



INSTYTUT „POMNIK-CENTRUM ZDROWIA DZIECKA”

**Roczne sprawozdanie
dyrektora Instytutu
„Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
z wykonania zadań w 2023 r.**

2023

INSTYTUT W LICZBACH

9

Konsultantów
krajowych
i woj.

94

Pracowników
Naukowych

2448

Pracowników
IPCZD

697,373

IF

665

wysoko-
specjalistycznych
procedur

15

zagraniczne
projekty
naukowe

7

Europejskie Sieci
Referencyjne

16

krajowe
projekty
naukowe

84 986

hospitalizacji

81

komercyjne
badania
kliniczne

172 275

specjalistycznych
porad

71

projekty
wewnętrzne

600

łóżek

9

niekomercyjne
badania
kliniczne

27

oddziałów
szpitalnych

35

poradni
specjalistycznych

2023

**Roczne sprawozdanie dyrektora
Instytutu
„Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
z wykonania zadań w 2023 r.**

pod redakcją Działu Badań Naukowych



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

Warszawa 2024

Spis treści

DYREKCJA INSTYTUTU „POMNIK-CENTRUM ZDROWIA DZIECKA”	4
KONSULTANCI KRAJOWI I WOJEWÓDZCY W DZIEDZINACH LEKARSKICH I PIELĘGNIARSKICH Z IPCZD	5
RADA NAUKOWA IPCZD	6
STOPNIE I TYTUŁY NAUKOWE NADANE	9
PRACOWNICY NAUKOWI IPCZD	14
DZIAŁALNOŚĆ KOMISJI BIOETYCZNEJ PRZY INSTYTUCIE „POMNIK-CENTRUM ZDROWIA DZIECKA”	19
DZIAŁALNOŚĆ FUNDACJI TOWARZYSTWO PRZYJACIÓŁ CENTRUM ZDROWIA DZIECKA IM. DR N. MED. JOLANTY CHMIELIK	21
DZIAŁALNOŚĆ KAPITUŁY MEDALU „PRZYJACIEL CENTRUM ZDROWIA DZIECKA” W 2023 R.	22
DZIAŁALNOŚĆ LECZNICZA	23
 Procedury wysokospecjalistyczne w 2023 r.	23
Hospitalizacja w oddziałach	24
Poradnie Specjalistyczne	26
Działalność Zespołów Koordynacyjnych w IPCZD	27
Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych	27
Zespół Koordynacyjny ds. Stosowania Hormonu Wzrostu	27
Zespół Koordynacyjny ds. Leczenia Chorych na Rdzeniowy Zanik Mięśni	27
 DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWA	28
 Projekty realizowane	28
Granty NCN, NCBR i ABM	28
Zakończone projekty szkoleniowe (inne)	29
Kontynuowane w 2023 r.	29
Projekty finansowane przez Agencję Badań Medycznych realizowane w 2023 r.	30
Granty sponsorowane	32
Granty realizowane w ramach programów międzynarodowych	32
 Udział Instytutu w Europejskich Sieciach Referencyjnych w 2023 r.	34
Projekty przyznawane przez Instytut	35
Statutowe zadania badawcze	35
Granty wewnętrzne	36
Badania naukowe / prace rozwojowe służące rozwojowi młodych naukowców	39
 Projekty wewnętrzne – „grant na grant”	42
Niekomercyjne badania kliniczne / eksperymenty badawcze	44
Badania kliniczne produktów leczniczych / badania obserwacyjne	46
Udział pracowników Instytutu w zagranicznych wyjazdach naukowo-szkoleniowych	49
Nagrody naukowe i wyróżnienia dla pracowników Instytutu w 2023 r.	52
Konferencje naukowe / szkolenia / akcje zorganizowane z udziałem i/lub pod patronatem IPCZD w 2023 r.	54
Analiza bibliometryczna publikacji pracowników Instytutu	57
 Publikacje z 2023r. z wysokim współczynnikiem Impact Factor – bez grup badawczych (autor wymieniony w tzw. dodatku)	58



Publikacje z 2023 r. z wysokim współczynnikiem Impact Factor (pierwszy / ostatni / korespondencyjny autor z afiliacją IPCZD).....	64
Ranking jednostek organizacyjnych za 2023r. wg wartości wskaźnika Impact Factor	69
DZIAŁALNOŚĆ SZKOLENIOWA	70
Specjalizacje lekarzy w pediatrii.....	70
Specjalizacje pracowników Instytutu	71
Specjalizacje lekarzy i lekarzy dentyistów w pozostałych dziedzinach medycyny – wykorzystanie miejsc szkoleniowych	72
Specjalizacje lekarzy spoza IPCZD.....	74
Specjalizacje lekarzy rezydentów	75
Specjalizacje magistrów	77
Szkolenia wewnątrzoddziałowe w 2023 r.	79
Seminaria i zajęcia kliniczne w ramach realizowanych przedmiotów (2023 r.)	81
Posiedzenia naukowo-szkoleniowe w 2023 r.....	82
Wykaz kursów obowiązkowych dla lekarzy realizowanych w ramach kształcenia specjalizacyjnego w IPCZD w 2023 r.....	85
DZIAŁALNOŚĆ SZKOLENIOWO-NAUKOWA PRACOWNIKÓW PIONU PIELĘGNIARSKIEGO.....	89
Realizacja kształcenia przeddyplomowego w IPCZD	89
Realizacja kształcenia podyplomowego w IPCZD	89
Podnoszenie kwalifikacji zawodowych przez pracowników Pionu Pielęgniarskiego w 2023 r.	90
Udział w szkoleniach nadających uprawnienia / wiedzę / doświadczenie do wykonywania świadczeń medycznych i ratowniczych	90
Udział pracowników Pionu Pielęgniarskiego w innych formach szkoleń	90
Konferencje – udział czynny	93
Konferencje – udział bierny	94
Publikacje	96

Zapraszamy do odwiedzania 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. Piotr Socha
Z-ca Dyrektora ds. Klinicznych	prof. dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska
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 PIEŁĘGNIARSKICH Z IPCZD

(stan na 31.12.2023 r.)

Konsultanci krajowi

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 dla województwa mazowieckiego

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

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

dr hab. n. med. Małgorzata Pac, prof. IPCZD – immunologia kliniczna

mgr Teresa Pych – pielęgniarstwo pediatryczne

dr Karina Felberg – urologia dziecięca

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



RADA NAUKOWA IPCZD

Rada Naukowa Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie jest organem stanowiącym, inicjującym, opiniodawczym i doradczym Instytutu w zakresie jego działalności statutowej oraz w sprawach rozwoju kadry naukowej.

Rada Naukowa uprawniona jest do zajmowania stanowiska we wszystkich sprawach dotyczących działalności Instytutu (wg ustawy o instytutach badawczych Dz. U. 2010 nr 96, poz. 618 z późn. zm). Jest to VIII kadencja Rady Naukowej IPCZD na lata 2021-2025.

Funkcja	Imię i nazwisko	Nazwa jednostki
PREZYDIUM		
Przewodnicząca Rady Naukowej	Dr hab. n. med. 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 Przewodniczącej 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
Przewodnicząca 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		
Dr n. med. Piotr Buda, prof. IPCZD		Zastępca Kierownika Kliniki Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, IPCZD
Prof. dr hab. n. med. Bożena Cukrowska		Kierownik Pracowni Immunologii Zakładu Patomorfologii, IPCZD
Dr hab. n. med. Piotr Czubkowski, prof. IPCZD (od października 2023 r.)		Poradnia Hepatologiczna, 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. Wiesława Grajkowska		Kierownik Pracowni Onkopatologii i Biostruktury Medycznej Zakładu Patomorfologii, IPCZD
Prof. dr hab. n. med. Ryszard Grenda (do października 2023 r.)		Kierownik Kliniki Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego, IPCZD



Prof. dr hab. n. med. Andrzej Habior	Emerytowany profesor CMKP, Centrum Onkologii – Instytut im. M. Skłodowskiej-Curie, Warszawa
Prof. dr hab. n. med. Ewa Helwich	Instytut Matki i Dziecka, Warszawa
Prof. dr hab. n. med. Tomasz Hryniewiecki	Kierownik Kliniki Wad Zastawkowych Serca Narodowego Instytutu Kardiologii im. Stefana Kardynała Wyszyńskiego – Państwowy Instytut Badawczy, Warszawa
Dr hab. n. med. Hor Ismail	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów, IPCZD
Prof. dr hab. n. med. Teresa Jackowska	Kierownik Kliniki Pediatrii, Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego, Warszawa
Prof. dr hab. n. med. Marek Józwiak	Kierownik Katedry i Kliniki Ortopedii i Traumatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego, Poznań
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	Zastępca Kierownika Kliniki Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, 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	Klinika 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, Białystok
Prof. dr hab. n. med. Anna Liberek	Kierownik Oddziału Pediatrii Szpitala św. Wojciecha, Wydział Nauk o Zdrowiu z Oddziałem Pielęgniarstwa i Instytut Medycyny Morskiej i Tropikalnej, Gdański Uniwersytet Medyczny
Dr hab. n. med. Bogumiła Litwińska, prof. NIZP-PZH	Narodowy Instytut Zdrowia Publicznego – PZH, Warszawa
Prof. dr hab. n. med. Marek Mandera	Kierownik Kliniki Neurochirurgii Dziecięcej, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach
Prof. dr hab. n. med. Magdalena Marczyńska	Kierownik Kliniki Chorób Zakaźnych Wiek Dziecięcego, Warszawski Uniwersytet Medyczny
Prof. dr hab. n. med. Michał Matysiak	Klinika Pediatrii Hematologii i Onkologii, Warszawski Uniwersytet Medyczny
Prof. dr hab. n. med. Grzegorz Oracz	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, IPCZD

Dr hab. n. med. Małgorzata Pac, prof. IPCZD	Kierownik Kliniki Immunologii, IPCZD
Dr hab. Piotr Płoszajski, prof. SGH	Szkoła Główna Handlowa, Warszawa
Prof. dr hab. n. med. Maciej Pronicki	Kierownik Zakładu Patomorfologii, IPCZD
Dr n. med. Dariusz Rokicki	Kierownik 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. Małgorzata Syczewska	Kierownik Pracowni Diagnostyki Narządu Ruchu, IPCZD
Prof. dr hab. n. med. Adam Torbicki	Kierownik Kliniki Krążenia Płucnego i Chorób Zakrzepowych CMKP, Europejskie Centrum Zdrowia, Otwock
Dr hab. n. med. Joanna Trubicka, prof. IPCZD	Zakład Patomorfologii, IPCZD
PRZEDSTAWICIEL MEiN	
Prof. dr hab. n. med. Piotr Czauderna	Kierownik Katedry i Kliniki Chirurgii i Urologii Dzieci i Młodzieży, Gdański Uniwersytet Medyczny
DYREKCJA IPCZD	
Prof. dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska	Z-ca Dyrektora ds. Klinicznych, IPCZD
Dr n. med. Marek Migdał	Dyrektor, IPCZD
Prof. dr hab. n. med. Piotr Socha	Z-ca Dyrektora ds. Naukowych, IPCZD



STOPNIE I TYTUŁY NAUKOWE NADANE

Przewody doktorskie zakończone nadaniem stopnia naukowego doktora

Imię i nazwisko doktoranta	Miejsce zatrudnienia	Data nadania stopnia	Tytuł rozprawy doktorskiej	Promotor	Recenzenci
Kamil Janowski	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2023-01-12	Nieinwazyjne markery stłuszczenia, włóknienia i zapalenia wątroby u dzieci z autoimmunizacyjnymi chorobami wątroby	prof. dr hab. n. med. Piotr Socha	prof. dr hab. n. med. Małgorzata Pawłowska prof. dr hab. n. med. Marek Hartleb
Renata Grzywa-Czuba	Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	2023-01-12	Profil ekspresji insulinopodobnego czynnika wzrostu-1, receptora IGF-1 oraz wybranych receptorów naturalnego układu odporności w leukocytach i osoczu krwi obwodowej u dzieci z pierwotnym nadciśnieniem tętniczym	prof. dr hab. n. med. Jacek Michałkiewicz	prof. dr hab. n. med. Joanna Chorostowska-Wynimko prof. dr hab. n. med. Urszula Demkow
Magdalena Naorniakowska	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2023-02-09	Choroba Wilsona w polskiej populacji dzieci – obraz kliniczny, histopatologiczny, diagnostyka różnicowa i podłoże genetyczne	prof. dr hab. n. med. Piotr Socha prof. dr hab. n. med. Maciej Pronicki	prof. dr hab. n. med. Marek Hartleb dr hab. n. med. Sabina Więcek
Dorota Majak	Zakład Diagnostyki Obrazowej	2023-03-16	Miejsce defekografii w algorytmie diagnostyczno-terapeutycznym zaparcia stolca u dzieci	prof. dr hab. n. med. Elżbieta Jurkiewicz	prof. dr hab. n. med. Ewa Kluczevska dr hab. n. med. Magdalena Woźniak
Agata Paszkowska	Klinika Kardiologii	2023-05-25	Analiza kliniczna i molekularna kardiomiopatii pod postacią niescalenia mięśnia lewej komory serca u dzieci	prof. dr hab. n. med. Lidia Ziółkowska, promotor pomocniczy: dr n. biolog. Elżbieta Ciara	prof. dr hab. n. med. Jadwiga Moll prof. dr hab. n. med. Jolanta Wierzbą
Karolina Kautsch	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	2023-05-25	Przebieg infekcji SARS-CoV-2 u dzieci z niedoborami odporności	prof. dr hab. n. med. Janusz Książyk, promotor pomocniczy: dr n. med. Piotr Buda	prof. dr hab. n. med. Paweł Łaguna prof. dr hab. n. med. Krzysztof Zeman dr hab. n. med. Wojciech Feleszko
Agnieszka Mianowska	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2023-05-25	Ocena zaburzeń gospodarki węglowodanowej w zapaleniach trzustki u dzieci w materiale IPCZD	prof. dr hab. n. med. Grzegorz Oracz	prof. dr hab. n. med. Grażyna Czaja-Bulsa prof. dr hab. n. med. Przemysław Jarosz-Chobot

Kinga Gradowska	Kliniki Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka i Niemowlęcia	2023-06-29	Ultrasonograficzna ocena grubości tkanki tłuszczowej podskórnej i przedotrzewnowej – odległa analiza kohorty dzieci uczestniczących w EU Childhood Obesity Project – CHOP	dr hab. n. med. Dariusz Gruszczyński, prof. IPCZD	prof. dr hab. n. med. Artur Mazur prof. dr hab. n. med. Piotr Dziechciarz
Mateusz Ciopiński	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	2023-06-29	Retrospektywna analiza powikłań żółciowych u dzieci po przeszczepieniu fragmentu wątroby od żywego, spokrewnionego dawcy	prof. dr hab. n. med. Marek Szymczak, promotor pomocniczy: dr n. med. Małgorzata Markiewicz-Kijewska	prof. dr hab. n. med. Waldemar Patkowski dr hab. n. med. Marek Pacholczyk
Agnieszka Urzykowska	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	2023-10-26	Ocena skuteczności trójlekowego schematu immunosupresji w zapobieganiu wytwarzania de novo swoistych przeciwciał anti-HLA (ang. Donor-specific antibodies; DSA) u dzieci po transplantacji nerki	prof. dr hab. n. med. Ryszard Grenda	prof. dr hab. n. med. Andrzej Oko dr hab. n. med. Ilona Kurnatowska prof. dr hab. n. med. Jarosław Czerwiński
Katarzyna Witulska	Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii	2023-11-23	Ocena zaspokojenia potrzeb rodziców dzieci leczonych w oddziale intensywnej terapii z użyciem kwestionariusza „Empathic-30 Poland”	prof. dr hab. n. med. Andrzej Piotrowski, promotor pomocniczy: dr n. med. Marek Migdał	prof. dr hab. n. med. Janusz Świetliński dr hab. n. med. Alicja Bartkowska-Śniatkowska
Anna Guzek	Poradnia Logopedyczna	2023-11-23	Wczesna diagnostyka zaburzeń przetwarzania słuchowego u dzieci	dr hab. n. med. Katarzyna Iwanicka-Pronicka	prof. dr hab. n. med. Krzysztof Kochanek prof. dr hab. n. med. Magdalena Lachowska prof. dr hab. n. med. Maria Sobol

Postępowanie habilitacyjne zakończone nadaniem stopnia naukowego doktora habilitowanego

Imię i nazwisko	Miejsce zatrudnienia	Data nadania stopnia	Tytuł osiągnięcia	Skład Komisji Habilitacyjnej
Piotr Marcin Buda	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	2023-06-29	Heterogenność kliniczna i genetyczna w zapaleniach naczyń o typie choroby Kawasaki	Przewodnicząca: prof. dr hab. n. med. Elżbieta Mikiciuk-Olasik Recenzenci: prof. dr hab. n. med. Przemko Kwinta prof. dr hab. n. med. Janusz Kocki dr hab. n. med. Małgorzata Baumert prof. dr hab. n. med. Violetta Opoka-Winiarska Sekretarz: prof. dr hab. n. med. Grzegorz Oracz Członek komisji: prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak
Łukasz Obrycki	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	2023-09-28	Fenotyp hemodynamiczny i zmiany naczyniowe u dzieci i młodzieży z nadciśnieniem tętniczym	Przewodniczący: prof. dr hab. n. med. Mansur Rahnama-Hezavah Sekretarz: prof. dr hab. n. med. Wiesława Grajkowska Recenzenci: prof. dr hab. n. med. Paweł Łaguna prof. dr hab. n. med. Artur Mazur prof. dr hab. n. med. Marcin Adamczak dr hab. n. med. Anna Jander Członek komisji: prof. dr hab. n. med. Marek Szymczak



Stopnie naukowe w dziedzinie nauk medycznych

Postępowania doktorskie rozpoczęte w 2023 r.

Imię i nazwisko doktoranta	Data uchwały o wyznaczeniu promotora	Tytuł pracy doktorskiej	Promotor	Miejsce zatrudnienia doktoranta
Małgorzata Matuszczyk	2023-04-27	Ocena skuteczności leczenia żywieniowego w aktywnej postaci choroby Leśniowskiego-Crohna u dzieci	prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
Anna Guzek	2023-04-27	Wczesna diagnostyka zaburzeń przetwarzania słuchowego u dzieci	dr hab. n. med. Katarzyna Iwanicka-Pronicka	Poradnia Logopedyczna
Izabela Knyziak-Mędrzycka	2023-04-27	Analiza występowania swoistych przeciwciał IgE ocenianych techniką precyzyjnej diagnostyki molekularnej u dzieci z podejrzeniem alergii oraz u dzieci z rozpoznaną celiakią	prof. dr hab. n. med. Bożena Cukrowska Promotor pomocniczy: dr n. med. Emilia Majsiak	Kandydat spoza IPCZD
Agnieszka Ochocińska	2023-04-27	Poszukiwanie potencjalnych biomarkerów przebiegu cukrzycy typu 1 u dzieci	prof. dr hab. n. med. Bożena Cukrowska Promotor pomocniczy: dr n. med. Marta Wysocka-Mincewicz	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej
Aleksandra Kaczyńska	2023-04-27	Ocena skuteczności elektrostymulacji TENS/EMS w terapii zespołu ustno-twarzowego dzieci z mózgowym porażeniem dziecięcym	prof. dr hab. n. med. Piotr Socha	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
Agnieszka Kwiecińska	2023-09-28	Retransplantacja wątroby u dzieci – retrospektywna analiza przyczyn i czynników ryzyka utraty pierwszego przeszczepu oraz czynników wpływających na wyniki ponownej transplantacji	prof. dr hab. n. med. Piotr Kaliciński	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
Małgorzata Panek	2023-09-28	Czy przeszczepienie wątroby wpływa na hipersplenizm u dzieci z przewlekłą niewydolnością wątroby i nadciśnieniem wrotnym?	prof. dr hab. n. med. Marek Szymczak Promotor pomocniczy: dr n. med. Dorota Broniszczak-Czyszek	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
Sylwia Fabiszewska	2023-09-28	Ocena skuteczności i bezpieczeństwa wedolizumabu w leczeniu nieswoistych zapaleń jelit u dzieci	prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii



Magdalena Wlazło	2023-12-14	Retrospektywna ocena skuteczności i bezpieczeństwa podwójnej terapii biologicznej w nieswoistych chorobach zapalnych jelit u dzieci	prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
Agata Cisek	2023-12-14	Rola archeonów metanogennych w nieswoistych chorobach zapalnych jelit u dzieci	prof. dr hab. n. med. Bożena Cukrowska, proponowany promotor pomocniczy: dr n. med. Edyta Szymańska	Zakład Patomorfologii
Aleksandra Pietrzyk	2023-12-14	Rola neopteryny w diagnostyce infekcji wrodzonych	dr hab. n. med. Justyna Czech-Kowalska, prof. IPCZD	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka i Niemowlęcia
Nel Dąbrowska-Leonik	2023-12-14	Przebieg kliniczny różnych postaci ciężkiego złożonego niedoboru odporności	dr hab. n. med. Małgorzata Pac, prof. IPCZD	Klinika Immunologii



