, IL-12B, IL-28B, CCL2, DC-SIGN, TLR-2, TLR-4 and TLR-9 gene SNP polymorphisms and congenital cytomegalovirus infection. Jedlińska-Pijanowska D, Czech-Kowalska J, Kasztelewicz B, Pleskaczyńska A.1, Gradowska K, Pietrzyk A, Charusta-Sienkiewicz K, Piłat K, Dobrzańska A.
 - Poster: Predictors of abnormal cerebral MRI neuroimaging in newborns with congenital CMV infection. Czech-Kowalska J, Jedlińska-Pijanowska D, Gradowska K, Pietrzyk A, Kłodzińska M, Michalska E, Niezgoda A, Kasztelewicz B, Charusta-Sienkiewicz K, Dobrzańska A.
- ECCI 2018- 2nd European Congenital Cytomegalovirus Initiative Congress, 11 – 15.05.2018, Belgia, Bruksela.
 - Prezentacja ustna: The role of CMV-DNA detection in cerebro-spinal fluid in newborns with congenital CMV infection: a 6-year experience of a tertiary care neonatal center. Czech-Kowalska J, Jedlińska D, Niezgoda A, Pietrzyk A, Gradowska K, Kasztelewicz B, Michalska B, Rybkowska M, Dobrzańska A.
 - Poster: Antiviral treatment for congenital cytomegalovirus infection: A 6-year experience of a single center. Jedlińska-Pijanowska D, Czech-Kowalska J, Kłodzińska M, Pietrzyk A, Michalska E, Gradowska K, Jedlińska-Pijanowska D, Czech-Kowalska J, Kłodzińska M, Pietrzyk A, Michalska E, Gradowska K, Kasztelewicz B, Dobrzańska A.

b. Publikacje pełnotekstowe:

- Jedlińska-Pijanowska D, Czech-Kowalska J, Dobrzańska A. Rola nieswoistej odpowiedzi immunologicznej we wrodzonym zakażeniu wirusem cytomegalii (The role of innate immunity in congenital cytomegalovirus infection). Stand Med Pediatría 2019; T.16; 766-771
- Jedlińska-Pijanowska D, Kasztelewicz B, Czech-Kowalska J, Jaworski M, Charusta-Sienkiewicz K, Dobrzańska A. Association between single nucleotide polymorphisms (SNPs) of IL1, IL12, IL28 and TLR4 and symptoms of congenital cytomegalovirus infection. PLoS One. 2020;15(5):1-22; doi. org/10.1371/journal.pone.0233096
- Jedlińska-Pijanowska D, Czech-Kowalska J, Kłodzińska M, Pietrzyk A, Michalska E, Gradowska K et al. Antiviral treatment in congenital HCMV infection: The six-year experience of a single neonatal center in Poland. Advances in clinical and experimental medicine: official organ Wrocław Medical University. 2020;29(10):1161-7.
- Jedlińska-Pijanowska D, Kasztelewicz B, Dobrzańska A, Dzierżanowska-Fangrat K, Jaworski M, Czech-Kowalska J. Association between single nucleotide polymorphisms (SNPs) and viral load in congenital cytomegalovirus infection. J Mother and Child. 2020;24(4):1-15;doi:10.34763/jmotherandchild.20202404.d-20-00014; w druku

- Czech-Kowalska J, Jedlińska-Pijanowska D, Kasztelewicz B, Kłodzińska M, Pietrzyk A, Michalska E, Dunin-Wąsowicz D, Gradowska K, Niezgoda A, Gruszczyński D, Dobrzańska A. The limitations of cytomegalovirus DNA detection in cerebrospinal fluid of newborn infants with congenital cytomegalovirus: a tertiary care neonatal center experience. J Pediatr Inf Dis 2021- aktualnie podczas 2. recenzji

Opublikowane prace, których pierwszym autorem jest lek. Dominika Jedlińska-Pijanowska, stanowią część jej rozprawy doktorskiej – praca doktorska w druku.

Grant wewnętrzny S164/2018

Tytuł grantu: Weryfikacja dokładności oceny wieku kostnego w populacji polskiej metodą automatyczną w porównaniu z oceną tradycyjną, na podstawie atlasu Greulich-Pyle

Kierownik grantu: prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki

Cel badania

Ewaluacja wiarygodności oceny wieku kostnego wg programu BoneXpert w populacji dzieci polskich w porównaniu z oceną wieku kostnego dokonaną metodą tradycyjną dokonaną przez dwóch lekarzy – z Kliniki Endokrynologii i Diabetologii (atlas Greulich-Pyle) i Zakładu Diagnostyki Obrazowej (atlas Kopczyńskiej-Sikorskiej). Ponadto celem pracy była także ewaluacja powtarzalności oceny wieku kostnego metodą tradycyjną pomiędzy różnymi lekarzami z Zakładu Diagnostyki Obrazowej oraz pomiędzy lekarzami z Zakładu Diagnostyki Obrazowej (łącznie 15 lekarzy) a lekarzem z Kliniki Endokrynologii i Diabetologii IPCZD. Celem pracy była także ocena, czy występuje zależność między etiologią niedoboru wzrostu (całkowity niedobór hormonu wzrostu, częściowy niedobór hormonu wzrostu, SGA) a relacją wieku kostnego do metrykalnego.