PRACOWNICY NAUKOWI IPCZD

Profesorowie

Tytuł naukowy	Imię i nazwisko	Jednostka organizacyjna
Prof. dr hab. n. med.	Katarzyna Bieganowska	Pracownia Elektrofizjologii Klinicznej
Prof. dr hab. n. med.	Krystyna Chrzanowska	Zakład Genetyki Medycznej
Prof. dr hab. n. med.	Bożena Cukrowska	Pracownia Immunologii
Prof. dr hab. n. med.	Bożenna Dembowska- -Bagińska	Klinika Onkologii
Prof. dr hab. n. med.	Katarzyna Dzierżanowska- -Fangrat	Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej
Prof. dr hab. n. med.	Wiesława Grajkowska	Pracowni Onkopatologii i Biostruktury Medycznej
Prof. dr hab. n. med.	Irena Jankowska	Poradnia Chorób i Transplantacji Wątroby
Prof. dr hab. n. med.	Sergiusz Józwiak	Pion Zastępcy Dyrektora ds. Nauki
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-Józwiak	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.	Grzegorz Oracz	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
Prof. dr hab. n. med.	Joanna Pawłowska	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
Prof. dr hab. n. med.	Maciej Pronicki	Zakład Patomorfologii
Prof. dr hab. n. med.	Piotr Socha	Zastępca Dyrektora ds. Nauki
Prof. dr hab. n. med.	Marcin Roszkowski	Klinika Neurochirurgii
Prof. dr hab. n. med.	Małgorzata Syczewska	Pracownia Diagnostyki Narządu Ruchu
Prof. dr hab. n. med.	Marek Szymczak	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
Prof. dr hab. n. med.	Lidia Ziólkowska	Oddział Kardiologii



Profesorowie Instytutu

Stopień naukowy	Imię i nazwisko	Jednostka organizacyjna
dr hab. n. med.	Piotr Buda	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
dr hab. n. med.	Grażyna Brzezińska-Rajszyś	Pracownia Interwencji Sercowo-Naczyniowej
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.	Dariusz Gruszczyński	Oddział Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka
dr hab. n. med.	Wojciech Hautz	Klinika Okulistyki
dr hab. n. med.	Andrzej Kandyś	Oddział Kardiochirurgii
dr hab. n. med.	Alina Kępczyńska	Pracownia Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej
dr hab. n. med.	Łukasz Obrycki	Oddział Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego
dr hab. n. med.	Małgorzata Pac	Oddział Immunologii
dr hab. n. med.	Barbara Piątkowska	Pracownia Zgodności Tkankowej
dr hab. n. med.	Barbara Pietrucha	Poradnia Immunologiczna
dr hab. n. med.	Paweł Płodowski	Pracownia Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej
dr hab. n. biol.	Agnieszka Rózdżyńska-Świątkowska	Pracownia Antropologii
dr hab. n. med.	Teresa Stradomska	Pracownia Hormonów Steroidowych i Zaburzeń Metabolizmu
dr hab. n. med.	Joanna Trubicka	Pracownia Onkopatologii i Biostruktury Medycznej



Adiunkci

Stopień naukowy	Imię i nazwisko	Jednostka organizacyjna
dr n. wet.	Joanna Bierła	Pracownia Immunologii
dr n. med.	Dorota Broniszczak-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.	Maciej Dądański	Pracownia Diagnostyki Gastroenterologicznej
dr n. med.	Edyta Heropolitańska-Pliszka	Poradnia Immunologiczna
dr hab. n. med.	Hor Ismail	Oddział Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
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.	Agnieszka Karkucińska-Więckowska	Pracownia Onkopatologii i Biostruktury Medycznej
dr n. med.	Beata Kasztelewicz	Pracownia Biologii Molekularnej
dr n. med.	Monika Kowalczyk-Domagała	Pracownia Diagnostyki Nieinwazyjnej Układu Krążenia
dr n. med.	Ewa Krasuska-Sławińska	Zespół Poradni Specjalistycznych ds. stomatologii
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	Dyrektor IPCZD
dr n. med.	Elżbieta Moszczyńska	Oddział Endokrynologii
dr n. med.	Dorota Piekutowska-Abramczuk	Pracownia Genetyki Molekularnej
dr n. med.	Katarzyna Popińska	Oddział Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
dr n. tech.	Agnieszka Sowińska	Pracownia Onkopatologii i Biostruktury Medycznej
dr n. med.	Edyta Szymańska	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
dr n. med.	Sylwia Szymańska	Pracownia Autopsji
dr n. biol.	Joanna Trojanek	Pracownia Diagnostyki Immunologicznej
dr n. med.	Anna Wiernicka	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
dr n. farm.	Aldona Wierzbicka-Rucińska	Pracownia Hormonów Steroidowych i Zaburzeń Metabolizmu
dr n. med.	Beata Wolska-Kuśnierz	Poradnia Immunologiczna
dr hab. n. med.	Marta Wysocka-Mincewicz	Oddział Diabetologii
dr hab. n. med.	Małgorzata Żuk	Oddział Kardiologii



Asystenci

Stopień naukowy	Imię i nazwisko	Jednostka organizacyjna
	Marta Baszyńska-Wilk	Oddział Diabetologii
dr n. med.	Anna Bogdańska	Pracownia Wad Metabolizmu
dr n. med.	Julita Borkowska	Oddział Neurologii i Epileptologii
dr n. med.	Sylvia Chełstowska	Pracownia Rezonansu Magnetycznego
dr n. wych. fiz.	Krzysztof Graff	Oddział Rehabilitacji Neurologicznej
dr n. med.	Olga Gryniwicz-Kwiatkowska	Oddział Onkologii
dr n. med.	Renata Grzywa-Czuba	Pracownia Diagnostyki Immunologicznej
dr n. med.	Dominika Jedlińska-Pijanowska	Oddział Neurologii i Epileptologii
dr n. med.	Maja Klauedel-Dreszler	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
	Aneta Kotowska	Zakład Zdrowia Publicznego
dr n. med.	Grzegorz Kowalewski	Oddział Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
dr n. med.	Agnieszka Lecka-Ambroziak	Oddział Endokrynologii
dr n. fizjoter.	Jolanta Marucha	Oddział Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
	Małgorzata Matuszczyk	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
dr n. med.	Anna Migdał-Kotowska	Pracownia Interwencji Sercowo- Naczyniowej
dr n. med.	Małgorzata Mikaszewska-Sokolewicz	Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii
dr n. med.	Agnieszka Ochocińska	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej
	Michał Pac	Oddział Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego
dr n. med.	Marta Perek-Polnik	Oddział Onkologii
dr n. med.	Klaudia Rakusiewicz	Oddział Okulistyki
dr n. med.	Dariusz Rokicki	Oddział Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
dr n. med.	Jacek Rubik	Oddział Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego
dr n. med.	Krzysztof Sadowski	Oddział Neurologii i Epileptologii
dr n. med.	Anna Świąder-Leśniak	Pracownia Antropologii
dr n. med.	Anna Wakulińska	Oddział Onkologii
dr n. med.	Dorota Wicher	Poradnia Genetyczna
dr n. med.	Marek Wójcik	Pracownia Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej



Pracownicy badawczo-techniczni

Stopień naukowy	Imię i nazwisko	Jednostka organizacyjna
	Julia Burzyńska	Pracownia Biologii Molekularnej
	Ewa Kowalska	Pracownia Hormonów Steroidowych i Zaburzeń Metabolizmu
	Ewa Szczerbik	Pracownia Diagnostyki Narządu Ruchu

Pracownicy biblioteczni i informacji naukowej

Stopień naukowy	Imię i nazwisko	Jednostka organizacyjna
	Natalia Baranowska	Dział Badań Naukowych
	Justyna Betlińska	Dział Badań Naukowych
	Anna Cacko	Dział Badań Naukowych
	Sylwia Cichosz	Dział Badań Naukowych
	Iwona Ćwiek	Dział Badań Naukowych
	Anna Drewnowska	Dział Badań Naukowych
	Emilia Floriańczyk	Dział Badań Naukowych
	Dariusz Foryś	Dział Badań Naukowych
	Dorota Gągała	Dział Badań Naukowych
	Paulina Głowacka	Dział Badań Naukowych
	Iwona Grząbka	Dział Badań Naukowych
	Anna Harazińska	Dział Badań Naukowych
	Dorota Lemieszka	Dział Badań Naukowych
	Bożena Łukomska-Tyll	Dział Badań Naukowych
	Mariola Modzelewska	Dział Badań Naukowych
	Elżbieta Morawska	Dział Badań Naukowych
	Dominika Ornat	Dział Badań Naukowych
	Mariusz Piotrowicz	Dział Badań Naukowych
	Danuta Piotrowska	Dział Badań Naukowych
	Beata Skrobot	Dział Badań Naukowych
	Natalia Szyperek	Dział Badań Naukowych
	Ewa Świerkula	Dział Badań Naukowych
dr n. o zdr.	Aleksander Wiśniewski	Dział Badań Naukowych
	Ilona Wojtarkowska	Dział Badań Naukowych
	Małgorzata Wojtyło	Dział Badań Naukowych



DZIAŁALNOŚĆ KOMISJI BIOETYCZNEJ PRZY INSTYTUCIE „POMNIK-CENTRUM ZDROWIA DZIECKA”

Komisja Bioetyczna w poniższym składzie została powołana na trzyletnią kadencję przez dyrektora Instytutu „Pomnik–Centrum Zdrowia Dziecka” w dniu 10.05.2023 r. (Zarządzenie nr 23/23).

Skład Komisji:

- Przewodnicząca: prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak
- Zastępca Przewodniczącej: mgr praw. Marcjanna Dębska

Członkowie:

- prof. dr hab. n. med. Wiesława Grajkowska
- dr n. med. Ludmiła Bacewicz
- prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak
- ks. prof. Stanisław Dziekoński
- dr hab. n. med. Piotr Gutkowski
- dr n. med. Anna Cieślik.

W związku z rezygnacją z prac w Komisji złożoną przez ks. prof. Stanisława Dziekońskiego powołano na członka ks. prof. dr hab. n. med. Włodzimierza Stanisława Gałązkę. Jednocześnie w skład Komisji powołane zostały następujące osoby (Zarządzenie nr 36/23 z dn.28.06.2023 r.):

- lek. med. Przemysław Łaniewski-Wołk
- lek. med. Magdalena Ogrodnik
- dr hab. n. med. Piotr Buda
- dr hab. n. med. Łukasz Obrycki.

W związku z rezygnacją mgr praw. Marcjanny Dębskiej powołano w skład Komisji dra n. prawa Jana Lipskiego (Zarządzenie nr 55/23 z dn.13.11.2023 r.).

Po wprowadzeniu wyżej opisanych zmian skład Komisji Bioetycznej w 2023 r. przedstawia się następująco:

- Przewodnicząca: prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak
- Zastępca Przewodniczącej: dr n. praw. Jan Lipski, adwokat

Członkowie:

- dr n. med. Ludmiła Bacewicz
- dr hab. n. med. Piotr Buda, prof. IPCZD
- dr n. med. Anna Cieślik – farmaceuta
- ks. dr hab. Włodzimierz Gałązka prof. UKSW – ksiądz
- prof. dr hab. n. med. Wiesława Grajkowska
- dr hab. n. med. Piotr Gutkowski
- lek. med. Przemysław Łaniewski-Wołk
- dr hab. n. med. Łukasz Obrycki, prof. IPCZD
- lek. med. Magdalena Ogrodnik.



W 2023 r. odbyło się 11 posiedzeń Komisji Bioetycznej. Wszystkie posiedzenia odbywały się w formie zdalnej.

Komisja opiniowała:

- 9 nowych pediatrycznych badań klinicznych,
- 7 statutowych zadań badawczych,
- 30 grantów wewnętrznych,
- 20 zadań młodego badacza,
- 14 grantów na grant,
- 1 doktorat.

Analizowano i oceniano istotne i mające wpływ na bezpieczeństwo uczestników badania klinicznego zmiany w protokołach badań klinicznych lub dokumentacji dotyczącej badanego produktu leczniczego i będącej podstawą uzyskania pozwolenia na prowadzenie badania klinicznego, okresowe raporty bezpieczeństwa i sprawozdania z postępu badań, jak również działania i zdarzenia niepożądane, które wystąpiły w prowadzonych badaniach klinicznych i obserwacyjnych, w których pracownicy Instytutu byli głównymi badaczami badań wielośrodkowych prowadzonych wyłącznie na terenie Polski lub koordynatorami krajowymi w wielośrodkowych badaniach międzynarodowych.

Analizowano szereg raportów o wystąpieniu zdarzeń niepożądanych u pacjentów dorosłych w związku ze stosowanym leczeniem produktami medycznymi (w ramach badań klinicznych poza Polską), które również były stosowane w badaniach klinicznych pediatrycznych prowadzonych w IPCZD.



DZIAŁALNOŚĆ FUNDACJI TOWARZYSTWO PRZYJACIÓŁ CENTRUM ZDROWIA DZIECKA IM. DR N. MED. JOLANTY CHMIELIK



TOWARZYSTWO PRZYJACIÓŁ CENTRUM ZDROWIA DZIECKA
im. dr n. med. Jolanty Chmielik

ORGANIZACJA POŻYTKU PUBLICZNEGO

04-730 Warszawa-Międzylesie, Aleja Dzieci Polskich 20
tel.: 22 815 11 79

Fundacja Towarzystwo Przyjaciół Centrum Zdrowia Dziecka działała w 2023 r. w składzie:

Prezes Fundacji: mgr Elżbieta Golińska
Wiceprezes: dr n. med. Marzena Barbara Olszaniecka
Członek Zarządu: mec. Marcin Kluś
Księgowa Fundacji: Hanna Foryś

Dokonania Fundacji Towarzystwo Przyjaciół Centrum Zdrowia Dziecka w 2023 r.:

- Zakup aparatury, sprzętu i wyposażenia dla potrzeb Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” za kwotę 952 314,85 zł, w tym:

Lp.	Nazwa zakupionego sprzętu, aparatury, wyposażenia	Wartość (zł)
1.	Bieżnia rehabilitacyjna wodna MAC-BS	267 300,00
2.	Książki dla dzieci	1444,56
3.	Rolety gumowe dla Oddziału Okulistyki	9157,35
4.	Zestawy komputerowe dla Zakładu Aparatury Medycznej	89 999,10
5.	Wzorzec chemiczny leku Gancyklovir dla Pracowni Farmakokinetyki ZBRiMD	3069,71
6.	Wykonanie i montaż mebli laboratoryjnych dla Zakładu Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	409 999,99
7.	Inkubatory laboratoryjne IF750plus oraz IN30plus dla Zakładu Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej – Pracownia Diagnostyki Mikrobiologicznej	46 429,82
8.	Niszczarka dla Poradni Neurologii i Epileptologii	897,89
9.	Urządzenie wielofunkcyjne dla Poradni Neurologii i Epileptologii	1678,45
10.	Rozbudowa sekretariatu Oddziału Neurologii i Epileptologii	8610,00
11.	Stół rehabilitacyjny dla Kliniki Neurochirurgii	10 800,00
12.	Łóżko szpitalne dla Kliniki Neurochirurgii – 6 szt.	10 789,00
13.	Pompa objętościowa dla Kliniki Neurochirurgii	5076,00
14.	Stolik wielofunkcyjny (12 szt.) wraz uchwytami oraz stolik instrumentalny (5 szt.) dla Kliniki Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka i Niemowlęcia	49 980,60
15.	Taboret obrotowy z profilowanym siedziskiem dla Oddziału Urologii Dziecięcej	144,99
16.	Taboret obrotowy na kółkach do gabinetu zabiegowego dla Oddziału Urologii Dziecięcej – 2 szt.	524,00
17.	Krzesełko obrotowe z poduszką do biurka (łóża pielęgniarska) dla Oddziału Urologii Dziecięcej	149,00
18.	Fotel elektryczny dla Oddziału Urologii Dziecięcej	1479,00
19.	Zestaw komputerowy dla Oddziału Urologii Dziecięcej – 4 szt.	21 951,07
20.	Krzesełko obrotowe do biurka dla Oddziału Urologii Dziecięcej – 3 szt.	404,97
21.	Parawany podsufitowe dla Oddziału Urologii Dziecięcej	12 429,15

- Dofinansowanie wyjazdów lekarzy na konferencje i zjazdy naukowe – kwota: 30 213,30 zł.

łącna kwota zakupów oraz dofinansowania wyjazdów: 982 528,15 zł.

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

Fundacja jest organizacją pożytku publicznego. Można ją wesprzeć, przekazując 1,5% swojego podatku dochodowego – należy podać nazwę Fundacji oraz nr KRS: 0000135261 na formularzu rocznym PIT.



DZIAŁALNOŚĆ KAPITUŁY MEDALU „PRZYJACIEL CENTRUM ZDROWIA DZIECKA” W 2023 R.

W dniu 16.12.2023 r. decyzją Kapituły Medalu zostały wręczone Medale „Przyjaciel Centrum Zdrowia Dziecka”. Medale otrzymali:

Pani Katarzyna Parafianowicz, prezes Fundacji Serce Dziecka. Od blisko 20 lat Fundacja wspiera prowadzony w IPCZD program diagnostyki i leczenia złożonych wad serca. Oprócz finansowania zakupu sprzętu Pani Prezes angażuje się w projekty edukacyjne dla młodych kardiologów i kardiochirurgów. Dzięki wsparciu Fundacji od roku 2022 zespół pod kierownictwem p. prof. Grażyny Brzezińskiej-Rajszyś we współpracy z p. prof. Yoav Dori ze szpitala CHOP w Filadelfii, rozpoczął jako pierwszy w Polsce zabiegi interwencyjne w obrębie układu chłonnego.

Pan Marek Ryszka, prezes Wojewódzkiego Funduszu Ochrony Środowiska i Gospodarki Wodnej, zaangażowany w latach 2019–2021 w realizację kompleksowego programu termomodernizacji Instytutu, którego koszt to 90 mln złotych. Dzięki tej inwestycji znacząco poprawiony został komfort naszych pacjentów i pracowników, znacząco obniżono koszty zużywanej energii oraz zmniejszono niekorzystny wpływ działalności Instytutu na środowisko.

Pan Sebastian Kulczyk, zaangażowany w utworzenie w Instytucie centrum kompleksowej rehabilitacji w warunkach wodnych. Dzięki przekazanej przez Fundację Pho3nix darowiźnie w wysokości 21 mln złotych stary basen zmieni się w miejsce, gdzie nowoczesne technologie w powiązaniu z wiedzą i doświadczeniem personelu IPCZD pozwolą na szybszy powrót do zdrowia pacjentów.

Pan Ruben Diaz Naderi, dyrektor ds. międzynarodowych Szpitala Sant Joan de Déu w Barcelonie, koordynator European Children’s Hospital Organisation (CEO). CEO tworzy 13 największych szpitali pediatrycznych w Europie. Od 2019 r. członkiem Sieci CEO jest także IPCZD. Medal został przyznany za wysiłki podejmowane na rzecz wymiany doświadczeń i wdrażania innowacyjnych technologii w ramach programów rewitalizacji szpitali – członków Sieci.

Regulamin Kapituły przewiduje przyznanie następujących odznaczeń:

- a) Medal z Dyplomem „Przyjaciel Centrum Zdrowia Dziecka” za szczególne zasługi związane z ideą powstania, opracowaniem programu medycznego, wspieraniem działalności i rozwoju Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”;
- b) Statuetka z Dyplomem „Meritus pro nati” dla zasłużonych pracowników IPCZD za wybitne osiągnięcia dla Instytutu;
- c) Dyplom – dla zasłużonych pracowników IPCZD za wybitne osiągnięcia dla Instytutu.



DZIAŁALNOŚĆ LECZNICZA

Procedury wysokospecjalistyczne w 2023 r.

Lp.	Nazwa zakresu świadczeń	Nazwa produktu rozliczeniowego	Liczba procedur rozliczonych w 2023 r.	Liczba procedur wykonanych w 2023 r.
1.	Przeszczepienie wątroby	wariant 1 – przeszczepienie wątroby < 18 lat ze zwłok	16	15
		wariant 2 – przeszczepienie wątroby < 18 lat od żywego dawcy	31	25
2.	Operacje wad wrodzonych serca i wielkich naczyń u dzieci do ukończenia 1. roku życia, z wyłączeniem operacji izolowanego przewodu tętniczego Botalla	wariant 1 – zabieg bez użycia krążenia pozaustrojowego	35	
		wariant 2 – zabieg w krążeniu pozaustrojowym bez użycia leczniczego środka technicznego lub z użyciem zastawki mechanicznej lub z użyciem leczniczego środka technicznego / środków technicznych o wartości mniejszej od wartości zastawki mechanicznej	69	
		wariant 3 – zabieg w krążeniu pozaustrojowym z użyciem leczniczego środka technicznego / środków technicznych o wartości większej od wartości zastawki mechanicznej lub z użyciem wszczepu biologicznego (homograft, kondukt naczyniowy, ksenograft) lub syntetycznego	7	
		wariant 4 – operacje typu „Norwood”	12	
3.	Operacje wad serca i aorty piersiowej w krążeniu pozaustrojowym u dzieci do lat 18	wariant 1 – zabieg na sercu lub aorcie bez użycia leczniczego środka technicznego lub z użyciem leczniczego środka technicznego / środków technicznych o wartości mniejszej od wartości zastawki mechanicznej < 18 lat	35	
		wariant 2 – zabieg na sercu lub aorcie z zastosowaniem jednej zastawki mechanicznej lub innych wszczepialnych środków technicznych o łącznej wartości porównywalnej z ceną zastawki mechanicznej < 18 lat	1	
		wariant 3 – zabieg na sercu lub aorcie z zastosowaniem jednej zastawki biologicznej lub innych wszczepialnych środków o łącznej wartości porównywalnej z ceną zastawki biologicznej < 18 lat	0	
		wariant 4 – zabieg na sercu i aorcie z zastosowaniem wszczepialnego środka technicznego / wszczepialnych środków technicznych lub biologicznych o łącznej wartości porównywalnej do wartości dwóch zastawek mechanicznych lub reoperacja serca i dużych naczyń (oprócz ASDII) < 18 lat	51	
		wariant 5 – zabieg na sercu i aorcie z zastosowaniem dwóch zastawek biologicznych lub innego wszczepialnego środka technicznego / innych wszczepialnych środków technicznych o łącznej wartości porównywalnej do uśrednionej wartości dwóch zastawek biologicznych < 18 lat	20	
		wariant 6 – zabieg na sercu lub aorcie – tętniaki aorty z zastosowaniem protez naczyniowych, syntetycznych lub biologicznych (homograftów, ksenograftów) < 18 lat	2	
		wariant 7 – zabieg na sercu i aorcie z użyciem zastawek nowej generacji – zastawki bezszwowe	0	
		wariant 8 – zabieg na sercu i aorcie z użyciem zastawek o wydłużonej trwałości	1	
		4.	Kardiologiczne zabiegi interwencyjne u dzieci do lat 18, w tym przeszskórne zamykanie przecieków z użyciem zestawów zamykających	wariant 1 – przeszskórny zabieg naprawczy bez użycia zestawów zamykających oraz ocena bezpośrednia efektu hemodynamicznego i anatomicznego
wariant 2 – zabieg zamknięcia wrodzonych ubytków przegrody międzyprzedsionkowej, wybranych ubytków międzykomorowych, dużych pozasercowych połączeń naczyniowych u pacjentów z wadami wrodzonymi serca przy użyciu zestawów zamykających	60			



Hospitalizacja w oddziałach

Hospitalizowani wg oddziałów NFZ jednokrotnie w okresie 01.01-31.12.2023 r.

HOSPITALIZOWANI W/G ODDZIAŁÓW NFZ JEDNOKROTNI ZA OKRES 2023-01-01 - 2023-12-31																		
Jednostka	Razem	01	02	03	04	05	06	07	08	09	10	11	12	13	14	15	16	Brak
Oddział Chirurgii Ogólnej	2683	44	39	173	22	58	50	1792	18	80	82	30	57	63	78	52	38	7
Oddział Diabetologii	891	3	6	26	0	5	4	810	0	1	2	3	1	13	3	7	2	5
Oddział Endokrynologii	992	20	18	37	5	10	9	738	1	26	9	17	13	31	13	38	5	2
Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	9466	173	138	503	71	279	164	6202	127	141	205	117	283	298	158	330	134	143
Oddział Immunologii	566	10	5	42	15	17	3	324	12	4	18	5	19	15	6	48	23	0
Oddział Intensywnej Terapii I	429	24	12	34	6	14	15	186	3	13	26	14	8	21	17	26	8	2
Oddział Intensywnej Terapii II	835	37	48	74	9	23	21	292	8	36	48	40	19	41	58	53	24	4
Oddział Kardiologii	292	6	14	39	3	3	2	148	1	3	21	7	1	10	22	3	8	1
Oddział Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	1791	27	99	248	18	23	13	858	13	25	144	33	27	87	79	47	47	3
Oddział Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	1770	65	57	101	20	61	50	979	24	37	42	12	69	72	58	76	45	2
Oddział Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka i Niemowlęcia	1875	7	24	145	9	31	13	1351	5	40	43	15	25	68	20	46	9	24
Oddział Neurochirurgii	1324	76	47	78	19	51	42	433	9	72	68	85	29	65	88	141	16	5
Oddział Neurologii i Epileptologii	2275	89	81	146	13	51	109	1163	11	79	63	34	113	78	73	116	46	10
Oddział Okulistyki	1800	73	113	100	59	63	47	866	11	63	28	64	76	26	55	103	48	5
Oddział Onkologii	1994	76	49	122	43	66	19	862	21	78	102	114	39	54	138	192	15	4
Oddział Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii	10150	26	28	234	10	67	34	9407	1	52	73	24	10	86	35	39	11	13
Oddział Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	2932	94	52	212	33	76	82	1784	29	69	69	37	131	79	38	107	35	5
Oddział Rehabilitacji Neurologicznej	299	4	11	32	4	7	4	180	2	6	9	10	2	4	8	11	5	0
Oddział Rehabilitacji Pediatrycznej	161	1	2	6	2	10	0	120	3	3	2	1	1	3	3	3	1	0
Oddział Transplantacji Narządów	186	21	13	8	6	16	10	29	0	4	5	11	17	5	3	29	7	2
Oddział Urologii Dziecięcej	1593	18	36	104	9	36	41	1023	4	34	45	22	19	90	34	50	22	6

Wskaźniki

ODDZIAŁ	Łóżka		LICZBA			WSKAŹNIKI			
	Średnia w roku	Stan na 31.12.2023r.	Hospitalizacji	Wypisanych	Osobodni	Wykorzystania łóżka		Przelotowości	Pobytu chorego w dniach
						w dniach	%		
OGÓŁEM (oddziały łóżkowe)	599	600	45997	45832	120863	201,8	55,28%	76,8	2,6
Chirurgii Ogólnej	37	37	2897	2886	6201	167,6	45,92%	78,3	2,1
Diabetologii	10	10	892	890	2959	295,9	81,07%	89,2	3,3
Endokrynologii	10	10	1000	1000	2350	235,0	64,38%	100,0	2,4



Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	44	44	9510	9540	9971	226,6	62,09%	216,1	1,0
Immunologii	12	12	572	568	2378	198,2	54,29%	47,7	4,2
Kardiologii	24	24	539	534	3311	138,0	37,80%	22,5	6,2
Kardiologii	48	48	2002	1993	9902	206,3	56,52%	41,7	5,0
Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	36	36	1837	1828	6892	191,4	52,45%	51,0	3,8
Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka i Niemowlęcia	57	57	1952	1923	14139	248,1	67,96%	34,2	7,4
Neurochirurgii	25	25	1744	1738	5268	210,7	57,73%	69,8	3,0
Neurologii i Epileptologii	25	25	2295	2290	6468	258,7	70,88%	91,8	2,8
OIT1	12	12	506	500	2039	169,9	46,55%	42,2	4,1
OIT2	12	12	933	928	2631	219,3	60,07%	77,8	2,8
Okulistyki ¹	17	18	1801	1797	4557	268,1	73,44%	105,9	2,5
Onkologii	57	57	2035	2020	10956	192,2	52,66%	35,7	5,4
Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	50	50	2973	2953	11952	239,0	65,49%	59,5	4,0
Rehabilitacji Neurologicznej	35	35	303	302	5353	152,9	41,90%	8,7	17,7
Rehabilitacji Pediatrycznej	11	11	173	166	2702	245,6	67,30%	15,7	16,3
Transplantacji Narządów	20	20	250	244	2871	143,6	39,33%	12,5	11,8
Urologii	18	18	1621	1572	4193	232,9	63,82%	90,1	2,7
Wieloprofilowy Oddział Pediatryczny ²	12	12	0	0	0	0,0	0,00%	0,0	0,0
Oddział Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii	27	27	10162	10160	3770	139,6	38,25%	376,4	0,4
OGÓŁEM (oddziały dzienne)	13	28	37554	37554	0	0,0	0,0%	0,0	0,0
Dializ	7 stanowisk	7	266	266	0	0,0	0,0%	0,0	0,0
Dzienny Chemioterapii	6 stanowisk	6	2019	2019	0	0,0	0,0%	0,0	0,0
Dzienny Rehabilitacji Narządu Ruchu	0	0	16672	16672	0	0,0	0,0%	0,0	0,0
Dzienny Rehabilitacji Neurolog.	0	0	16532	16532	0	0,0	0,0%	0,0	0,0
Dzienny Psychiatrii Dziecięcej	15 stanowisk	15	3500	3500	0	0,0	0,0%	0,0	0,0
OGÓŁEM SZPITAL	599	600	84986	84821	120863	201,8	55,28%	76,8	2,6

¹ Z dn.01.02.2023 r. zmiana liczby łóżek w Oddziale Okulistyki z 14 na 16; z dn.01.06.2023 r. zmiana liczny łóżek z 16 na 18

² Z dn.01.01.2024 r. likwidacja Wieloprofilowego Oddziału Pediatrycznego



Poradnie Specjalistyczne

Liczba porad w Poradniach Specjalistycznych IPCZD w 2023 r.

Nazwa poradni	I	II	III	IV	V	VI	VII	VIII	IX	X	XI	XII	Porady I-XII
Poradnia Alergologiczna	422	330	381	398	430	388	367	267	443	483	375	309	4593
Poradnia Chirurgiczna	599	587	675	502	564	598	595	637	602	648	630	443	7080
Poradnia Chirurgii Stomatologicznej dla Dzieci i Dorosłych	227	174	250	184	198	206	163	198	183	175	168	196	2322
Poradnia Chorób i Transplantacji Wątroby ¹	490	354	487	416	449	414	300	274	465	544	466	313	4972
Poradnia Chorób Metabolicznych	277	262	280	237	283	293	197	309	313	339	299	278	3367
Poradnia Chorób Płuc	206	139	203	179	182	120	157	156	182	208	151	172	2055
Poradnia Dermatologiczna	217	121	234	195	181	222	75	198	200	237	258	221	2359
Poradnia Diabetologiczna	733	638	752	659	608	657	630	612	814	799	783	591	8276
Poradnia Endokrynologiczna	593	465	630	491	598	627	576	598	732	846	659	597	7412
Poradnia Foniatoryczno-Audiologiczna	579	493	682	512	506	515	436	488	546	506	492	363	6118
Poradnia Gastroenterologiczna	476	420	493	416	457	464	339	379	408	499	452	363	5166
Poradnia Genetyczna	668	588	669	471	659	605	631	645	617	669	590	457	7269
Poradnia Ginekologii Dziecięcej	356	262	473	349	379	376	267	317	324	421	303	259	4086
Poradnia Immunologiczna	419	288	412	373	370	393	280	330	402	375	405	366	4413
Poradnia Kardiologiczna	634	722	936	829	956	958	568	553	924	1132	1016	831	10 059
Poradnia Konsultacyjna	33	23	28	27	25	15	24	43	26	21	26	17	308
Poradnia Laryngologiczna	609	570	590	577	594	626	492	564	418	519	524	489	6572
Poradnia Logopedyczna	1075	863	1066	832	724	791	821	758	944	956	997	712	10 539
Poradnia Nefrologii i Nadciśnienia Tętniczego	332	454	625	497	483	406	307	329	336	541	446	412	5168
Poradnia Neurologiczna i Epileptologiczna	997	1158	1282	886	1079	1168	956	743	857	1150	1049	769	12 094
Poradnia Okulistyczna	953	871	1081	912	969	1047	735	747	889	1041	768	857	10 870
Poradnia Onkologiczna Dzieci i Młodzieży	597	538	662	498	605	648	593	565	564	585	485	443	6783
Poradnia Psychiatryczna dla Dzieci i Młodzieży	282	255	374	375	466	463	285	353	422	461	406	355	4497
Poradnia Psychologiczna	302	229	309	267	282	357	319	193	319	428	399	268	3672
Poradnia Rehabilitacji Pediatrycznej	420	388	482	370	358	344	337	304	437	411	381	239	4471
Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci	534	541	646	515	530	619	534	496	656	751	576	496	6894
Poradnia Transplantacji Nerek	163	103	132	132	127	147	122	115	126	130	140	130	1567
Poradnia Urologiczna	654	666	782	629	784	708	505	451	709	809	735	663	8095
Poradnia Żywienia	697	683	721	697	709	697	692	713	718	693	685	661	8366
Poradnia Pediatryczna	18	15	22	16	12	21	26	21	19	25	28	19	242
Poradnia Anestezjologiczna	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Poradnia Leczenia Bólu	43	43	43	53	42	31	23	27	29	85	47	53	519
Poradnia Rehabilitacji dla Dzieci i Młodzieży ze Spektrum Autyzmu i Ich Rodzin	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Poradnia Chirurgii Onkologicznej	64	135	131	148	218	211	127	207	205	220	204	201	2 071
Poradnia Medycyny Nuklearnej	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
SUMA same poradnie	14 669	13 378	16 533	13 642	14 827	15 135	12 479	12 590	14 829	16 707	14 943	12 543	172 275

¹ Z dn.31.12.2022 r. zamknięcie Poradni Chorób i Transplantacji Wątroby, z dn.01.01.2024 r. otwarcie Poradni Hepatologicznej oraz Poradni Transplantacji Wątroby



Działalność Zespołów Koordynacyjnych w IPCZD

Zespół Koordynacyjny ds. Chorób Ultrazadkowych

W okresie od stycznia do grudnia 2023 r. odbyło się 7 posiedzeń, na których omówiono 1128 wniosków / kart monitorowania.

Zespół kwalifikuje pacjentów do leczenia w poniższych programach:

- Leczenie Gauchera typu I oraz typu III
- Leczenie choroby Hurler
- Leczenie mukopolisacharydozy typu II (zespół Huntera)
- Leczenie choroby Pompego
- Leczenie ciężkich wrodzonych hiperhomocysteinemii
- Leczenie tyrozynemii typu I
- Leczenie wrodzonych zespołów autozapalnych
- Leczenie choroby Fabry'ego
- Leczenie uzupełniające L-Karnityną
- Leczenie amifamprydyną pacjentów z zespołem miastenicznym Lamberta-Eatona
- Leczenie chorych z wczesną postacią cystynozy nefropatycznej
- Leczenie zapobiegawcze chorych z nawracającymi napadami dziedzicznego obrzęku naczynioruchowego o ciężkim przebiegu
- Leczenie wspomagające zaburzeń cyklu mocznikowego
- Leczenie kwasem kargluminowym chorych z acyduriami organicznymi, propionową, metylomalonową i izowalerianową
- Leczenie chorych na hipofosfatemię sprzężoną z chromosomem X(XLH).

Zespół Koordynacyjny ds. Stosowania Hormonu Wzrostu

W okresie od stycznia do grudnia 2023 r. odbyło się 7 posiedzeń, na których omówiono 2090 wniosków.

Zespół kwalifikuje pacjentów do leczenia preparatem rekombinowanego ludzkiego hormonu wzrostu oraz preparatem rekombinowanego ludzkiego insulinopodobnego czynnika wzrostu 1 do 6 niżej wymienionych programów:

- Leczenie niskorosłych dzieci z somatotropinową niedoczynnością przysadki (SNP)
- Leczenie niskorosłych dzieci z Zespołem Turnera (ZT)
- Leczenie niskorosłych dzieci z przewlekłą niewydolnością nerek (PNN)
- Leczenie zespołu Prader-Willi (PWS)
- Leczenie hormonem wzrostu niskorosłych dzieci urodzonych jako zbyt małe w porównaniu do czasu trwania ciąży (SGA lub IUGR)
- Leczenie niskorosłych dzieci z ciężkim pierwotnym niedoborem IGF-1.

Obecnie we wszystkich programach leczenia hormonem wzrostu i IGF 1 leczonych jest 8172 pacjentów.

Zespół Koordynacyjny ds. Leczenia Chorych na Rdzeniowy Zanik Mięśni

W okresie od stycznia do grudnia 2023 r. odbyło się 7 posiedzeń, na których omówiono łącznie 308 wniosków. Zespół Koordynacyjny skutecznie zawalczył o przesiew noworodków i dzięki temu wyłoniono 98 dzieci chorych na SMA. Zespół do terapii genowej zakwalifikował 36 dzieci, pozostałe dzieci leczone są inną dostępną terapią w ramach programu lekowego.



DZIAŁALNOŚĆ NAUKOWA

Projekty realizowane

W 2023 r. realizowano 31 grantów finansowanych ze środków zewnętrznych. Z wykorzystaniem źródeł krajowych (NCN, NCBiR i ABM) Instytut realizował 16 grantów oraz 15 ze środków UE i sponsorowanych.

Zakończono realizację 3 projektów finansowanych ze środków krajowych (NCN) oraz 3 projektów w ramach programu PO WER Zdrowia Unii Europejskiej na lata 2014-2020).

Realizowano projekty w ramach programów międzynarodowych: projekt OD4RD i OC4RD2 (EU4Health na lata 2021-2027) oraz projekt WilsonMed (EJP RD w ramach II konkursu). Prace kontynuowane były także w 4 projektach realizowanych w ramach programów międzynarodowych, w których IPCZD jest partnerem, tj. projekcie c4c (Program Horyzont2020), EJP RD (Program Horyzont2020), MERITA i PETER (Trzeci Program Zdrowia Unii Europejskiej na lata 2014-2020) oraz w projektach finansowanych ze źródeł sponsora zagranicznego: Dairy Goat Co-operative (NZ) Ltd., Societe des Produits Nestle, Shaare Zedek Medical Center.

Rozpoczęto realizację projektu o akronimie HIT-GLIO w ramach programu HORYZONT EUROPA.

Instytut otrzymuje również środki na realizację grantów od fundacji. W 2023 r. kontynuowano realizację grantu „Doświadczenia pacjenta pediatrycznego na ścieżce diagnostycznej”, finansowanego przez Siemens Healthcare Sp. z o.o.

W 2023 r. prowadzono 14 „grantów na grant”, 30 grantów wewnętrznych, 7 statutowych zadań badawczych oraz 20 zadań służących rozwojowi młodych badaczy, finansowanych z dotacji podmiotowej przyznanej przez Ministra Edukacji i Nauki na utrzymanie potencjału badawczego, wyłanianych w wewnętrznym trybie konkursowym.

Granty NCN, NCBR i ABM

Zakończone w 2023 r.

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu (poniesione koszty)	Jednostka organizacyjna
Agata Cisek	UMO-2017/25/B/NZ 27/02905	Regulacyjna rola bakterii probiotycznych w metabolizmie wodoru pofermentacyjnego w jelitach kur	2018-04-10	2023-06-09	69 200,00	Zakład Patomorfologii
Joanna Trubicka	UMO-2016/23/B/NZ 2/03064	Identyfikacja nowych zmian genetycznych w nowotworach mózgu o wysokim stopniu złośliwości u dzieci przy użyciu sekwencjonowania nowej generacji oraz ocena ich przydatności klinicznej	2017-07-23	2023-01-24	88 800,00	Zakład Patomorfologii
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	2023-03-31	186 965,00	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii



Zakończone projekty szkoleniowe (inne)

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-Rajszyś	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	2022-12-31	4 920 482,00	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
Marta Bąkowska	POWR.04.01.00-00-DM01/20	Środowiskowe Centrum Zdrowia Psychicznego dla dzieci i młodzieży: systemowe wsparcie dla mieszkańców m.st. Warszawa w Dzielnicy Bemowo, Wawer i Żoliborz	PO WER ŚCZP DiM	2021-05-01	2023-09-30	6 014 972,92	Pracownia Psychologii Pediatricznej

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

Kontynuowane w 2023 r.

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu (koszty kwalifikowalne w PLN)	Jednostka organizacyjna
Piotr Socha	UMO-2018/31/B/NZ 5/02735	Odpowiedź immunologiczna a skład mikrobioty jelitowej u dzieci z niealkoholową chorobą tłuszczową wątroby i nadciśnieniem tętniczym pierwotnym	2019-06-21	2024-03-20	416 920,00	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
Piotr Buda	Miniatura 6 nr 2022/06/X/NZ 5/00475	Badania nad etiopatogenezą molekularną dziecięcego wieloukładowego zespołu zapalnego powiązanego z zakażeniem SARS-CoV-2	2022-09-01	2024-03-02	49 995,00	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych



Projekty finansowane przez Agencję Badań Medycznych realizowane w 2023 r.

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 zaślepienie 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
Marta Wysocka-Mincewicz	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
Dorota Gągała	2020/ABM/03/00013-00	Centrum Wsparcia Pediatrycznych Badań Klinicznych	CWpediBK	2021-01-01	2025-12-31	9 493 704,64	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
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
Bożenna Dembowska-Bagińska	2020/ABM/01/00040-00	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	2021-01-04	2026-12-31	17 096 384,95	Klinika Onkologii
Katarzyna Kotulska-Jóźwiak	2020/ABM/01/00054-00	Wieloośrodkowe, randomizowane, podwójnie zaślepienie, kontrolowane placebo badanie oceniające skuteczność i bezpieczeństwo rapamycyny w lekoopornej padaczce związanej ze stwardnieniem guzowatym	Rare-TS	2021-07-01	2027-06-30	16 880 726,88	Klinika Neurologii i Epileptologii
Joanna Trubicka	2021/ABM/01/00027	Otwarte randomizowane badanie kliniczne II fazy oceniające bezpieczeństwo i skuteczność rapamycyny w leczeniu rzadkich i ultraradkich chorób ośrodkowego układu nerwowego związanych z aktywacją szlaku mTOR u dzieci – BraimTOR	BraimTOR	2021-09-01	2027-08-31	9 999 868,26	Klinika Onkologii / Klinika Neurologii i Epileptologii



Patryk Lipiński	2021/ABM/02/00014-00	Ocena skuteczności stosowania ambroksolu (ABX) u polskich pacjentów z chorobą Gauchera, w tym postacią neuronopatyczną (GD typu III, GD3) wynikającą z homozygotycznej mutacji c.1448T>C (p.Leu483Pro) w genie GBA oraz z postaciami GD związanymi z nosicielstwem innych wariantów GBA, na podstawie obrazu klinicznego i analiz multiomicznych – AxGD	AxGD	2021-09-01	2023-06-30	3 329 089,50	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
Jarosław Kierkuś	2022/ABM/03/00028-00	Ocena bezpieczeństwa i skuteczności terapii indukcyjnej vedolizumabem w porównaniu do standardowej terapii infliximabem u pacjentów pediatrycznych z wrzodziejącym zapaleniem jelita grubego „VEDI-UC”	VEDI-UC	2023-06-01	2029-05-31	11 191 903,77	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
Anna Wiernicka	2022/ABM/03/00029/P/05	Ocena skuteczności diety CDED (Crohn's Disease Exclusion Diet) w indukcji oraz podtrzymaniu remisji u dzieci i dorosłych z zaostrzeniem choroby Crohna – wielośrodkowe badanie z randomizacją. Ex-EAT	Ex-EAT	2023-06-01	2029-05-31	4 607 477,10	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
Mariusz Piotrowicz	2022/ABM/03/00029-00	Pediatryczne Regionalne Centrum Medycyny Cyfrowej	PeRCMC	2023-11-01	2028-10-31	29 867 585,23	Dział Badań Naukowych i Wyjazdów Zagranicznych

Sprawozdania z realizacji grantów NCN, NCBiR i ABM w 2023 r. w załączniku nr 1.