Opis zrealizowanych prac

W ramach grantu dokonano łącznie oceny 2250 badań wieku kostnego wg atlasu Greulich-Pyle i wprowadzono te dane do bazy pacjentów, włącznie z oceną wg programu BoneXpert i z oceną radiologa, zgodnie z założeniami badania. Dla 1000 pierwszych badań w bazie danych wyodrębniono także pacjentów z niedoborem hormonu wzrostu oraz urodzonych jako SGA i uwzględniono najwyższe stężenie hormonu wzrostu w testach stymulacyjnych (dot. pacjentów z niedoborem hormonu wzrostu).

Dokonano analizy statystycznej powyższych wyników badań:

- dokonano analizy wpływu osoby oceniającej (lekarza z Zakładu Diagnostyki Obrazowej IPCZD) na wynik badania,
- porównano ze sobą dwie manualne oceny wieku kostnego – za pomocą atlasu Greulich-Pyle przez lekarza z Kliniki Endokrynologii i Diabetologii IPCZD oraz za pomocą atlasu Kopczyńskiej-Sikorskiej przez lekarzy z Zakładu Diagnostyki Obrazowej IPCZD,

- porównano dokładność oceny automatycznej wg programu BoneXpert z oceną manualną (średnią z ocen lekarza z Zakładu Diagnostyki Obrazowej IPCZD i lekarza z Kliniki Endokrynologii i Diabetologii IPCZD),
- oceniono także zależność pomiędzy diagnozą (całkowity lub częściowy niedobór hormonu wzrostu oraz SGA) a stosunkiem wieku kostnego do metrykalnego.

Wnioski z badania

- Ocena wieku kostnego metodą automatyczną (program BoneXpert - parametr BA GP) odpowiada ocenie wieku kostnego metodą tradycyjną, manualną (średniej z dwóch ocen – wg atlasu Greulich-Pyle oraz wg atlasu Kopczyńskiej-Sikorskiej). Program BoneXpert może być stosowany w populacji polskiej, ale tylko jeśli bierzemy pod uwagę parametr BA GP. Parametr BA TW3 w programie BoneXpert różni się istotnie statystycznie od wartości manualnej oceny wieku kostnego i nie może być stosowany w populacji dzieci polskich. Wadą programu BoneXpert (wersja 2.4.7.6.) jest brak możliwości oceny wszystkich zdjęć, wg naszych danych system odrzucił 2,3% zdjęć wieku kostnego.
- Nie ma istotnych statystycznie różnic pomiędzy ocenami wieku kostnego przez różnych lekarzy z Zakładu Diagnostyki Obrazowej IPCZD w zakresie oceny wieku kostnego.
- Istnieją istotne statystycznie różnice pomiędzy ocenami wieku kostnego przez lekarzy z Zakładu Diagnostyki Obrazowej IPCZD (atlas Kopczyńskiej-Sikorskiej) a ocenami lekarza z Kliniki Endokrynologii IPCZD (atlas Greulich-Pyle).
- Wiek kostny w populacji dzieci z całkowitym niedoborem hormonu wzrostu jest bardziej opóźniony w stosunku do wieku metrykalnego w porównaniu z populacją dzieci urodzonych jako SGA. Różnica pomiędzy wiekiem kostnym a metrykalnym dzieci, u których rozpoznano całkowity lub częściowy niedobór hormonu wzrostu bądź SGA jest większa niż u dzieci bez ww. rozpoznań.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Wszystkie środki z budżetu grantu zostały wykorzystane zgodnie z przeznaczeniem.

Powyższe wyniki badań zostały wykorzystane w rozprawie na stopień doktora nauk medycznych lek. med. Moniki Prokop-Piotrkowskiej (w momencie pisania sprawozdania rozprawa jest w trakcie drugiej recenzji promotora – prof. dr hab. n. med. M. Szaleckiego).

Publikacje będące wynikiem realizacji grantu

Prokop-Piotrkowska M, Marszałek-Dziuba K, Moszczyńska E, Szalecki M, Jurkiewicz E. Traditional and new methods of bone age assessment – an overview.

Artykuł został przyjęty do publikacji w 2020 r., druk artykułu planowany jest na 2021 r. (w związku z tym dostępny jest tylko nr DOI: 10.4274/jcrpe.galenos.2020.2020.0091).