Granty sponsorowane

Kierownik grantu	Nr umowy / sponsor badania	Tytuł grantu	data rozpoczęcia	data zakończenia	udział grantu / PLN*	Jednostka organizacyjna
Elżbieta Jurkiewicz	510/2021 / Siemens Healthcare Sp. z o.o.	Doświadczenia pacjenta pediatrycznego na ścieżce diagnostycznej	2021-03-31	2022-06-30	05 410,00	zakład Diagnostyki obrazowej
Dariusz Gruszfeld	362/2020 / Dairy Goat Co-operative	Wpływ karmienia niemowląt mieszanką na bazie mleka koziego lub mleka krowiego na częstość atopowego zapalenia skóry	2020-04-01	2028-05-31	2 774 107,00	Klinika Neonatologii, Patologii, Intensywnej Terapii Noworodka i Niemowlęcia
Dariusz Gruszfeld	1175/2022 / Societe des Produits Nestle	Otyłość u dzieci: Wczesne programowanie przez żywienie niemowląt? Długofalowa 18-letnia obserwacja	2022-06-01	2024-12-31	1 010 024,30	Klinika Neonatologii, Patologii, Intensywnej Terapii Noworodka i Niemowlęcia
Jarosław Kierkuś	2705/2021 / Shaare Zedek Medical Center	"Tasty&Healthy" to nie dieta ale sposób spojrzenia na żywienie – badanie kontrolne z randomizacją, oceniające wpływ wykluczenia z diety produktów prozapalnych na indukcję oraz utrzymanie remisji u pacjentów z chorobą Leśniowskiego-Crohna	2021-04-01	2024-12-31	w zależności od liczby zrekrutowanych pacjentów	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	777389	connect4children (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
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

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

EU4Health na lata 2021-2027

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Akronim	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu* (koszty kwalifikowalne w PLN)	Jednostka organizacyjna
Krystyna Chrzanowska	101070531	Zasoby Orphanet dla chorób rzadkich	OD4RD	2022-01-01	2023-03-31	276 273,00	Zakład Genetyki Medycznej
Krystyna Chrzanowska	101110100	Dane Orphanet w dziedzinie chorób rzadkich – faza II	OD4RD 2	2023-04-01	2025-12-31	811 694,00	Zakład Genetyki Medycznej

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

EJP RD (European Joint Programme on Rare Diseases)

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Akronim	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu* (koszty kwalifikowalne w PLN)	Jednostka organizacyjna
Piotr Socha	EJPRD/II/19/WilsonMed/2023	Wielocząsteczkowe ukierunkowane badanie przeładowania miedzią w chorobie Wilsona	WilsonMed	2022-05-01	2025-04-30	854 120,00	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii

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

HORYZONT EUROPA

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Akronim	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu* (koszty kwalifikowalne w PLN)	Jednostka organizacyjna
Wiesława Grajkowska	101136835	Ukierunkowanie interakcji guz-gospodarz w dziecięcych glejakach złośliwych w celu wzmocnienia aktywacji odpowiedzi immunologicznej oraz poprawy skuteczności radioterapii i immunoterapii	HIT-GLIO	2023-12-01	2027-11-30	6 092 630,99	Pracownia Onkopatologii i Biostruktury Medycznej

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

Sprawozdania z realizacji grantów międzynarodowych w 2023 r. przedstawione są w załączniku nr 2.



Udział Instytutu w Europejskich Sieciach Referencyjnych w 2023 r.

EpiCARE, European Reference Network on Rare and Complex Epilepsies (<https://epi-care.eu/>). Sieć dotyczy padaczki. Przedstawicielką IPCZD w Sieci jest Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Józwiak.

ITHACA, European Reference Network on Rare Congenital Malformations and Rare Intellectual Disability (<https://ern-ithaca.eu/>). Sieć dotyczy wad wrodzonych i rzadkich przypadków niepełnosprawności intelektualnej. Przedstawicielkami IPCZD w Sieci są prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska oraz dr hab. n. med. Agnieszka Madej-Pilarczyk.

MetabERN, European Reference Network for Rare Hereditary Metabolic Disorders (<https://metab.ern-net.eu/>). Sieć dotyczy dziedzicznych zaburzeń przemiany materii. Przedstawicielami IPCZD w Sieci są prof. dr hab. n. med. Anna Tyłki-Szymańska oraz dr n. med. Dariusz Rokicki.

PaedCan-ERN, European Reference Network for Paediatric Cancer (haemato-oncology) (<https://paedcan.ern-net.eu/>). Sieć dotyczy chorób nowotworowych u dzieci. Przedstawicielkami IPCZD w Sieci są prof. dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska oraz dr Olga Rutynowska-Pronicka.

RARE-LIVER, European Reference Network on Rare Hepatological Diseases (<https://rare-liver.eu/>). Sieć dotyczy chorób wątroby. Przedstawicielami IPCZD w Sieci są prof. dr hab. n. med. Piotr Socha oraz dr n. med. Diana Kamińska.

RITA, Rare Immunodeficiency, Autoinflammatory and Autoimmune Diseases Network (<https://ern-rita.org/>). Sieć dotyczy niedoborów odporności, chorób autozapalnych i autoimmunologicznych. Przedstawicielką IPCZD w Sieci jest dr hab. n. med. Małgorzata Pac, prof. IPCZD.

TRANSPLANTCHILD, European Reference Network on Transplantation in Children (incl. HSCT, heart, kidney, liver, intestinal, lung and multiorgan) (<https://www.transplantchild.eu/>). Sieć dotyczy schorzeń i powikłań związanych z przeszczepami u dzieci. Przedstawicielem IPCZD w Sieci jest prof. dr hab. n. med. Piotr Kaliciński.



Projekty przyznawane przez Instytut

Statutowe zadania badawcze, granty wewnętrzne, służące rozwojowi młodych naukowców, „granty na grant”

Statutowe zadania badawcze

Numer zadania	Kierownik projektu	Jednostka organizacyjna	Termin rozpoczęcia	Termin zakończenia	Tytuł statutowego zadania
263/19	Dorota Wesół-Kucharska	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	2019-09-12	2023-06-30	Czynnik wzrostu fibroblastów-21 jako marker skuteczności leczenia dietą ketogenną w chorobach mitochondrialnych
264/19	Julita Latka-Grot	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	2019-09-02	2024-11-30	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	2023-12-31	Ocena skuteczności i bezpieczeństwa szczepień przeciwko wirusowemu zapaleniu wątroby typu B, błonicy i tężcowi u dzieci po przeszczepieniu wątroby
268/20	Katarzyna Iwanicka-Pronicka	Ośrodek Audiologii i Foniatrii	2020-09-09	2023-03-08	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	2024-06-30	Czynniki prognostyczne całościowego stanu zdrowia psychospołecznego u pacjentów w wieku rozwojowym po zakończonym leczeniu czaszkiogardłaka
270/20	Dorota Bulsiewicz	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	2020-09-22	2024-09-21	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	2025-09-24	Wprowadzenie nowej metody diagnostycznej – oznaczenie metoksykatecholamin (metanefryny, normetanefryny oraz 3-metoksytyraminy) w dobowej zbiórce moczu oraz krwi metodą LC-MS/MS



Granty wewnętrzne

Numer grantu wewnętrznego	Kierownik projektu	Jednostka organizacyjna	Termin rozpoczęcia	Termin zakończenia	Tytuł projektu
S157/2017	Bożenna Dembowska-Bagińska	Klinika Onkologii	2017-09-20	2023-09-15	Ocena markerów molekularnych na poziomie zmian nukleotydowych oraz aberracji chromosomowych w chłoniakach limfoblastycznych u dzieci. Badania wstępne
S160/2017	Elżbieta Jurkiewicz	Zakład Diagnostyki Obrazowej	2017-09-20	2024-06-30	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	2024-07-19	Badanie poziomu kwasu fitanowego w surowicy jako metoda różnicowania w chorobach peroksyosomalnych. Opracowanie wartości referencyjnych
S167/2018	Katarzyna Dzierżanowska-Fangrat	Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	2018-06-15	2024-06-30	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	2023-03-14	Badanie wybranych wskaźników odpowiedzi zapalnej w poszukiwaniu mechanizmów działania przeciwpadaczkowych inhibitorów szlaku mTOR u dzieci ze stwardnieniem guzowatym – badanie pilotażowe
S171/2018	Janusz B. Książyk	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	2018-06-15	2023-10-14	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	2024-12-31	Wpływ krótko-łańcuchowych kwasów tłuszczowych (SCFAs) na wybrane parametry odpornościowe u dzieci z NAFLD
S174/2018	Janusz B. Książyk	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	2018-06-15	2023-02-28	Stres oksydacyjny i wybrane markery zapalne jako czynniki towarzyszące wystąpieniu epizodu hiperamonemicznego u chorych z deficytami enzymów cyklu mocznikowego (UCD)
S175/2018	Barbara Piątosa	Pracownia Zgodności Tkankowej	2018-06-15	2023-06-14	Próba oceny przydatności różnicowania efektorowych limfocytów T pomocniczych za pomocą oceny ekspresji receptorów chemokinowych w diagnostyce różnicowej ciężkich zmian zapalnych skóry
S178/2018	Piotr Socha	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2018-06-15	2023-06-14	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)
S180/2019	Krystyna Chrzanowska	Zakład Genetyki Medycznej	2019-09-02	2023-09-01	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	2023-09-01	Zastosowanie mikromacierzy SNP w diagnostyce chorób dziedzicznych autosomalnie recesywnie na przykładzie wielotorbielowatości nerek
S182/2019	Agnieszka Madej-Pilarczyk	Poradnia Genetyczna	2019-09-02	2023-09-01	Analiza zmienności genotypowo-fenotypowych wybranych kolagenopatii z wykorzystaniem wieloskalowych technik molekularnych
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 wielośrodkowe – krajowy rejestr operacji kardiologicznych (KROK)
S185/2019	Elżbieta Jurkiewicz	Zakład Diagnostyki Obrazowej	2020-02-04	2023-06-30	Walidacja ultrasonografii wzmożonej kontrastem jako metody służącej ocenie unaczynienia i mikroperfuzji narządów miękkich, a także zmian ogniskowych u pacjentów pediatrycznych
S186/2020	Bożena Cukrowska	Zakład Patomorfologii	2020-09-09	2023-06-30	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	2023-09-08	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 składników 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	2023-09-15	Ocena statusu serologicznego COVID-19 oraz wpływu pandemii na jakość życia i opiekę medyczną u dzieci i młodzieży po transplantacji wątroby
S191/2022	Diana Kamińska	Poradnia Chorób i Transplantacji Wątroby	2023-03-01	2025-08-31	Ocena mikrobiomu jelitowego u pacjentów z autoimmunizacyjnymi chorobami wątroby i dróg żółciowych
S192/2022	Łukasz Obrycki	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	2023-03-01	2025-02-28	Opracowanie norm objętości nerek u zdrowych dzieci i młodzieży
S193/2022	Aldona Wierzbicka-Rucińska	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2023-03-01	2025-02-28	Endokrynne konsekwencje otyłości i zabiegów bariatrycznych u dzieci
S196/2022	Sergiusz Józwiak	Pion zastępcy dyr. ds. nauki	2023-03-01	2026-02-28	Ocena odległych wyników prewencyjnego leczenia przeciwpadaczkowego w stwardnieniu guzowatym (SG)
S197/2022	Elwira Kołodziejczyk	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2023-03-01	2026-02-28	Dynamiczna ocena metagenomu i metabolomu stolca u pacjentów z atrezią dróg żółciowych



S198/2022	Jacek Rubik	Poradnia Transplantacji Nerek	2023-03-01	2025-02-28	Mikropróbki wolumetryczno-absorpcyjne (VAMS) jako nowe narzędzie służące do optymalizacji leczenia immunosupresyjnego i monitorowania czynności przeszczepu u dzieci po przeszczepieniu nerki
S199/2022	Maja Klauedel-Dreszler	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2023-03-01	2026-02-28	Transfer mikrobioty jelitowej u dzieci z cholestazychnymi chorobami wątroby w celu eradykacji bakterii antybiotykoopornych kolonizujących przewód pokarmowy
S200/2022	Sylwia Szymańska	Pracownia Autopsji	2023-03-01	2025-02-28	Nowe spojrzenie na odrzucanie wątroby przeszczepionej u pacjentów pediatrycznych – korelacja kliniczno-patologiczna.
S201/2022	Anna Bogdańska	Pracownia Wad Metabolizmu	2023-03-01	2025-02-28	Wykorzystanie spektrometrii mas w diagnostyce wrodzonych i wtórnych zaburzeń glikozylacji białek.

Sprawozdania z realizacji ukończonych grantów wewnętrznych oraz statutowych zadań badawczych w 2023 r. w załączniku nr 3.



Badania naukowe / prace rozwojowe służące rozwojowi młodych naukowców

Numer projektu	Kierownik zadania	Jednostka organizacyjna	Młody badacz	Termin rozpoczęcia	Termin zakończenia	Tytuł projektu
M24/17	Mieczysław Litwin	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	Ewa Kowalska	2017-08-07	2023-08-06	Profil metabolomiczny dzieci chorych na nadciśnienie tętnicze pierwotne za pomocą analizy metodą chromatografii cieczowej z detekcją mas LC-MS/QTOF
M29/18	Mieczysław Litwin	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	Paulina Halat-Wolska	2018-07-24	2023-07-31	Zespół Alporta: określenie profilu molekularnego, ustalenie korelacji genotyp-fenotyp, nowy model diagnostyki i weryfikacja obowiązujących standardów postępowania
M38/19	Joanna Pawłowska	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Dominika Kaps-Kopiec	2019-09-02	2023-06-30	Ocena czynników wpływających na wyniki leczenia pacjentów z autoimmunizacyjnym zapaleniem wątroby
M39/19	Krystyna Chrzanowska	Zakład Genetyki Medycznej	Beata Chałupczyńska	2019-09-02	2023-09-01	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	2023-12-31	Badanie profilu molekularnego genu CYP1B1 w populacji polskich pacjentów z jaskrą pierwotną wrodzoną
M44/19	Justyna Czech-Kowalska	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	Aleksandra Pietrzyk	2019-09-09	2023-12-31	Wykorzystanie oznaczeń stężenia neopteryny oraz metabolitów tryptofanu w diagnostyce cytomegalii i toksoplazmozy w okresie noworodkowym
M45/19	Katarzyna Kotulska-Jóźwiak	Klinika Neurologii i Epileptologii	Iwona Puzio-Bochen	2019-09-12	2024-06-30	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 do 20.04.2022 r.; od 21.04.2022 r. Katarzyna Pierzchlewicz	2019-11-15	2024-12-31	Zaburzenia połykania u pacjentów z SMA
M47/20	Joanna Pawłowska	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Marta Lipiec	2020-09-09	2024-09-08	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 do 22.06.2022 r.; od 23.06.2022 Beata Chałupczyńska	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	2024-12-31	Ocena zasobów ustrojowych witamin rozpuszczalnych w tłuszczach u noworodków i niemowląt z cholestazą
M50/22	Piotr Socha	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Agnieszka Skarżyńska	2023-03-01	2026-02-28	Ocena allelu Pi*Z jako czynnika ryzyka ciężkiego przebiegu i złego rokowania w autoimmunizacyjnym zapaleniu wątroby
M51/22	Irena Jankowska	Poradnia Transplantacji Wątroby	Anna Orłowska	2023-03-01	2026-02-28	Ocena związku genotypu z wystąpieniem kamicy żółciowej oraz przebiegiem choroby u dzieci
M52/22	Mieczysław Litwin	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	Łukasz Obrycki	2023-03-01	2025-02-28	Etiologia nadciśnienia tętniczego oraz fenotyp kliniczno-laboratoryjny u dzieci i młodzieży z nadciśnieniem tętniczym
M53/22	Justyna Czech-Kowalska	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	Klaudia Markowska-Krawczyk	2023-03-01	2026-02-28	Ocena zastosowania mikromacierzy CGH + SNP jako badania genetycznego pierwszego wyboru u pacjentów Kliniki Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka i Niemowlęcia
M54/22	Jarosław Kierkuś	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Magdalena Wlazło	2023-03-01	2026-10-31	Ocena korelacji pomiędzy oznaczeniem stężenia leków biologicznych stosowanych w nieswoistych chorobach zapalnych jelit w populacji pediatrycznej IPCZD, a uzyskaniem odpowiedzi klinicznej – optymalizacja leczenia
M55/22	Agnieszka Madej-Pilarczyk	Zakład Genetyki Medycznej	Urszula Zawadzka	2023-03-01	2025-02-28	Charakterystyka podłoża molekularnego zespołu łamliwego chromosomu X i chorób FMR1-zależnych z wykorzystaniem nowych technik molekularnych i bioinformatycznych
M56/22	Jarosław Kierkuś	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Edyta Derda	2023-03-01	2026-02-28	Ocena wyszczepialności i odpowiedzi poszczepiennej oraz wpływu stosowanego leczenia i przebiegu choroby podstawowej na zachorowalność i efekt szczepienia przeciw SARS-COV-2 u pacjentów pediatrycznych z nieswoistymi zapaleniami jelit

M57/22	Agnieszka Madej-Pilarczyk	Zakład Genetyki Medycznej	Ewa Szczęsna	2023-03-01	2026-02-28	Analiza polimorfizmów w genach homeostazy glukozy u dzieci z podejrzeniem cukrzycy monogenowej
M58/22	Grzegorz Oracz	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Karolina Dziewulska	2023-03-01	2026-11-30	Ankietowa ocena ciężkości przebiegu klinicznego rodzinnego zapalenia trzustki u pacjentów pediatrycznych oraz ich rodzin.

Sprawozdania z realizacji ukończonych badań naukowych / prac rozwojowych służących rozwojowi młodych naukowców w 2023 r. w załączniku nr 3.



Projekty wewnętrzne – „grant na grant”

Numer projektu	Kierownik projektu	Jednostka organizacyjna	Termin rozpoczęcia	Termin zakończenia	Tytuł projektu
G-G2/2019	Teresa Joanna Stradomska	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2019-09-02	2023-04-30	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	2024-12-31	Personalizacja parametrów bezwładnościowych segmentów ciała wykorzystująca rezonans magnetyczny (whole body) i system do pomiaru geometrii ciała 3D
G-G4/2019	Katarzyna Kotulska-Jóźwiak	Klinika Neurologii i Epileptologii	2019-09-02	2023-02-28	Przygotowanie wniosku grantowego dla projektu: Porównanie rapamycyny i wigabatryny w prewencji padaczki u niemowląt ze stwardnieniem guzowantym
G-G5/2019	Grzegorz Oracz	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2019-09-12	2023-05-31	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	2023-09-30	Analiza wybranych parametrów przepuszczalności bariery jelitowej u dzieci z niealkoholową chorobą tłuszczową wątroby (NAFLD) – interwencyjne badanie otwarte
G-G7/2020	Joanna Trubicka	Zakład Patomorfologii	2020-09-09	2023-09-08	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	2024-12-31	Wyściółczaki u dzieci – próba wyodrębnienia markerów prognostycznych i predykcyjnych
G-G9/2020	Agnieszka Róźdzynska-Świątkowska	Pracownia Antropologii	2020-09-09	2023-12-31	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	2023-09-08	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	2023-07-30	Znaczenie wybranych mikro-RNA dla oceny uszkodzenia wątroby w wybranych chorobach wątroby



G-G12/2021	Dariusz Grusfeld	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	2021-08-26	2023-08-25	Wpływ wczesnego transferu treści jelitowej na parametry wzrastania i funkcję dystalnego odcinka przewodu pokarmowego u noworodków i niemowląt z wylonioną stomią
G-G13/2021	Mieczysław Litwin	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	2021-08-26	2023-08-25	Ocena przydatności oznaczania in-situ biomarkerów przewlekłego uszkodzenia przeszczepu nerki w materiale biopsyjnym
G-G14/2021	Teresa Joanna Stradomska	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2021-08-26	2023-08-25	Różnicowanie diagnostyczne w chorobach peroksysomalnych – poszukiwanie nowych mutacji genetycznych
G-G16/2022	Mieczysław Litwin	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	2023-03-01	2025-02-28	Ocena fenotypu komórkowej odpowiedzi immunologicznej u pacjentów z koarktacją aorty i nadciśnieniem tętniczym po tymektomii

Sprawozdania z realizacji ukończonych projektów badawczych „grant na grant” w 2023 r. w załączniku nr 3.