W planie są kolejne publikacje.

Grant wewnętrzny S173/2018

Tytuł grantu: Retrospektywna analiza powikłań żółciowych u dzieci po przeszczepieniu fragmentu wątroby od żywego dawcy

Kierownik grantu: dr hab. n. med. Marek Szymczak, prof. IPCZD

Cel badania

Retrospektywna analiza powikłań żółciowych po przeszczepieniach fragmentu wątroby od dawcy spokrewnionego ma służyć określeniu czynników ryzyka ich występowania oraz ocenie dotychczasowego sposobu postępowania diagnostycznego i terapeutycznego w materiale Kliniki Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów w latach 1999-2017.

Opis zrealizowanych prac

Analizie poddano dane demograficzne pacjentów, szczegółowe informacje dotyczące przebiegu operacji przeszczepienia ze szczególnym uwzględnieniem parametrów przeszczepu oraz sposobu zespolenia dróg żółciowych u 330 pacjentów poddanym przeszczepieniu. Przeanalizowano także okres po transplantacji wątroby pod względem czasu wystąpienia powikłań, ich objawów klinicznych, zastosowanej diagnostyki, postępowania terapeutycznego oraz odległych wyników leczenia.

Czas obserwacji wynosił średnio 90,24 miesiąca (od 1 dnia do 207 miesięcy). Powikłania żółciowe wystąpiły u 77 pacjentów (23,33%): u 46 pacjentów (13,94%) stwierdzono przeciek żółci, zwężenia dróg żółciowych zdiagnozowano u 32 pacjentów (9,7%), dodatkowo u 3 pacjentów (0,91%) doszło do zatkania dróg żółciowych złoгами żółci. Zidentyfikowano następujące czynniki ryzyka rozwoju zwężenia zespolenia żółciowego: wczesna zakrzepica tętnicy wątrobowej ($p = 0,014$), występowanie epizodów ostrego odrzucania ($p = 0,023$).

Spośród pacjentów, u których stwierdzono przeciek żółci 44 (95,65%) wymagało leczenia operacyjnego, w tym w 11 (23,91%) przypadkach więcej niż jednej interwencji. U 4 pacjentów z nieszczelnością zespolenia doszło do rozwoju zwężenia dróg żółciowych. W przypadku pacjentów ze zwężeniami dróg żółciowych w 12 przypadkach (37,5%) leczenie polegało na przezskórnym rozszerzaniu dróg żółciowych (u dwójki pacjentów procedury miały charakter paliatywny), w 6 przypadkach (18,75%) z powodzeniem zastosowano endoskopową cholangiopankreatografię wsteczną, 11 pacjentów (34,37%) wymagało operacyjnej rekonstrukcji dróg żółciowych, 1 pacjent wymagał retransplantacji, w 1 przypadku brak jest obserwacji odległej.

Nie stwierdzono statystycznie istotnych różnic w przeżyciu przeszczepów oraz biorców, u których doszło do rozwoju powikłań żółciowych w stosunku do grupy pacjentów bez powikłań.

Opis najważniejszych osiągnięć

Zebrane dane zostały wykorzystane do przygotowania jednej publikacji oraz czterech doniesień zjazdowych.

Publikacja będąca wynikiem realizacji grantu;

- Szymczak M i wsp.: Inferior vena cava and venous outflow reconstruction in living donor liver transplantation in children: a single-center retrospective study and literature review. *Annals Transplantation* 2021: Vol. 26, s. e926217

Publikacje wyników badań na zjazdach i kongresach krajowych i zagranicznych

- Szymczak M i wsp. The need of venous drainage reconstruction in living donor liver transplantation - case reports. 10th Congress of the International Pediatric Transplant Association, maj 2019, Vancouver, Kanada, plakat
- Ciopiński M i wsp. Analiza czynników związanych z powikłaniami zespolenia żółciowego u pacjentów po przeszczepieniu wątroby od żywego dawcy. XIII Zjazd Polskiego Towarzystwa Chirurgii Dziecięcej, maj 2019, Wrocław, prezentacja ustna
- Ciopiński M i wsp. Analysis of factors associated with biliary anastomotic strictures in pediatric patients after living donor liver transplantation. 19th Congress of the European Society for Organ Transplantation, wrzesień 2019, Kopenhaga, Dania, prezentacja ustna
- Ciopiński M i wsp. Analiza czynników wpływających na rozwój powikłań zespolenia żółciowego u pacjentów po przeszczepieniu fragmentu wątroby od żywego dawcy. 14 Kongres Polskiego Towarzystwa Transplantacyjnego, październik 2019, Zakopane, plakat

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Całość zebranego materiału stanowi podstawę do przygotowania pracy doktorskiej lek. med. Mateusza Ciopińskiego. Planowany termin złożenia rozprawy doktorskiej 01.09.2021.