Niekomercyjne badania kliniczne / eksperymenty badawcze

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 zaślepienie 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
Marta Wysocka-Mincewicz	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
Bożenna Dembowska-Bagińska	2020/ABM/01/00040-00	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	2021-01-04	2026-12-31	17 096 384,95	Klinika Onkologii
Katarzyna Kotulska-Jóźwiak	2020/ABM/01/00054-00	Wieloośrodkowe, randomizowane, podwójnie zaślepienie, kontrolowane placebo badanie oceniające skuteczność i bezpieczeństwo rapamycyny w lekoopornej padaczce związanej ze stwardnieniem guzowatym	Rare-TS	2021-07-01	2027-06-30	16 880 726,88	Klinika Neurologii i Epileptologii
Joanna Trubicka	2021/ABM/01/00027	Otwarte randomizowane badanie kliniczne II fazy oceniające bezpieczeństwo i skuteczność rapamycyny w leczeniu rzadkich i ultraradkich chorób ośrodkowego układu nerwowego związanych z aktywacją szlaku mTOR u dzieci – BraimTOR	BraimTOR	2021-09-01	2027-08-31	9 999 868,26	Klinika Onkologii / Klinika Neurologii i Epileptologii
Patryk Lipiński	2021/ABM/02/00014-00	Ocena skuteczności stosowania ambroksolu (ABX) u polskich pacjentów z chorobą Gauchera, w tym postacią neuronopatyczną (GD typu III, GD3) wynikającą z homozygotycznej mutacji c.1448T>C (p.Leu483Pro) w genie GBA oraz z postaciami GD związanymi z nosicielstwem innych wariantów GBA, na podstawie obrazu klinicznego i analiz multiomicznych – AxGD	AxGD	2021-09-01	2023-06-30	3 329 089,50	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych



Jarosław Kierkuś	2022/ABM/03/00028-00	Ocena bezpieczeństwa i skuteczności terapii indukcyjnej vedolizumabem w porównaniu do standardowej terapii infliximabem u pacjentów pediatrycznych z wrzodziejącym zapaleniem jelita grubego „VEDI-UC”	VEDI-UC	2023-06-01	2029-05-31	11 191 903,77	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
Anna Wiernicka	2022/ABM/03/00029/P/05	Ocena skuteczności diety CDED (Crohn's Disease Exclusion Diet) w indukcji oraz podtrzymaniu remisji u dzieci i dorosłych z zaostrzeniem choroby Crohna - wielośrodkowe badanie z randomizacją. Ex-EAT	Ex-EAT	2023-06-01	2029-05-31	4 607 477,10	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii



Badania kliniczne produktów leczniczych / badania obserwacyjne

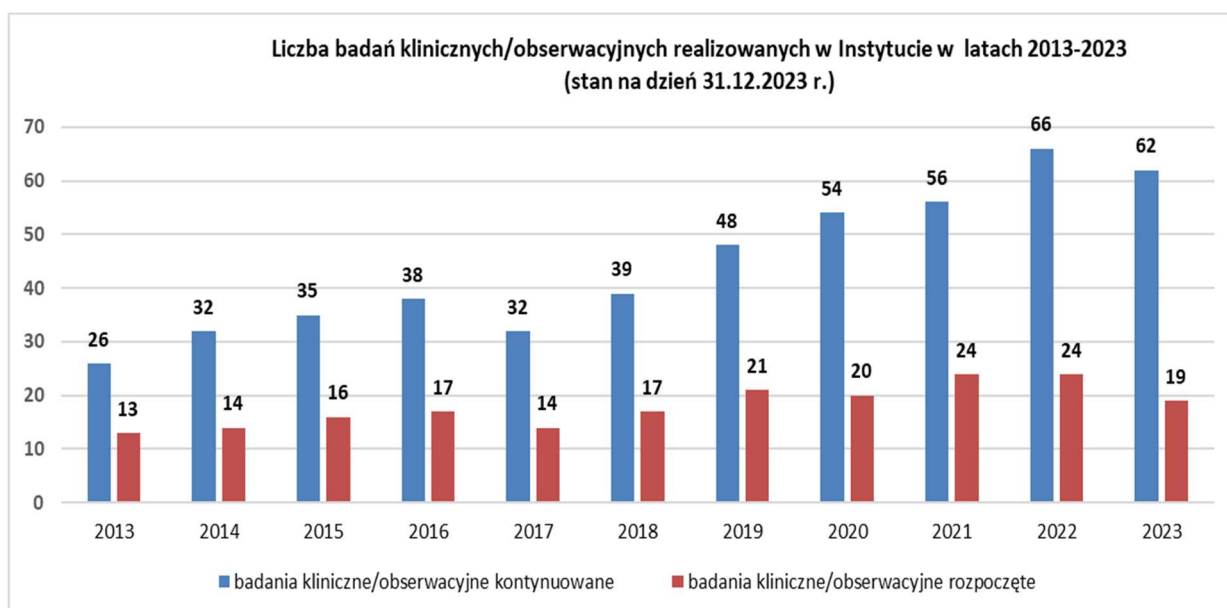
W roku 2023 złożono 1 wniosek na niekomercyjne badania kliniczne VEDI-UC i uzyskano na projekt dofinansowanie na wartość 11 191 903,77 zł. Kontynuowano pozostałe projekty, które uzyskały wcześniej dofinansowanie z ABM, w tym przedłużono projekt AxGD o 18 miesięcy do dnia 31.12.2024 r.

W okresie sprawozdawczym realizowano 81 komercyjnych badań klinicznych i obserwacyjnych, w tym 62 badania kontynuowano, 19 badań rozpoczęto, a 12 zamknięto. W wyniku realizacji badań osiągnięto dochód w wysokości 2,251 mln zł.

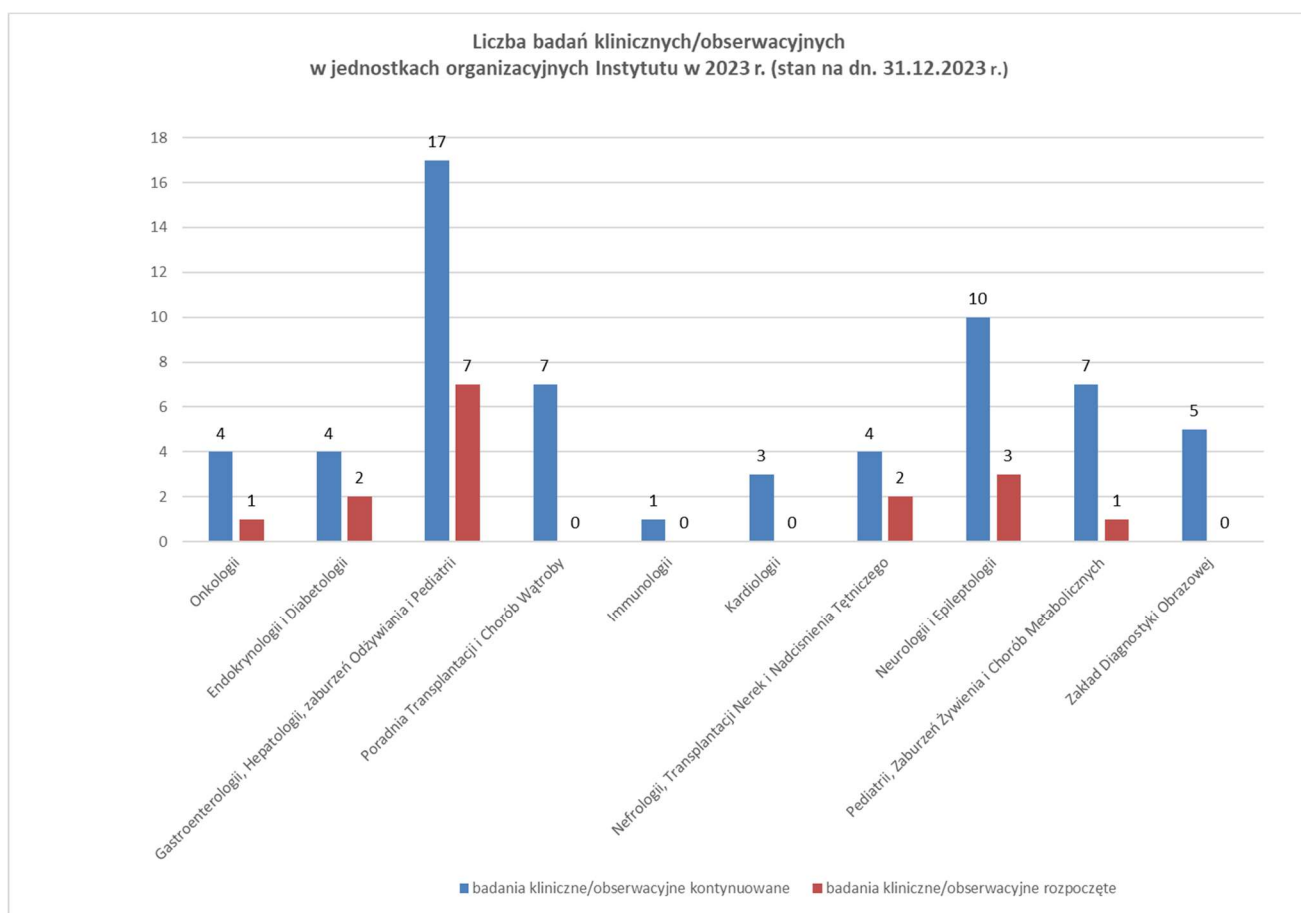
Dziedziny badań klinicznych / badań obserwacyjnych dotychczas realizowanych w naszym ośrodku:

- **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, hipertyrozynemia 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 wewnątrzwątrobowa, 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 Lennoxa–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).



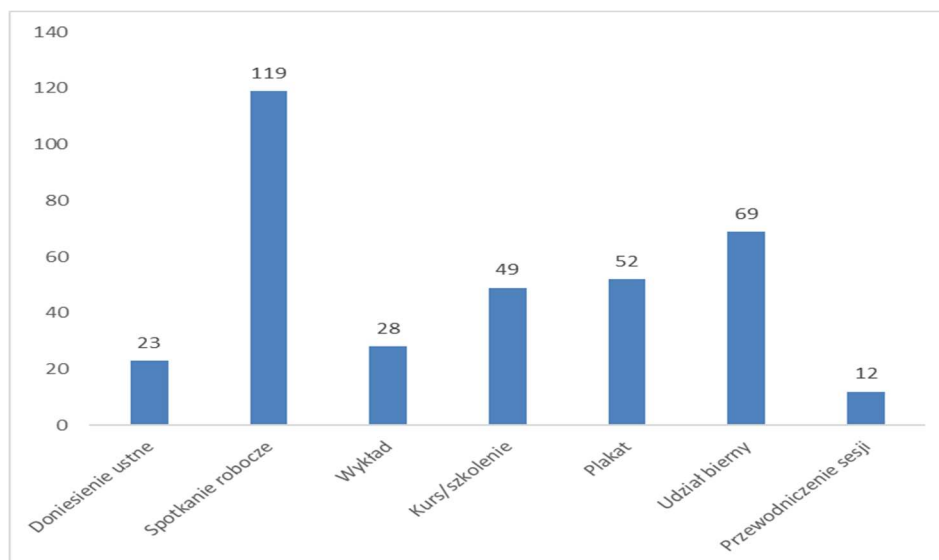


Ryc. 1. Liczba badań klinicznych/obserwacyjnych realizowanych w IPCZD w latach 2013-2023.

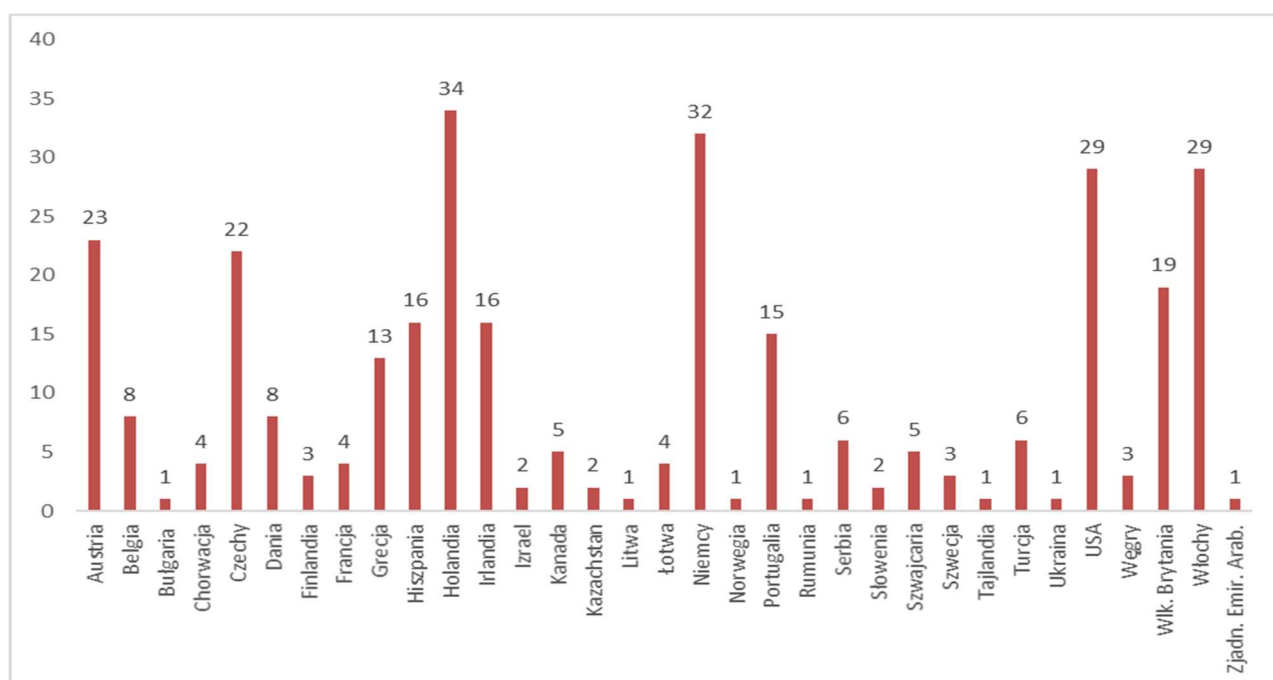


Ryc. 2. Liczba badań klinicznych / obserwacyjnych w jednostkach organizacyjnych IPCZD w 2023 r. (stan na 31.12.2023 r.).

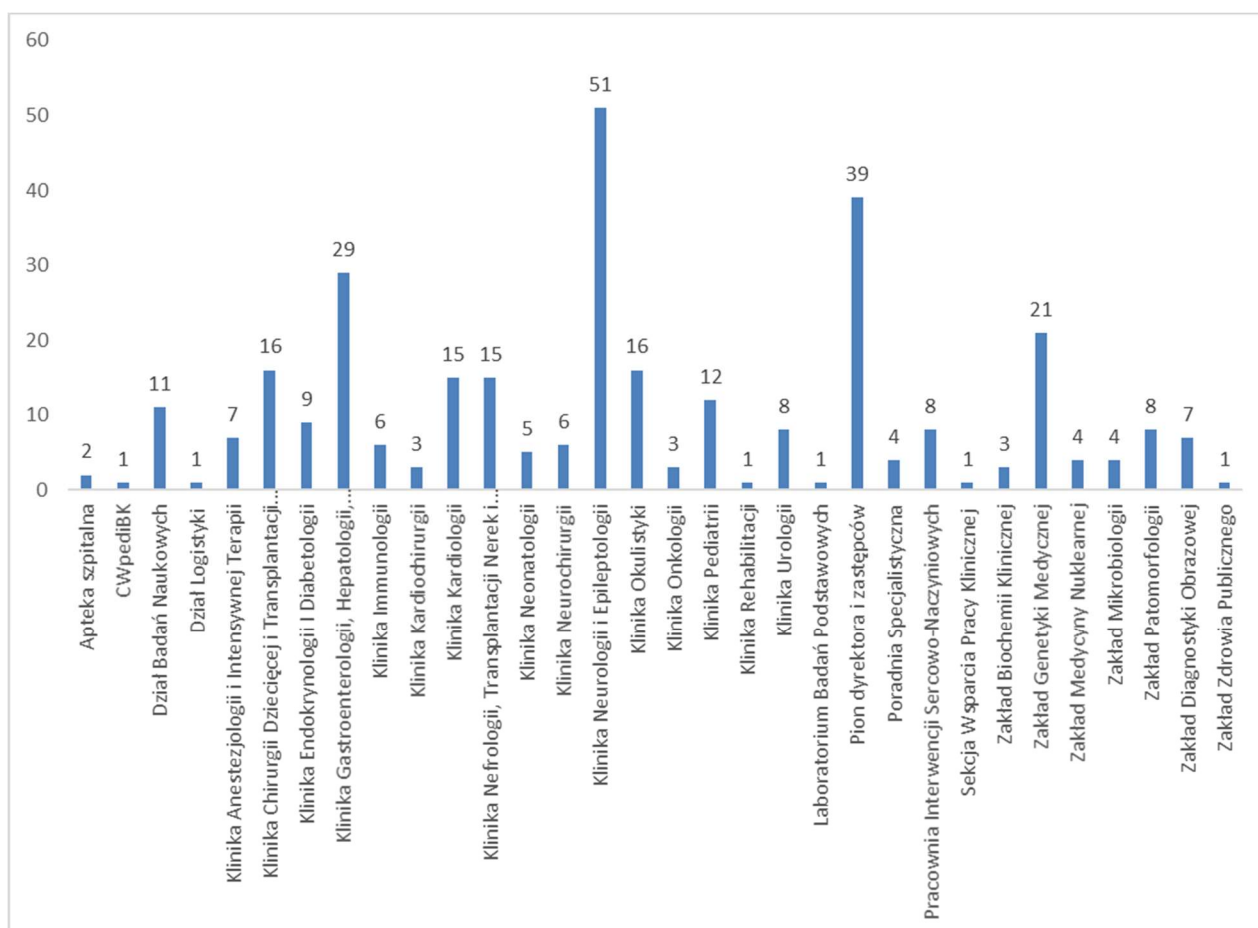
Udział pracowników Instytutu w zagranicznych wyjazdach naukowo-szkoleniowych



Ryc. 3. Charakter udziału w zagranicznych podróżach służbowych pracowników IPCZD w 2023 r.

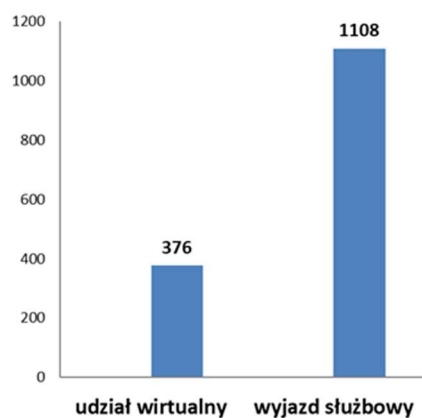


Ryc. 4. Zagraniczne podróże służbowe pracowników IPCZD w 2023 r. w podziale na odwiedzone kraje.

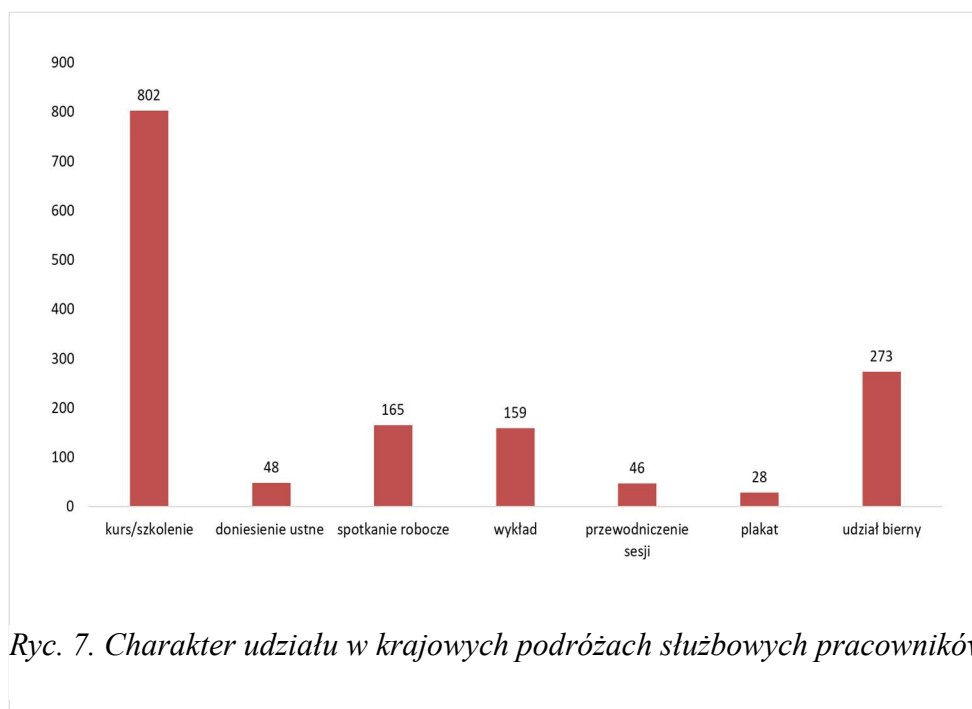


Ryc. 5. Udział w zagranicznych podróżach służbowych pracowników IPCZD w 2023 r. w podziale na jednostki.

Udział pracowników Instytutu w krajowych wyjazdach naukowo-szkoleniowych



Ryc. 6. Forma udziału pracowników IPCZD w wydarzeniach, konferencjach naukowo-szkoleniowych i kursach na terenie kraju w 2023 r.



Ryc. 7. Charakter udziału w krajowych podróżach służbowych pracowników IPCZD w 2023 r.

Nagrody naukowe i wyróżnienia dla pracowników Instytutu w 2023 r.

Osiągnięcie, za które nagroda/wyróżnienie została przyznana	Nazwa nagrody/wyróżnienia/osiągnięcia	Organ/jednostka przyznająca	Kraj przyznania	Charakter	Laureaci nagrody/wyróżnienia	Jednostka organizacyjna IPCZD
projekt „Termoablacja laserowa (LITT) - rozwój w leczeniu i diagnostyce padaczki i onkologii”	IV miejsce w konkursie Złoty Skalpel	prestizowy konkurs organizowany przez redakcję „Pulsu Medycyny”	Polska	krajowy	Wojciech Nowak	Klinika Neurochirurgii
Rozprawa doktorska „Analiza zmian naczyniowych siatkówki u dzieci z niewydolnością serca w przebiegu kardiomiopatii rozstrzeniowej przy zastosowaniu angiografii opartej na optycznej koherentnej tomografii siatkówki (OCTA)”	Nagroda w konkursie za najlepszą pracę doktorską	LIV Zjazd Okulistów Polskich w Poznaniu	Polska	krajowy	Klaudia Rakusiewicz	Klinika Okulistyki
Ocena w trzech kategoriach: osiągnięcia naukowe (m.in. granty, stypendia, publikacje, nagrody); zaangażowanie w działalność w przestrzeni publicznej (m.in. charytatywną, związkową, w stowarzyszeniach); perspektywy dalszego rozwoju i szanse na wpływy w polskiej medycynie i ochronie zdrowia w najbliższych latach.	Supertalenty w Medycynie 2023	8 miejsce w jubileuszowej edycji konkursu „Pulsu Medycyny”	Polska	krajowy	Patryk Lipiński	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
Uzyskanie tytułu specjalisty w dziedzinie neurologii dziecięcej	Europejski egzamin specjalizacyjny z neurologii dziecięcej	XV Kongres European Paediatric Neurology Society	Czechy, Praga	międzynarodowy	Dominika Sikorska Magdalena Ogrodnik	Klinika Neurologii i Epileptologii
Uzyskanie tytułu specjalisty w dziedzinie ginekologii dziecięcej i dziewczęcej	International Fellowship in Pediatric and Adolescent Gynecology -IFEPAG Fellow	XX Międzynarodowa Konferencja Ginekologii Dziecięcej	Serbia, Belgrad	międzynarodowy	Marta Florea Karina Matusiak	Poradnia Ginekologii Dziecięcej.
Zakwalifikowanie się do programu The Polish Clinical Scholars Research Training	The Polish Clinical Scholars Research Training	Program zaprojektowany i realizowany przez Harvard Medical School Postgraduate Medical Education dla Agencji Badań Medycznych	Polska	krajowy	Agnieszka Czeszyk – Klinika Okulistyki Grzegorz Kowalewski - Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów Patryk Lipiński - Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych Klaudia Rakusiewicz - Klinika Okulistyki Dorota Wicher – Poradnia Genetyczna	



Wybór na przedstawiciela z województwa mazowieckiego do Krajowej Rady Diagnostów Laboratoryjnych	Przedstawiciel z woj. mazowieckiego do KRDL	VI Krajowy Zjazd Diagnostów Laboratoryjnych	Polska	krajowy	Aldona Wierzbicka-Rucińska	Pracownia Hormonów Steroidowych i Zaburzeń Metabolizmu
Publikacja „Pharmacokinetics, safety and efficacy of gadopicles in pediatric patients Pharmacokinetics, Safety, and Efficacy of Gadopicles in Pediatric Patients Aged 2 to 17 Years” E. Jurkiewicz et al	Nagroda za wyróżniającą się publikację naukową	IPCZD	Polska	krajowy	Elżbieta Jurkiewicz	Zakład Diagnostyki Obrazowej
Cykl prac	Nagroda za osiągnięcia naukowe w kategorii indywidualnej	IPCZD	Polska	krajowy	Łukasz Obrycki	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego
Cykl prac	Ustne wyróżnienie w kategorii indywidualnej za osiągnięcia naukowe	IPCZD	Polska	krajowy	Karolina Kautsch	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
Rozprawa doktorska „Nieinwazyjne markery stłuszczenia, włóknienia i zapalenia wątroby u dzieci z autoimmunizacyjnymi chorobami wątroby”	Wyróżniona rozprawa na stopień doktora nauk medycznych	Rada Naukowa IPCZD	Polska	krajowa	Kamil Janowski	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
Rozprawa doktorska „Choroba Wilsona w polskiej populacji dzieci – obraz kliniczny, histopatologiczny, diagnostyka różnicowa i podłoże genetyczne”	Wyróżniona rozprawa na stopień doktora nauk medycznych	Rada Naukowa IPCZD	Polska	krajowa	Magdalena Naorniakowska	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
Rozprawa doktorska „Miejsce defekografii w algorytmie diagnostyczno-terapeutycznym zaparcia stolca u dzieci”	Wyróżniona rozprawa na stopień doktora nauk medycznych	Rada Naukowa IPCZD	Polska	krajowa	Dorota Majak	Zakład Diagnostyki Obrazowej
Rozprawa doktorska „Analiza kliniczna i molekularna kardiomiopatii pod postacią niescalenia mięśnia lewej komory serca u dzieci”	Wyróżniona rozprawa na stopień doktora nauk medycznych	Rada Naukowa IPCZD	Polska	krajowa	Agata Paszkowska	Oddział Kardiologii
„ Rozprawa doktorska Przebieg infekcji SARS- Rozprawa doktorska CoV-2 u dzieci z niedoborami odporności”.	Wyróżniona rozprawa na stopień doktora nauk medycznych	Rada Naukowa IPCZD	Polska	krajowa	Karolina Kautsch	Oddział Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
Rozprawa doktorska „Ocena skuteczności trójlekowego schematu immunosupresji w zapobieganiu wytwarzania de novo swoistych przeciwciał anty-HLA (ang. Donor-specific antibodies; DSA) u dzieci po transplantacji nerki”.	Wyróżniona rozprawa na stopień doktora nauk medycznych	Rada Naukowa IPCZD	Polska	krajowa	Agnieszka Urzykowska	Oddział Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego

Konferencje naukowe / szkolenia / akcje zorganizowane z udziałem i/lub pod patronatem IPCZD w 2023 r.

Nazwa	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Rodzaj przedsięwzięcia	Miejsce realizacji	Jednostki organizujące / współrealizujące przedsięwzięcie
„NeoCentrum” III Wielospecjalistyczne Forum - Noworodek w Centrum Uwagi	2023-01-13	2023-01-14	konferencja krajowa	forma hybrydowa	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka IPCZD Medius Sp. z o.o.
Program „Dove Self-Esteem- Budowanie pozytywnej oceny”	2023-01-16	2023-05-31	kampania społeczno- edukacyjna	warsztaty	Patronat merytoryczny IPCZD Unilevr Polska Sp. z o.o..
Konferencja „Szczepienia ochronne – obecne wyzwania” w ramach XIV Ogólnopolskiego Dnia Szczepień	2023-01-21	2023-01-21	konferencja krajowa	on-line	IPCZD Oddział Warszawski Polskiego Towarzystwa Pediatricznego, Polskie Towarzystwo Immunologii Doświadczalnej i Klinicznej - Sekcja Wakcynologii Polska Akademia Nauk Komitet Immunologii i Etiologii Zakażeń Człowieka
XXII Ogólnopolski Tydzień Mukowiscydozy Hasło kampanii „Zrozumieć”	2023-02-27	2023-03-05	kampania społeczna	zasięg ogólnopolski	Patronat merytoryczny IPCZD Matio Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę, PFRON, SZMP, Medgen
IV Dzień Chorób Rzadkich na Wydziale Biologii UW	2023-02-28	2023-02-28	kampania społeczna	zasięg ogólnopolski	Patronat merytoryczny IPCZD Wydział Biologii Uniwersytet Warszawski, Zakład Regulacji Metabolizmu Instytut Biochemii
XI Jubileuszowa Konferencja „Standardy medyczne w praktyce neonatologicznej i pediatrycznej”	2023-03-03	2023-03- 04	konferencja krajowa	Warszawa	Patronat merytoryczny IPCZD Media-Press „Standardy medyczne”
XV Sympozjum „Analiza ruchu – teoria i praktyka w zastosowaniach klinicznych”	2023-03-04	2023-03-04	konferencja krajowa	on-line	Pracownia Diagnostyki Narządu Ruchu Kliniki Rehabilitacji IPCZD, Polskie Towarzystwo Biomechaniki



II Neonatologiczna Konferencja Naukowa Pielęgniarek i Położnych „NeoCentrum Nurse”	2023-03-11	2023-03-11	konferencja krajowa	Warszawa	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka IPCZD, Oddział Neonatologii, Międzyzleski Szpital Specjalistyczny w Warszawie
III Sympozjum Chorób Rzadkich	2023-05-27	2023-05-27	konferencja krajowa	on-line	Patronat merytoryczny IPCZD SympoMed
I Forum Okulistyki Dziecięcej i Strabologii	2023-09-08	2023-09-09	konferencja krajowa	Warszawa	Klinika Okulistyki IPCZD
Postępy w nefrologii i transplantologii dziecięcej – Benefis Profesorów Ryszarda Grendy i Sylwestra Prokurata	2023-09-22	2023-09-22	konferencja krajowa	Warszawa	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego IPCZD
Immunokorki	2023-10-01	2024-06-30	cykl webinarów	wydarzenie w formie on-line platformie www.immunopoint.pl	ImmunoPoint Beata Wolska-Kuśnierz Patronat merytoryczny IPCZD
Warsztaty dla lekarzy w trakcie specjalizacji z immunologii – „IEI na wesoło, diagnostycznych puzzli koło”	2023-10-27	2022-10-28	warsztaty	Ośrodek Falenty k/Warszawy	Patronat merytoryczny IPCZD ImmunoPoint Beata Wolska-Kuśnierz
III Ogólnopolska Studencka Konferencja Neonatologiczna NeoCentrum Junior	2023-11-18	2022-11-18	konferencja krajowa	Forma hybrydowa	Patronat honorowy IPCZD, Studenckie Koło Naukowe Uczelni Łazarskiego działające przy Klinice Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka i Niemowlęcia IPCZD
I Kongres Dieta dla Zdrowia. Żywnienie w zdrowiu, profilaktyce i leczeniu.	2023-12-09	2023-12-09	konferencja krajowa	Warszawa	Patronat merytoryczny IPCZD Instytut Matki i Dziecka, Komitet Żywnienia Człowieka PAN, Polskie Towarzystwo Nauk Żywnieniowych
XX Sympozjum Interdyscyplinarne „Problemy chirurgii dziecięcej i pediatrii” X Konferencja Naukowo-Szkoleniowa dla Młodych Lekarzy specjalizujących się w Chirurgii Dziecięcej i Pediatrii	2023-12-08	2023-12-09	konferencja krajowa	Warszawa	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów IPCZD Polskie Towarzystwo Chirurgów Dziecięcych InvestDruk Fundacja Wspieramy Rozwój CZD



					Sans-Souci Patronat IPCZD
X Konferencja Polskiej Grupy Roboczej ds. Pierwotnych Niedoborów Odporności	2023-12-15	2023-12-16	konferencja krajowa	forma hybrydowa	Patronat IPCZD European Reference Network Rita, Jeffrey Model Centers Network The J Project Education and Research
Pediatria we Wrodzonych Zaburzeniach Odporności	2023		cykl webinarów	wydarzenie w formie internetowej na platformie www.immunopoint.pl	ImmunoPoint Beata Wolska-Kuśnierz Patronat merytoryczny IPCZD
Kalendarz żywienia dziecka	2023		zamieszczenie kalendarza na stronie edukacyjnej „1000 dni.pl” oraz w Księżeczce Zdrowia Dziecka	zasięg ogólnopolski	Patronat merytoryczny IPCZD Fundacja NUTRICIA



Analiza bibliometryczna publikacji pracowników Instytutu

Ocena merytoryczna publikacji naukowych pracowników Instytutu w 2023 r.

(tylko prace pełne z czasopism – afiliowane do IPCZD – bez prac wieloosrodkowych z autorem w Appendix – zestawienie na dzień 22.01.2024 r. na podstawie Bazy Bibliograficznej Publikacji Pracowników IPCZD Expertus).

	łączna liczba prac	Liczba prac z IF	Liczba prac z punktacją MNiSW	łączna wartość IF	łączna wartość punktacji MNiSW
Ogółem	241	149	241	697.373	18230
Praca kazuistyczna	10	4	10	5.800	800
Praca oryginalna (pełne teksty)	113	107	113	544.122	12075
Praca poglądowa/przeglądowa	117	38	117	147.451	5350
Praca popularnonaukowa/inna	1	0	1	0.000	5

Wszystkie publikacje/osiągnięcia

(zestawienie na dzień 22.01.2024 r.)

	łączna liczba prac	Liczba prac z IF	Liczba prac z punktacją MNiSW	łączna wartość IF	łączna wartość punktacji MNiSW
Ogółem	391	200	363	984.973	24865
Rozprawa doktorska	9	0	0	0.000	0
Elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym	77	75	77	325.451	7930
Grupa badawcza (czasopismo zagraniczne)	3	3	3	106.700	500
Polski artykuł	97	19	97	45.500	4050
Polski artykuł w suplemencie / numerze specjalnym etc.	11	0	11	0.000	55
Streszczenie w czasopiśmie polskim	2	1	2	1.700	75
Polska książka	3	0	3	0.000	120
Rozdział w polskiej książce	68	0	61	0.000	1040
Praca w polskich materiałach zjazdowych	3	0	0	0.000	0
Zagraniczny artykuł	50	48	50	282.822	5220
Editorial w czasopiśmie zagranicznym	6	6	6	28.500	800
Streszczenie w czasopiśmie zagranicznym	49	46	49	175.900	4755
Letter to editor w czasopiśmie zagranicznym	2	2	2	18.400	280
Rozdział w zagranicznej książce	2	0	2	0.000	40
Praca w zagranicznych materiałach zjazdowych	9	0	0	0.000	0



Publikacje z 2023r. z wysokim współczynnikiem Impact Factor – bez grup badawczych (autor wymieniony w tzw. dodatku)

Praca oryginalna – pełne teksty

1.

AU: Speer Thimoteus, Schunk Stefan J., Sarakpi Tamim, Schmit David, Wagner Martina, Arnold Ludger, Zewinger Stephen, Azukaitis Karolis, Bayazit Aysun, **Obrycki Łukasz**, Kaplan Bulut Ipek, Duzova Ali, Doyon Anke, Ranchin Bruno, Caliskan Salim, Harambat Jerome, Yilmaz Alev, Alpay Harika, Lugani Francesca, Balat Ayse, Arbeiter Klaus, Longo Germana, Melk Anette, Querfeld Uwe, Wuhl Elke, Mehls Otto, Fliser Danilo, Schaefer Franz

TO: Urinary DKK3 as a biomarker for short-term kidney function decline in children with chronic kidney disease: an observational cohort study.

CZ: Lancet Child & Adolescent Health

SZ: 2023: Vol. 7, Nr 6, s. 405-414

CF: zagraniczny artykuł

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 36.400

Pkt. MNiSW: 70.000

2.

AU: Hu Xiaohua, Wu Xiaoping, Beery Kalen, Zhao Chuntao, Xin Dazhuan, Ogurek Sean, Liu Xuezhao, Zhang Liguu, Luo Zaili, Sakabe Masahide, **Trubicka Joanna**, **Łastowska Maria**, Szulzewsky Frank, Holland Eric C., Lee Lindsay, Hu Ming, Xin Mei, Lu Q. Richard

TO: Nuclear condensates of YAP fusion proteins alter transcription to drive ependymoma tumorigenesis.

CZ: Nature Cell Biology

SZ: 2023: Vol. 25, Nr 2, s. 323-336

CF: zagraniczny artykuł

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 21.300

Pkt. MNiSW: 200.000

3.

AU: Schuetz C., Schuetz Catharina, Gerke J., Ege M., Walter J., Kusters M., Worth A., Kanakry J.A., Dimitrova D., **Wolska-Kuśnierz Beata**, Chen Karin, Unal E., Karakukcu M., Pashchenko Olga, Leiding J., Kawai T., Amrolia P.J., Berghuis D., Buechner Jochen, Buechner D., Buchbinder David, Cowan Morton J., Gennery A.R., Gungor T., Heimall J., Miano M., Meyts I., Morris E.C., Riviere J., Sharapova S.O., Shaw P.J., Slatter M., Honig M., Veys P., Fischer A., Cavazzana Marina, Moshous D., Schulz A., Albert Michael H., Puck J.M., Lankester A.C., Notarangelo L.D.

TO: Hypomorphic RAG deficiency: impact of disease burden on survival and thymic recovery argues for early diagnosis and HSCT.

CZ: Blood

SZ: 2023: Vol. 141, Nr 7, s. 713-724

CF: zagraniczny artykuł

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 20.300

Pkt. MNiSW: 200.000



4.

AU: Nicholas Michael Croft Nicholas Michael, Korczowski Bartosz, **Kierkuś Jarosław**, Caballero Beatriz, Thakurf Manoj Kumar

TO: Safety and efficacy of multimatrix mesalamine in paediatric patients with mild-to-moderate ulcerative colitis: a phase 3, randomised, double-blind study.

CZ: EClinicalMedicine

SZ: 2023: Vol. 65, November, Article 102232

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 15.100

Pkt. MNiSW: 20.000

5.

AU: Maccari Maria Elena, Wolkewitz Martin, Schwab Charlotte, Lorenzini Tiziana, Leiding Jennifer W., Aladjdi Nathalie, Abolhassani Hassan, Abou-Chahla Wadih, Aiuti Alessandro, Azarnoush Saba, Baris Safa, Barlogis Vincent, Barzaghi Federica, Baumann Ulrich, Bloomfield Marketa, **Bohynikova Nadezda**, Bodet Damien, Boutboul David, Bucciol Giorgia, Buckland Matthew S., Burns Siobhan O., Cancrini Caterina, Cathebras Pascal, Cavazzana Marina, Cheminant Morgane, Chinello Matteo, Ciznar Peter, Coulter Tanya I., D'Aveni Maud, Ekwall Olov, Eric Zelimir, Eren Efrem, Fasth Anders, Frange Pierre, Fournier Benjamin, Garcia-Prat Marina, Gardembas Martine, Geier Christoph, Ghosh Sujal, Goda Vera, Hammarstrom Lennart, Hauck Fabian, Heeg Maximilian, **Heropolitańska-Pliszka Edyta**, Hilfanova Anna, Jolles Stephen, Karakoc-Aydiner Elif, Kindle Gerhard R., Kiykim Ayca, Klemann Christian, Koletsi Patra, Kołtan Sylwia, Kondratenko Irina, Korholz Julia, Kruger Renate, Jeziorski Eric, Levy Romain, Le Guenno Guillaume, Lefevre Guillaume, Lougaris Vassilios, Marzollo Antonio, Mahlaoui Nizar, Malphettes Marion, Meinhardt Anrdea, Merlin Etienne, Meyts Isabelle, Milota Tomas, oreira Fernando, Moshous Despina, Mukhina Anna, Neth Olaf, Neubert Jennifer, Neven Benedicte, Nieters Alexandra, Nove-Josserand Raphaelae, Oksenhendler Eric, Ozen Ahmet, Olbrich Peter, Perlat Antoinette, **Pac Małgorzata**, Pachlopnik Schmid Jana, Pacillo Lucia, Parra-Martinez Alba, Paschenko Olga, Pellier Isabelle, Sefer Asena Pinar, Plebani Alessandro, Plantaz Dominique, Prader Seraina, Raffray Loic, Ritterbusch Henrike, Riviere Jacques G., Rivalta Beatrice, Rusch Stephan, Sakovich Inga, Savic Sinisa, Scheible Raphael, Schleinitz Nicolas, Schuetz Catharina, Schulz Ansgar, Sediva Anna, Semeraro Michaela, Sharapova Svetlana O., Shcherbina Anna, Slatter Mary A., Sogkas Georgios, Soler-Palacin Pere, Speckmann Carsten, Stephan Jean-Louis, Suarez Felipe, Tommasini Alberto, Truck Johannes, Uhlmann Annette, van Aerde Koen J., van Montfrans Joris, Von Bernuth Horst, Warnatz Klaus, Williams Tony, Worth Austen J.J., Ip Winnie, Picard Capucine, Catherinot Emilie, Nademi Zohreh, Grimbacher Bodo, Forbes Satter Lisa R., Kracker Sven, Chandra Anita, Condliffe Alison M., Ehl Stephan

TO: Activated phosphoinositide 3-kinase delta syndrome: update from the ESID Registry and comparison with other autoimmune-lymphoproliferative inborn errors of immunity.

CZ: Journal of Allergy and Clinical Immunology

SZ: 2023: Vol. 152, Nr 4, s. 984-996.e10

CF: zagraniczny artykuł

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 14.200

Pkt. MNiSW: 200.000

6.

AU: Vandriel Shannon M., Li Li-Ting, She Huiyu, Wang Jian-She, Gilbert Mellisa A., **Jankowska Irena**, **Czubkowski Piotr**, **Gliwicz-Miedzińska Dorota**, Gonzales Emmanuel M., Jacquemin Emmanuel, Bouligand Jerome, Spinner Nancy B., Loomes Kathleen M., Piccoli David A., D'Antiga Lorenzo, Nicastro Emanuele, Sokal Etienne, Demaret Tanguy, Ebel Noelle H., Feinstein Jeffrey A., Fawaz Rima, Silvia Nastasio, Lacaille Florence, Debray Dominique, Arnell Henrik, Fischler Bjorn, Siew Susan, Stormon Michael, Karpen Saul J., Romero



Rene, Kim Kyung Mo, Baek Woo Yim, Hardikar Winita, Shankar Sahana, Roberts Amin J., Evans Helen M., Jensen M. Kyle, Kavan Marianne, Sundaram Shikha S., Chaidez Alexander, Karthikeyan Palaniswamy, Sanchez Maria Camila, Cavalieri Maria Lorena, Verkade Henkjan J., Lee Way Seah, Squires James E., Hajinicolaou Christina, Lertudomphonwanit Chatmanee, Fischer Ryan T., Larson-Nath Catherine, Mozer-Glassberg Yael, Arikian Cigdem, Lin Henry C., Bernabeu Jesus Quintero, Alam Seema, Kelly Deirdre A., Carvalho Elisa, Ferreira Cristina Targa, Indolfi Giuseppe, Quiros-Tejeira Ruben E., Bulut Pinar, Calvo Pier Luigi, Onal Zerrin, Valentino Pamela L., Desai Dev M., Eshun John, Rogalidou Maria, Dezsofi Antal, Więcek Sabina, Nebbia Gabriella, Pinto Raquel Borges, Wolters Victorien M., Tamara Maria Legarda, Zizzo Andreeanne N., Garcia Jennifer, Schwarz Kathleen, Beretta Marisa, Sandahl Thomas Damgaard, Jimenez-Rivera Carolina, Kerkar Nanda, Breclj Jernej, Mujawar Quais, Rock Nathalie, Busoms Cristina Molera, Karnsakul Wikrom, Lurz Eberhard, Santos-Silva Ermelinda, Blondet Niviann, Bujanda Luis, Shah Uzma, Thompson Richard J., Hansen Bettina E., Kamath Binita M.

TO: Natural history of liver disease in a large international cohort of children with Alagille syndrome: results from the GALA study.