Zadanie badawcze służące rozwojowi młodego naukowca nr M27/2017

Tytuł zadania: Ocena sztywności aorty i masy lewej komory w badaniu metodą rezonansu magnetycznego u pediatrycznych pacjentów z pierwotnym nadciśnieniem tętniczym

Kierownik zadania: prof. dr hab. n. med. Elżbieta Jurkiewicz

Młody naukowiec: lek. Jędrzej Sarnecki

Cel badania

Celem projektu była ocena elastyczności ścian aorty piersiowej oraz parametrów lewej komory serca u młodzieży z pierwotnym nadciśnieniem tętniczym oraz porównanie tych danych z wynikami otrzymanymi u normotensyjnych uczestników badania.

Opis zrealizowanych prac

Wykonano badania obrazowe metodą rezonansu magnetycznego u 80 pacjentów. Na podstawie wyników tych badań oraz zebranych danych klinicznych przeanalizowano badaną kohortę. Na podstawie wyników przygotowana została praca oryginalna pt. *Hypertension mediated organ damage in adolescents with isolated systolic hypertension – a cardiovascular magnetic resonance study*.

Opis najważniejszych osiągnięć

W badaniu stwierdzono większą indeksowaną masę lewej komory serca, większą koncentryczność lewej komory serca, większy rzut serca oraz większą sztywność aorty piersiowej u pacjentów z pierwotnym nadciśnieniem tętniczym w porównaniu z ich normotensyjnymi rówieśnikami. Powyższe parametry były również wyższe w porównaniu z normotensyjnymi uczestnikami w podgrupie pacjentów z izolowanym skurczowym nadciśnieniem tętniczym oraz w podgrupie pacjentów z izolowanym skurczowym nadciśnieniem tętniczym, u których występowało prawidłowe centralne ciśnienie skurczowe.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Prezentacje wyników badań na zjazdach i kongresach międzynarodowych i krajowych

Sarnecki J, Obrycki Ł, Niemirska A, Litwin M. Pulse Wave Velocity In The Aortic Arch And Distensibility Of Ascending Aorta In Adolescents With Elevated Blood Pressure (nr 196). 1st International Congress of Hypertension in Children and Adolescents (ICHCA) w Walencji, 9-11.02.2018; plakat i prezentacja

Sarnecki J, Obrycki Ł, Niemirska A, Litwin M. Prędkość fali tętna w łuku aorty oraz rozszerzalność aorty wstępującej u nastolatków z nadciśnieniem białego fartucha i rzekomym nadciśnieniem tętniczym. XVI Zjazd Polskiego Towarzystwa Nadciśnienia Tętniczego (PTNT) w Sopocie, 18-20.10.2018; prezentacja

Sarnecki J, Obrycki Ł, Zdun M, Jurkiewicz E. Diagnostic imaging in paediatric arterial hypertension (nr P82). 54th Annual Meeting of the European Society of Paediatric Radiology (ESPR) w Berlinie, 18-22.06.2018; plakat

Sarnecki J, Obrycki Ł, Feber J, Litwin M. Aortic Stiffness and Left Ventricular Mass Assessed by Cardiovascular Magnetic Resonance in Adolescents with White Coat Hypertension, Spurious Hypertension and True Hypertension. 7th International Conference on Prehypertension, Hypertension, Metabolic Disorders and Cardiovascular Disease (PreHT2020), 20-22.11.2020 (virtual); plakat i prezentacja ustna

Sarnecki J, Obrycki Ł, Feber J, Litwin M. Parametry lewej komory serca oraz sztywność aorty piersiowej oceniane metodą rezonansu magnetycznego u nastolatków z nadciśnieniem tętniczym białego fartucha, rzekomym nadciśnieniem tętniczym i prawdziwym nadciśnieniem tętniczym. XVIII Konferencja Naukowo-Szkoleniowa Polskiego Towarzystwa Nefrologii Dziecięcej, 12-14.11.2020r.; plakat i prezentacja ustna

Sarnecki J, Obrycki Ł, Feber J, Litwin M. Aortic Stiffness and Left Ventricular Mass Assessed by Cardiovascular Magnetic Resonance in Adolescents with White Coat Hypertension, Spurious Hypertension and True Hypertension. ESH-ISH Joint Meeting in Glasgow, 11-14.04.2021; plakat przyjęty do prezentacji

Publikacje będące wynikiem realizacji zadania

Hypertension mediated organ damage in adolescents with isolated systolic hypertension – a cardiovascular magnetic resonance study. Praca oryginalna złożona do czasopisma *Hypertension* (ID manuskryptu: HYPE/2021/17325).

Młodzi naukowcy uczestniczący w realizacji zadania: **Jędrzej Sarnecki, Łukasz Obrycki.**