CZ: Hepatology

SZ: 2023: Vol. 77, Nr 2, s. 512-529

CF: zagraniczny artykuł

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 13.500

Pkt. MNiSW: 200.000

7.

AU: **Lachota Mieszko**, Zielniok Katarzyna, Palacios Daniel, Palacios Minoru, Peena Leena, Hoel Hanna Julie, Wiiger Merete Thune, Kveberg Lise, **Hautz Wojciech**, Zagożdżon Radoslaw, Malmbra Karl-Johan

TO: Mapping the chemotactic landscape in NK cells reveals subset-specific synergistic migratory responses to dual chemokine receptor ligation.

CZ: EBioMedicine

SZ: 2023: Vol. 96, October 2023, Article 104811

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 11.100

Pkt. MNiSW: 140.000

8.

AU: Klonowska Katarzyna, Giannikou Krinio, Grevelink Joannes M., Boeszormentyi Barbara, Thorner Aaron R., Herbert Zachary T., Afrin Antara, Treichel Alison M., Hamieh Lana, **Kotulska Katarzyna**, **Jóźwiak Sergiusz**, Moss Joel, Darling Thomas N., Kwiatkowski David J.

TO: Comprehensive genetic and phenotype analysis of 95 individuals with mosaic tuberous sclerosis complex.

CZ: American Journal of Human Genetics

SZ: 2023: Vol. 110, Nr 6, s. 979-988

CF: zagraniczny artykuł

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 9.800

Pkt. MNiSW: 200.000

9.

AU: Mekahli Djalila, Guay-Woodford Lisa M., Cadnapaphornchai Melissa A., Greenbaum Larry A., **Litwin Mieczysław**, Seeman Tomas, Dandurand Ann, Shi Lily, Sikes Kimberly, Shoaf Susan E., Schaefer Franz TO:



Tolvaptan for children and adolescents with autosomal dominant polycystic kidney disease: randomized controlled trial.

CZ: Clinical Journal of the American Society of Nephrology

SZ: 2023: Vol. 18, Nr 1, s. 36-46

CF: zagraniczny artykuł

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 9.800

Pkt. MNiSW: 140.000

10.

AU: **Kuczborska Karolina, Krzemińska Ewelina, Buda Piotr, Heropolitańska-Pliszka Edyta, Piątosza Barbara, Książek Janusz**

TO: Immune response to SARS-CoV-2 infections in children with secondary immunodeficiencies.

CZ: Journal of Clinical Immunology

SZ: 2023 : Vol. 43, Nr 1, s. 57-64

CF: zagraniczny artykuł

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 9.100

Pkt. MNiSW: 100.000

Praca poglądowa (korespondencja / listy do redakcji / komentarze)

1.

AU: Pastorczak Agata, Szmyd Bartosz, Braun Marcin, Madzio Joanna, Wypyszczak Kamila, Sztromwasser Paweł, Fendler Wojciech, Wojtaszewska Marzena, Chrzanowski Jędrzej, **Grajkowska Wiesława, Gregorek Hanna, Wakulińska Anna**, Kazanowska Bernarda, Krenova Zdenka, Weijers Dilys D., Kuiper Roland P., Młynarski Wojciech

TO: Clinical and laboratory diversity of diffuse large B-cell lymphomas in children with Nijmegen breakage syndrome.

CZ: Haematologica

SZ: 2023: Vol. 108, Nr 10, s. 2808-2813

CF: letter to editor w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 10.100

Pkt. MNiSW: 140.000

2.

AU: Lurbe Empar, Mancia Giuseppe, Drożdż Dorota, Erdine Serap, Fernandez-Aranda Fernando, **Litwin Mieczysław**, Sinha Manish D., Simonetti Giacomo, Stabouli Stella, Wuhl Elke

TO: HyperChildNET: a European network moving forward in the field of pediatric hypertension.

CZ: Hypertension

SZ: 2023: Vol. 80, Nr 4, s. e71-e73

CF: letter to editor w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 8.300

Pkt. MNiSW: 140.000

3.



AU: **Pac Małgorzata**, Casanova Jean-Laurent, Tuzankina Irina, Marodi Laszlo
 TO: Advances in primary immunodeficiencies (inborn errors of immunity) in Central-Eastern Europe, volume II.
 CZ: Frontiers in Immunology
 SZ: 2023: Vol. 14, June 2023, Article 1221137
 CF: editorial w czasopiśmie zagranicznym
 CM: praca poglądowa/przeglądowa
 JP: EN
 IF: 7.300
 Pkt. MNiSW: 140.000

4.

AU: Knyziak-Mędrzycka Izabela, Majsiak Emilia, **Cukrowska Bożena**
 TO: Allergic march in children: the significance of Precision Allergy Molecular Diagnosis (PAMD@) in predicting atopy development and planning allergen-specific immunotherapy.
 CZ: Nutrients
 SZ: 2023: Vol. 15, Nr 4, Article 978
 CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym
 CM: praca poglądowa/przeglądowa
 JP: EN
 IF: 5.900
 Pkt. MNiSW: 140.000

5.

AU: **Płudowski Paweł**
 TO: COVID-19 and other pleiotropic actions of vitamin D: proceedings from the fifth International Conference "Vitamin D - Minimum, Maximum, Optimum" under the auspices of the European Vitamin D Association (EVIDAS).
 CZ: Nutrients
 SZ: 2023: Vol. 15, Nr 11, Article 2530
 CF: editorial w czasopiśmie zagranicznym
 CM: praca poglądowa/przeglądowa
 JP: EN
 IF: 5.900
 Pkt. MNiSW: 140.000

6.

AU: **Płudowski Paweł**, Kos-Kudła Beata, Walczak Mieczysław, Fal Andrzej, Zozulińska-Ziółkiewicz Dorota, Sieroszewski Piotr, Peregud-Pogorzelski Jarosław, Lauterbach Ryszard, Targowski Tomasz, Lewiński Andrzej, Spaczyński Robert, Wielgoś Mirosław, Pinkas Jarosław, Jackowska Teresa, Helwich Ewa, Mazur Artur, Ruchała Marek, Zygmunt Arkadiusz, **Szalecki Mieczysław**, Bossowski Artur, **Czech-Kowalska Justyna**, **Wójcik Marek**, Pyrzak Beata, Żmijewski Michał A., Abramowicz Paweł, Konstantynowicz Jerzy, Marcinowska-Suchowierska Ewa, Bleizgys Andrius, Karras Spiridon N., Grant William B., Carlberg Carsten, Pilz Stefan, Holick Michael F., Misiorowski Waldemar
 TO: Guidelines for preventing and treating vitamin D deficiency: a 2023 update in Poland.
 CZ: Nutrients
 SZ: 2023: Vol. 15, Nr 3, Article 695
 CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym
 CM: praca poglądowa/przeglądowa
 JP: EN
 IF: 5.900
 Pkt. MNiSW: 140.000



7.

AU: Majsia Emilia, Chojna Magdalena, Knyziak-Mędrzycka Izabela, **Bierła Joanna Beata**, Janeczek Kamil, Wykrota Julia, **Cukrowska Bożena**

TO: IgE-dependent allergy in patients with Celiac disease: a systematic review.

CZ: Nutrients

SZ: 2023: Vol. 15, Nr 4, Article 995

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 5.900

Pkt. MNiSW: 140.000

8.

AU: Berti Cristiana, **Socha Piotr**

TO: Infant and young child feeding practices and health.

CZ: Nutrients

SZ: 2023: Vol. 15, Nr 5, Article 1184

CF: editorial w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 5.900

Pkt. MNiSW: 140.000

9.

AU: **Płudowski Paweł**

TO: Supplementing vitamin D in different patient groups to reduce deficiency.

CZ: Nutrients

SZ: 2023: Vol. 15, Nr 17, Article 3725

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 5.900

Pkt. MNiSW: 140.000

10.

AU: Żuber Zbigniew, Kieć-Wilk Beata, Kałużny Łukasz, Wierzba Jolanta, **Tylki-Szymańska Anna**

TO: Diagnosis and management of mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome) in Poland.

CZ: Biomedicines

SZ: 2023: Vol. 11, Nr 6, Article 1668

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 4.700

Pkt. MNiSW: 100.000



Publikacje z 2023 r. z wysokim współczynnikiem Impact Factor (pierwszy / ostatni / korespondencyjny autor z afiliacją IPCZD)

Praca oryginalna – pełne teksty

1.

AU: **Kuczborska Karolina, Krzemińska Ewelina, Buda Piotr, Heropolitańska-Pliszka Edyta, Piątosza Barbara, Książek Janusz**

TO: Immune response to SARS-CoV-2 infections in children with secondary immunodeficiencies.

CZ: Journal of Clinical Immunology

SZ: 2023: Vol. 43, Nr 1, s. 57-64

CF: zagraniczny artykuł

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 9.100

Pkt. MNiSW: 100.000

2.

AU: **Dąbrowska-Leonik Nel, Piątosza Barbara, Słomińska Ewa, Bohynikowa Nadeżda, Bernat-Sitarz Katarzyna, Bernatowska Ewa, Wolska-Kuśnierz Beata**, Kałwak Krzysztof, Kołtan Sylwia, Dąbrowska Anna, Goździk Jolanta, Ussowicz Marek, **Pac Małgorzata**

TO: National experience with adenosine deaminase deficiency related SCID in Polish children.

CZ: Frontiers in Immunology

SZ: 2023: Vol. 14, January 2023, Article 1058623

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 7.300

Pkt. MNiSW: 140.000

3.

AU: **Wójcik Marek, Jaworski Maciej, Płudowski Paweł**

TO: 25(OH)D concentration in neonates, infants, toddlers, older children and teenagers from Poland - evaluation of trends during years 2014-2019.

CZ: Nutrients

SZ: 2023: Vol. 15, Nr 15, Article, 3477

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 5.900

Pkt. MNiSW: 140.000

4.

AU: Śliżewska Katarzyna, Włodarczyk Michał, Sobczak Martyna, Barczyńska Renata, Kapuśniak Janusz, **Socha Piotr, Wierzbicka-Rucińska Aldona, Kotowska Aneta**

TO: Comparison of the activity of fecal enzymes and concentration of SCFA in healthy and overweight children.

CZ: Nutrients

SZ: 2023: Vol. 15, Nr 4, Article 987

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca oryginalna (pełne teksty)



JP: EN
 IF: 5.900
 Pkt. MNiSW: 140.000

5.

AU: Majsia Emilia, **Cukrowska Bożena**, Chojna Magdalena, Bielawski Kornel, **Cielecka-Kuszyk Joanna**, **Konopka Ewa**, Wysokiński Mariusz, **Bierła Joanna Beata**

TO: Evaluation of the usefulness of a serological test for diagnosis of celiac disease simultaneously detecting specific antibodies and total IgA.

CZ: Nutrients

SZ: 2023: Vol. 15, Nr 1, Article 202

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 5.900

Pkt. MNiSW: 140.000

6.

AU: Batycka Małgorzata, Lange Ewa, **Ehmke vel Emczyńska-Seliga Ewa**, **Jaworski Maciej**, **Kobylińska Maria**, **Lech Natalia**, **Samborowska Emilia**, **Lipiński Patryk**, Perkowska Barbara, Pokora Paulina, **Rokicki Dariusz**

TO: Relationship between bone mineral density and selected parameters of calcium-phosphate economy with dietary management and metabolic control in polish pediatric patients with classical homocystinuria - a preliminary study.

CZ: Nutrients

SZ: 2023: Vol. 15, Nr 9, Article 2112

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 5.900

Pkt. MNiSW: 140.000

7.

AU: Romanowska Hanna, Bartoszewicz Klaudia, **Danko Mikołaj**, Wielopolska Joanna, **Popińska Katarzyna**, **Żydak Joanna**, **Sibińska Marta**, Borkowska Anna, Szlagatys-Sidorkiewicz Agnieszka, **Książek Janusz**

TO: Unexpected serum and urine aluminum concentrations in pediatric patients on home parenteral nutrition.

CZ: Nutrients

SZ: 2023: Vol. 15, Nr 16, Article 3597

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 5.900

Pkt. MNiSW: 140.000

8.

AU: **Cisek Agata Anna**, Dolka Beata, Bąk Iwona, **Cukrowska Bożena**

TO: Microorganisms involved in hydrogen sink in the gastrointestinal tract of chickens.

CZ: International Journal of Molecular Sciences

SZ: 2023: Vol. 24, Nr 7, Article 6674

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca oryginalna (pełne teksty)



JP: EN
 IF: 5.600
 Pkt. MNiSW: 140.000

9.

AU: Dubiela Paweł, Szymańska-Rożek Paulina, Eljaszewicz Andrzej, **Lipiński Patryk**, Hasiński Piotr, Giersz Dorota, Walewska Alicja, Tynecka Marlena, Moniuszko Marcin, **Tylki-Szymańska Anna**

TO: Alpha-synuclein mRNA level found dependent on L444P variant in carriers and Gaucher disease patients on enzyme replacement therapy.

CZ: Biomolecules

SZ: 2023: Vol. 13, Nr 4, Article 644

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 5.500

Pkt. MNiSW: 140.000

10.

AU: **Obrycki Łukasz**, **Sarnecki Jędrzej**, **Pac Michał**, Dereziński Tadeusz, Lewandowska Weronika, Feber Janusz, **Litwin Mieczysław**

TO: Accelerated vascular age in adolescents with primary hypertension.

CZ: Journal of Hypertension

SZ: 2023: Vol. 41, Nr 1, s. 171-179

CF: zagraniczny artykuł

CM: praca oryginalna (pełne teksty)

JP: EN

IF: 4.900

Pkt. MNiSW: 100.000

Praca poglądowa (bez prac jednoautorskich)

1.

AU: **Pac Małgorzata**, Casanova Jean-Laurent, Tuzankina Irina, Marodi Laszlo

TO: Advances in primary immunodeficiencies (inborn errors of immunity) in Central-Eastern Europe, volume II.

CZ: Frontiers in Immunology

SZ: 2023: Vol. 14, June 2023, Article 1221137

CF: editorial w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 7.300

Pkt. MNiSW: 140.000

2.

AU: Knyziak-Mędrzycka Izabela, Majsiak Emilia, **Cukrowska Bożena**

TO: Allergic march in children: the significance of Precision Allergy Molecular Diagnosis (PAMD@) in predicting atopy development and planning allergen-specific immunotherapy.

CZ: Nutrients

SZ: 2023: Vol. 15, Nr 4, Article 978

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 5.900



Pkt. MNiSW: 140.000

3.

AU: **Płudowski Paweł**, Kos-Kudła Beata, Walczak Mieczysław, Fal Andrzej, Zozulińska-Ziółkiewicz Dorota, Sieroszewski Piotr, Peregud-Pogorzelski Jarosław, Lauterbach Ryszard, Targowski Tomasz, Lewiński Andrzej, Spaczyński Robert, Wielgość Mirosław, Pinkas Jarosław, Jackowska Teresa, Helwich Ewa, Mazur Artur, Ruchała Marek, Zygmunt Arkadiusz, **Szalecki Mieczysław**, Bossowski Artur, **Czech-Kowalska Justyna**, **Wójcik Marek**, Pyrzak Beata, Żmijewski Michał A., Abramowicz Paweł, Konstantynowicz Jerzy, Marcinowska-Suchowierska Ewa, Bleizgys Andrius, Karras Spirydon N., Grant William B., Carlberg Carsten, Pilz Stefan, Holick Michael F., Misiorowski Waldemar

TO: Guidelines for preventing and treating vitamin D deficiency: a 2023 update in Poland.

CZ: Nutrients

SZ: 2023: Vol. 15, Nr 3, Article 695

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 5.900

Pkt. MNiSW: 140.000

4.

AU: Mąjsiak Emilia, Chojna Magdalena, Knyziak-Mędrzycka Izabela, **Bierła Joanna Beata**, Janeczek Kamil, Wykrota Julia, **Cukrowska Bożena**

TO: IgE-dependent allergy in patients with Celiac disease: a systematic review.

CZ: Nutrients

SZ: 2023: Vol. 15, Nr 4, Article 995

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 5.900

Pkt. MNiSW: 140.000

5.

AU: Berti Cristiana, **Socha Piotr**

TO: Infant and young child feeding practices and health.

CZ: Nutrients

SZ: 2023: Vol. 15, Nr 5, Article 1184

CF: editorial w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 5.900

Pkt. MNiSW: 140.000

6.

AU: Żuber Zbigniew, Kieć-Wilk Beata, Kałużny Łukasz, Wierzba Jolanta, **Tylki-Szymańska Anna**

TO: Diagnosis and management of mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome) in Poland.

CZ: Biomedicines

SZ: 2023: Vol. 11, Nr 6, Article 1668

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 4.700

Pkt. MNiSW: 100.000



7.

AU: Gao Chao, Pielas Mikołaj, Jiao Fuyong, Mei Daoqi, Wang Xiaona, **Kotulska Katarzyna, Józwiak Sergiusz**

TO: Epilepsy in Dravet syndrome - current and future therapeutic opportunities.

CZ: Journal of Clinical Medicine

SZ: 2023: Vol. 12, Nr 7, Article 2532

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 3.900

Pkt. MNiSW: 140.000

8.

AU: **Lecka-Ambroziak Agnieszka, Skobejko-Włodarska Lidia, Ruta Hanna**

TO: The need for earlier diagnosis of obstructed hemivagina and ipsilateral renal agenesis/anomaly (OHVIRA) syndrome in case of renal agenesis in girls - case report and review of the literature.

CZ: Journal of Clinical Medicine

SZ: 2023: Vol. 12, Nr 23, Article 7284

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 3.900

Pkt. MNiSW: 140.000

9.

AU: Zabielska Bernadeta, Rzewuska Natalia, **Józwiak Sergiusz**

TO: Subependymal giant cell astrocytoma tumors in patients without clinical manifestation of tuberous sclerosis complex: a diagnostic puzzle.

CZ: Pediatric Neurology

SZ: 2023: Vol. 146, Nr September 2023, s. 116-118

CF: zagraniczny artykuł

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 3.800

Pkt. MNiSW: 70.000

10.

AU: **Lipiński Patryk, Ciara Elżbieta, Jurkiewicz Dorota, Mekrouda Magda, Cielecka-Kuszyk Joanna, Jurkiewicz Elżbieta, Płoski Rafał, Pawłowska Joanna, Jankowska Irena**

TO: DCDC2-related ciliopathy: report of six Polish patients, novel DCDC2 variant, and literature review of reported cases.

CZ: Diagnostics

SZ: 2023: Vol. 13, Nr 11, Article 1917

CF: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

CM: praca poglądowa/przeglądowa

JP: EN

IF: 3.600

Pkt. MNiSW: 70.000



Ranking jednostek organizacyjnych za 2023r. wg wartości wskaźnika Impact Factor

(tylko prace pełne – bez streszczeń, bez prac, w których autor wymieniony jest w Appendix; stan na dzień 22.01.2024 r.)

Łączna wartość IF dla IPCZD: 690.673

	Jednostka organizacyjna	Wartość wskaźnika IF
1.	Zakład Patomorfologii	137.800
2.	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	132.800
3.	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	119.100
4.	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	70.300
5.	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	66.700
6.	Klinika Immunologii	66.451
7.	Klinika Neurologii i Epileptologii	49.500
8.	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	35.100
9.	Dział Planowania Badań i Wyjazdów Zagranicznych	33.800
10.	Zakład Genetyki Medycznej	32.222
11.	Klinika Kardiochirurgii	22.600
12.	Klinika Onkologii	21.000
13.	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	20.200
14.	Pracownia Zgodności Tkankowej	16.400
15.	Zakład Zdrowia Publicznego	16.000
16.	Zakład Diagnostyki Obrazowej	15.900
17.	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	15.300
18.	Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	14.900
19.	Klinika Okulistyki	11.100
20.	Klinika Rehabilitacji	7.900
21.	Klinika Neurochirurgii	7.600
22.	Pracownia Antropologii	7.600
23.	Zespół Poradni Specjalistycznych	7.400
24.	Klinika Kardiologii	6.900
25.	Zakład Audiologii, Laryngologii i Foniatrii	6.800
26.	Klinika Urologii Dziecięcej	4.400
27.	Pion Zastępcy Dyrektora ds. Pielęgniarstwa	2.100



DZIAŁALNOŚĆ SZKOLENIOWA

Specjalizacje lekarzy w pediatrii

Nazwa kliniki	Liczba miejsc szkoleniowych	Wykorzystane miejsca (liczba osób w trakcie specjalizacji)		
		pracownicy	osoby spoza IPCZD	rezydenci
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	38	0	0	37
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	23	0	2	15
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	25	2	0	18
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	10	1	0	4
Klinika Kardiologii	10	1	0	7
Klinika Onkologii	6	0	0	3
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	4	0	0	2
Klinika Immunologii	4	0	0	0
Klinika Neurologii i Epileptologii	4	0	0	1
Łączna liczba miejsc specjalizacyjnych w pediatrii	124	4	2	87



Specjalizacje pracowników Instytutu

Liczba lekarzy specjalizujących się	41
w tym: rozpoczynających specjalizację od początku	
radiologię i diagnostykę obrazową	1
okulistykę	3
anestezjologię i intensywną terapię	2
w tym kontynuujących specjalizację	
pediatrię	4
diabetologię	1
gastroenterologię dziecięcą	4
genetykę kliniczną	3
nefrologię dziecięcą	1
otolaryngologię dziecięcą	1
transplantologię kliniczną	8
urologię dziecięcą	1
kardiologię dziecięcą	6
endokrynologię i diabetologię dziecięcą	1
pediatrię metaboliczną	1
neonatologię	1
immunologię kliniczną	2
neurologię dziecięcą	1
Liczba lekarzy, którzy kontynuują specjalizację poza IPCZD w ramach przyznanych miejsc akredytacyjnych w innych placówkach	2
neurochirurgię	1
hipertensjologię	1
Liczba lekarzy, którzy ukończyli specjalizację	12
pediatrię	1
genetykę kliniczną	1
neonatologię	2
nefrologię dziecięcą	1
onkologię i hematologię dziecięcą	1
kardiologię dziecięcą	1
transplantologię kliniczną	1
gastroenterologię dziecięcą	1
anestezjologię i intensywną terapię	1
medycynę nuklearną	1
neurologię dziecięcą	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 spoza IPCZD
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	pediatria metaboliczna	8	1	0	1
Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii	anestezjologia i intensywna terapia	25	2	21	0
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	diabetologia	6	1	0	0
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	endokrynologia i diabetologia dziecięca	9	1	4	0
Klinika Urologii	urologia dziecięca	5	1	0	2
Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci	stomatologia dziecięca	6	0	3	0
Poradnia Chirurgii Stomatologicznej dla Dzieci i Dorosłych	chirurgia stomatologiczna	3	0	0	1
Zakład Diagnostyki Obrazowej	radiologia i diagnostyka obrazowa	17	1	12	0
Klinika Kardiologii	kardiologia	5	0	1	0
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	neonatologia	12	1	3	0
Klinika Rehabilitacji	rehabilitacja medyczna	4	0	3	0
Zakład Genetyki Medycznej	genetyka kliniczna	6	3	0	1
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	nefrologia dziecięca	8	1	2	0
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	transplantologia kliniczna	4	3	0	0
Klinika Onkologii	onkologia i hematologia dziecięca	11	0	4	0
Klinika Immunologii	immunologia kliniczna	9	2	0	3
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	gastroenterologia	10	0	0	0
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	gastroenterologia dziecięca	20	4	10	0



Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	transplantologia kliniczna	8	1	0	0
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	chirurgia dziecięca	11	0	11	0
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	transplantologia kliniczna	4	4	0	0
Klinika Kardiologii	kardiologia dziecięca	16	6	2	5
w tym:		15	miejsc dla województwa mazowieckiego		
		1	miejsce dla województwa lubelskiego		
Klinika Neurologii i Epileptologii	neurologia dziecięca	14	1	7	1
Klinika Okulistyki	okulistyka	8	3	6	0
Ośrodek Audiologii i Foniatrii	audiologia i foniatria	4	0	1	0
Zakład Patologii	neuropatologia	3	0	0	1
Ośrodek Otolaryngologii	otolaryngologia dziecięca	2	1	1	0
Zakład Medycyny Nuklearnej	medycyna nuklearna	4	0	1	0
Ośrodek Psychiatrii dla Dzieci i Młodzieży	psychiatria dzieci i młodzieży	3	0	1	2



Specjalizacje lekarzy spoza IPCZD

Liczba lekarzy specjalizujących się	20
w tym: rozpoczynających specjalizację od początku	
chirurgię stomatologiczną	1
pediatrię	1
kontynuujących specjalizację	
pediatrię metaboliczną	1
urologię dziecięcą	2
neuropatologię	1
psychiatrię dzieci i młodzieży	2
pediatrię	1
neurologię dziecięcą	1
immunologię kliniczną	3
gastroenterologię dziecięcą	1
kardiologię dziecięcą	5
genetykę kliniczną	1
Liczba lekarzy, którzy ukończyli specjalizację	3
neurologię dziecięcą	3



Specjalizacje lekarzy rezydentów

Liczba rezydentów specjalizujących się		180
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	pediatria	37
Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci	stomatologia dziecięca	3
Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii	anestezjologia i intensywna terapia	21
Zakład Diagnostyki Obrazowej	radiologia i diagnostyka obrazowa	12
Klinika Okulistyki	okulistyka	6
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	pediatria	4
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	neonatologia	3
Klinika Rehabilitacji	rehabilitacja medyczna	3
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	pediatria	2
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	nefrologia dziecięca	2
Klinika Onkologii	pediatria	3
Klinika Onkologii	onkologia i hematologia dziecięca	4
Oddział Dzienny Psychiatrii Dzieci i Młodzieży	psychiatria dzieci i młodzieży	1
Klinika Neurologii i Epileptologii	pediatria	1
Klinika Neurologii i Epileptologii	neurologia dziecięca	7
Oddział Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii	audiologia i foniatria	1
Oddział Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii	otolaryngologia dziecięca	1
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	pediatria	18
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	gastroenterologia dziecięca	10
Klinika Kardiochirurgii	kardiochirurgia	1
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	chirurgia dziecięca	11
Klinika Kardiologii	pediatria	7
Klinika Kardiologii	kardiologia dziecięca	2
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	pediatria	15
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	endokrynologia i diabetologia dziecięca	4
Zakład Medycyny Nuklearnej	medycyna nuklearna	1



Liczba rezydentów, którzy ukończyli specjalizację	26
pediatrię	12
anestezjologię i intensywną terapię	3
radiologię i diagnostykę obrazową	2
endokrynologię i diabetologię dziecięcą	1
stomatologię dziecięcą	1
kardiologię dziecięcą	1
chirurgię dziecięcą	1
gastroenterologię	1
gastroenterologię dziecięcą	1
neurologię dziecięcą	1
onkologię i hematologię dziecięcą	1
rehabilitację medyczną	1



Specjalizacje magistrów

Fizjoterapeuci	
Liczba fizjoterapeutów, którzy kontynuują specjalizację poza IPCZD	1
Liczba fizjoterapeutów, którzy ukończyli specjalizację	0
Psychologowie	
Liczba psychologów, którzy kontynuują specjalizację poza IPCZD	3
Liczba psychologów, którzy ukończyli specjalizację	0
Farmaceuci	
Liczba farmaceutów, którzy kontynuują specjalizację poza IPCZD	1
Liczba farmaceutów, którzy ukończyli specjalizację	0

Szkolenia indywidualne magistrów w IPCZD	
W jednostkach organizacyjnych Instytutu przeskolono ogółem	31
w tym:	
w Klinice Rehabilitacji	6
w Laboratorium Badań Podstawowych	5
w Zakładzie Genetyki Medycznej	2
w Zakładzie Psychologii Zdrowia	3
w Zakładzie Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	11
w Zakładzie Medycyny Nuklearnej	1
w Ośrodku Psychiatrii dla Dzieci i Młodzieży	1
w Pracowni Zgodności Tkankowej	2

Diagnozy laboratoryjni	
Liczba diagnostów, którzy kontynuują specjalizację poza IPCZD	9
w tym:	
laboratoryjną genetykę medyczną	3
laboratoryjną diagnostykę medyczną	4
mikrobiologię medyczną	2
Liczba diagnostów, którzy ukończyli specjalizację	1
w tym:	
laboratoryjna immunologia medyczna	1
laboratoryjna genetyka medyczna	0



Liczba przeszkolonych lekarzy w klinikach i zakładach diagnostycznych z krajowych placówek medycznych	395
w tym:	
w Izbie Przyjęć	1
w Klinice Okulistyki	82
w Klinice Kardiologii	33
w Klinice Endokrynologii i Diabetologii	39
w Klinice Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	29
w Klinice Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	20
w Klinice Onkologii	23
w Klinice Kardiochirurgii	2
w Klinice Neurochirurgii	11
w Klinice Anestezjologii i Intensywnej Terapii	34
w Klinice Neurologii i Epileptologii	20
w Klinice Urologii Dziecięcej	15
w Klinice Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	10
w Klinice Immunologii	8
w Klinice Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	6
w Klinice Rehabilitacji	10
w Ośrodku Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii	12
w Ośrodku Psychiatrii dla Dzieci i Młodzieży	1
w Zakładzie Genetyki Medycznej	9
w Zakładzie Diagnostyki Obrazowej	12
w Zakładzie Patomorfologii	1
w Zakładzie Medycyny Nuklearnej	2
w Klinice Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	8
w Pracowni Zgodności Tkankowej	5
w Zespole Poradni Specjalistycznych, w tym:	2
• w Poradni Stomatologicznej dla Dzieci	2



Szkolenia indywidualne magistrów w IPCZD	
W jednostkach organizacyjnych Instytutu przeszkolono ogółem	31
w tym:	
w Klinice Rehabilitacji	6
w Laboratorium Badań Podstawowych	5
w Zakładzie Genetyki Medycznej	2
w Zakładzie Psychologii Zdrowia	3
w Zakładzie Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	11
w Zakładzie Medycyny Nuklearnej	1
w Ośrodku Psychiatrii dla Dzieci i Młodzieży	1
w Pracowni Zgodności Tkankowej	2

Łączna liczba staży zagranicznych w klinikach i zakładach diagnostycznych	2
Liczba przeszkolonych magistrów w klinikach i zakładach diagnostycznych z zagranicznych placówek medycznych	2
w tym:	
w Klinice Rehabilitacji	1
w Zakładzie Patomorfologii	1

Szkolenia wewnątrzoddziałowe w 2023 r.

Szkolenia wewnątrzoddziałowe – liczba szkoleń	
Liczba szkoleń wewnętrznych zorganizowanych w Klinikach i Zakładach łącznie	32
w tym:	
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	10
Klinika Kardiologii	3
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	10
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	1
Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci, Poradnia Chirurgii Stomatologicznej dla Dzieci i Dorosłych	8



Praktyki zawodowe w IPCZD w 2023 r.

Praktyki zawodowe	
Praktyki studenckie / zawodowe w ramach zawartych umów i porozumień – łączna liczba praktykantów	410
w tym:	
Apteka Szpitalna	17
Klinika Rehabilitacji	50
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	164
Klinika Onkologii	1
Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii	3
Klinika Neurologii i Epileptologii	7
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	10
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	1
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	5
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	6
Klinika Urologii	2
Klinika Neurochirurgii	144
Praktyki studenckie / zawodowe w ramach indywidualnych zgłoszeń – łączna liczba uczestników	16
w tym:	
Apteka Szpitalna	2
Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii	1
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	1
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2
Klinika Kardiologii	2
Klinika Kardiochirurgii	1
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	1
Klinika Okulistyki	1
Klinika Neurologii i Epileptologii	1
Klinika Rehabilitacji	3
Izba Przyjęć	1
Inne szkolenia studentów – łączna liczba	25
w tym:	
Wizyty obserwacyjne	9
Studenci Erasmus+	1
Studenci EUROMED	15



Seminaria i zajęcia kliniczne w ramach realizowanych przedmiotów (2023 r.)

Seminaria i zajęcia kliniczne w ramach realizowanych przedmiotów	
Zajęcia kliniczne realizowane w 5-osobowych grupach w klinikach IPCZD oraz seminaria prowadzone cyklicznie dla wszystkich grup studenckich zgodnie z programem i harmonogramem nauczania dla danego przedmiotu – łączna liczba studentów	
w tym:	
Uczelnia Łazarskiego – semestr letni	
Pediatria – IV rok	67
Pediatria – V rok	65
Propedeutyka pediatrii – III rok	64
Rehabilitacja – V rok	64
Razem	260
Uczelnia Łazarskiego – semestr jesienny	
Pediatria – IV rok	61
Pediatria – V rok	67
Pediatria – VI rok	33
Propedeutyka pediatrii – III rok	73
Transplantologia – V rok	66
Razem	300
Uniwersytet Kardynała Stefana Wyszyńskiego – semestr letni	
Propedeutyka Pediatrii – III rok	84
Pediatria – IV rok	61
Immunologia kliniczna – III rok	60
Razem	205
Uniwersytet Kardynała Stefana Wyszyńskiego – semestr zimowy	
Propedeutyka Pediatrii – III rok	58
Pediatria – IV rok	63
Pediatria – V rok	62
Immunologia kliniczna – III rok	40
Razem	223
Uczelnia Medyczna im. Marii Skłodowskiej-Curie – semestr letni	
Propedeutyka Pediatrii – III rok	20
Razem	20



Posiedzenia naukowo-szkoleniowe w 2023 r.

Jednostka organizacyjna	Temat posiedzenia	Referent/Referenci	Data	Liczba uczestników
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Wpływ nowoczesnej diagnostyki i terapii na zmianę wskazań do przeszczepienia wątroby u dzieci	prof. dr hab. n. med. Irena Jankowska, prof. dr hab. n. med. Ryszard Grenda, dr n. med. Dariusz Rokicki, dr n. med. Hanna Dmeńska, prof. dr hab. n. med. Piotr Socha, dr n. med. Dorota Gliwicz-Miedzińska	10.01.2023 r.	79
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Powiększenie wątroby/ śledziony widziane oczami metabolika, immunologa i hepatologa	prof. dr hab. n. med. Anna Tyłki-Szymańska, dr n. med. Maja Klaudel-Dreszler, prof. dr hab. n. med. Joanna Pawłowska	24.01.2023 r.	73
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych Klinika Endokrynologii i Diabetologii	Jeść czy nie jeść? A jeśli jeść, to co. Blaski i cienie farmakoterapii otyłości	dr n. med. Katarzyna Popińska, lek. med. Agnieszka Szadkowska, mgr Aleksandra Żyła-Pawlak, mgr Alicja Syc lek. med. Beata Lech, lek. med. Zuzanna Piechnik, dr hab. n. med. Marta Wysocka-Mincewicz	07.02.2023 r.	156
Klinika Kardiologii	Tępy uraz klatki piersiowej – czy konieczna konsultacja kardiologa?	dr hab. n. med. Małgorzata Żuk	28.02.2023 r.	39
Klinika Okulistyki Ośrodek Otolaryngologii	Leczenie wrodzonej niedrożności dróg łzowych z użyciem technik endoskopowych. Powikłania ostrego zapalenia ucha środkowego ze szczególnym uwzględnieniem zakrzepicy zatoki esowatej. Prezentacja przypadków	dr n. med. Anna Rogowska, dr n. med. Teresa Ryczer-Sikora	14.03.2023 r.	69
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	Choroby mitochondrialne: fenotypy i problemy diagnostyczne na podstawie prezentowanych przypadków	lek. med. Dorota Wesół-Kucharska, dr n. med. Dariusz Rokicki	28.03.2023 r.	76
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	Niedobór wzrostu – algorytm diagnostyczny. Aktualne możliwości leczenia niedoboru wzrostu ludzkim rekombinowanym hormonem wzrostu (rhGH) w ramach programów lekowych	lek. med. Patrycja Dasiewicz, dr n. med. Anna Świąder-Leśniak, dr n. med. Elżbieta Moszczyńska, dr n. med. Agnieszka Bogusz-Wójcik	04.04.2023 r.	110



Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	Choroby metaboliczne z ekspresją w wątrobie	dr hab. n. med. Patryk Lipiński	18.04.2023 r.	33
Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	Diagnostyka różnicowa hiperkalcemii związanej z witaminą D przy użyciu profilowania metabolitów witaminy D w surowicy	dr n.med. Edyta Czekuć-Kryśkiewicz, dr n. med. Marek Wójcik, mgr inż. Ewa Kowalska	09.05.2023 r.	79
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	Wrodzone zaburzenia glikozylacji w diagnostyce różnicowej znanych prezentacji klinicznych	lek. med. Milena Greczan, lek. med. Joanna Wiktorowicz	23.05.2023 r.	93
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka / Zakład Zdrowia Publicznego	Zalety i ograniczenia badań przekrojowych i kohortowych. Doświadczenia IPCZD	dr hab. n. med. Dariusz Grusfeld, prof. Instytutu, dr n. med. Zbigniew Kułaga	06.06.2023 r.	69
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	Niepełnosprawność intelektualna z perspektywy pediatrii metabolicznej	dr n. med. Dariusz Rokicki, lek. med. Małgorzata Średzińska	20.06.2023 r.	84
Klinika Neurologii i Epileptologii	Najmłodszy w Polsce pacjenci poddani trombektomii mechanicznej z powodu udaru niedokrwiennego: co każdy powinien wiedzieć o udarze u dzieci	prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak, lek. med. Jakub Zubko	03.10.2023 r.	102
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	Pies w szpitalu – fakty i mity na temat dogoterapii. Jak szerokoprzepustowe badania genetyczne zmieniły diagnostykę wrodzonych chorób metabolicznych	lek. med. Anna Smorczevska-Kiljan lek. med. Małgorzata Średzińska	17.10.2023 r.	115
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii / Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów / Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii	Panel dyskusyjny: Ostra niewydolność wątroby – wyzwanie wielodyscyplinarne	Moderator: prof. dr hab. n. med. Piotr Kaliciński prof. dr hab. n. med. Irena Jankowska, prof. dr hab. n. med. Joanna Pawłowska, prof. dr hab. n. med. Marek Szymczak, dr hab. n. med. Łukasz Obrycki, prof. Instytutu dr n. med. Małgorzata Mikaszewska-Sokolewicz, lek. med. Elżbieta Pietraszek, lek. med. Andrzej Byszewski	31.10.2023 r.	154
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych / Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	Rodzinna krzywica hipofosfatemiczna – historia naturalna, różnicowanie i współczesne leczenie Kość jako narząd endokryny	dr n. med. Dariusz Rokicki dr n. med. Edyta Czekuć-Kryśkiewicz, dr n. farm. Maciej Jaworski	14.11.2023 r.	104



Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych / Klinika Neurologii i Epileptologii	Dieta ketogenna w praktyce klinicznej. Czy można „wypalić” padaczkę? – nowe metody inwazyjnego leczenia padaczki	dr n. med. Ewa Ehmke vel Emczyńska-Seliga, lek. med. Magdalena Kaczor lek. med. Magdalena Kaczorowska- Frontczak, lek. med. Wojciech Nowak	28.11.2023 r.	118
Ośrodek Otolaryngologii, Audiologii i Foniatrii / Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Wysiękowe zapalenie ucha środkowego i zapalenie krtani a refluku żołądkowo- przełykowy	Moderator: prof. dr hab. n. med. Piotr Socha, dr n. med. Tomasz Grochowski, prof. dr hab. n. med. Grzegorz Oracz, lek. med. Adrianna Czaplą	12.12.2023 r.	97
Klinika Okulistyki	Farmakoterapia zakażeń bakteryjnych narządu wzroku i najczęstsze błędy w leczeniu Zapalenie nerwu wzrokowego u dzieci – problemy diagnostyczne	dr n. med. Klaudia Rakusiewicz dr n. med. Joanna Jędrzejczak- Młodziejewska	19.12.2023 r.	76
Łączna liczba uczestników				1726



Wykaz kursów obowiązkowych dla lekarzy realizowanych w ramach kształcenia specjalizacyjnego w IPCZD w 2023 r.

Tytuł	Kierownik naukowy kursu	Organizator	Nr kursu	Charakter kursu	Termin	Liczba uczestników
Diagnostyka i leczenie wad wrodzonych serca – część I	dr n. med. Monika Kowalczyk-Domagala	Katedra Kardiologii Dziecięcej	01-762/3-02-001-2023	obowiązkowy w kardiologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	16-20.01.2023 r.	12
Gastroenterologia dziecięca	prof. dr hab. n. med. Piotr Socha	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/3-01-007-2023	obowiązkowy w gastroenterologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	30.01-03.02.2023 r.	8
Neuroinfekcje	dr hab. n. med. Dorota Dunin-Wąsowicz	Katedra Neurologii Dziecięcej	01-763/3-02-002-2023	obowiązkowy w neurologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	09.03.2023 r.	27
Diagnostyka i leczenie zaburzeń przewodzenia i rytmu serca u dzieci	prof. dr hab. n. med. Katarzyna Bieganowska	Katedra Kardiologii Dziecięcej	01-762/3-04-003-2023	obowiązkowy w kardiologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	13-17.03.2023 r.	12
Diagnostyka i leczenie wad wrodzonych serca – część II	dr n. med. Małgorzata Żuk	Katedra Kardiologii Dziecięcej	01-762/3-03-002-2023	obowiązkowy w kardiologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	20-24.03.2023 r.	14
Podstawy gastroenterologii dziecięcej dla lekarzy pediatrów oraz medycyny rodzinnej	prof. dr hab. n. med. Grzegorz Oracz	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/0-00-001-2023	doskonalący dla lekarzy pediatrów i medycyny rodzinnej	20-21.03.2023 r.	96
Rehabilitacja osób w wieku rozwojowym – KURS STACJONARNY	dr n. med. Maria Grochowska	Klinika Rehabilitacji	01-728/3-09-012-2023	obowiązkowy w rehabilitacji medycznej – specjalizacja modułowa	27-31.03.2023 r.	20
Padaczka i inne stany napadowe	dr hab. n. med. Dorota Dunin-Wąsowicz	Katedra Neurologii Dziecięcej	01-763/3-05-005-2023	obowiązkowy w neurologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	24-26.04.2023 r.	29
Kurs atestacyjny z endokrynologii i diabetologii dziecięcej	dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki	Klinika Endokrynologii i Diabetologii		obowiązkowy w endokrynologii i diabetologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	12-26.05.2023 r.	20
Wybrane patologie układu krążenia	prof. dr hab. n. med. prof. IPCZD, prof. CMKP Lidia Ziółkowska	Katedra Kardiologii Dziecięcej	01-762/3-05-004-2023	obowiązkowy w kardiologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	15-19.05.2023 r.	21

Choroby nerwowo-mięśniowe	dr hab. n. med. Dorota Dunin-Wąsowicz	Katedra Neurologii Dziecięcej	01-763/3-06-006-2023	obowiązkowy w neurologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	18-19.05.2023 r.	23
Hepatologia w pigułce dla lekarzy pediatrów oraz medycyny rodzinnej	prof. dr hab. n. med. Irena Jankowska	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/0-00-003-2023	doskonalący dla lekarzy pediatrów i medycyny rodzinnej	22-23.05.2023 r.	44
Mózgowe porażenie dziecięce – KURS STACJONARNY	dr n. med. Maria Grochowska	Klinika Rehabiliacji	01-728/3-10-014-2023	obowiązkowy w rehabilitacji medycznej – specjalizacja modułowa	29-31.05.2023 r.	11
Hepatologia	prof. dr hab. n. med. Irena Jankowska	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/3-03-009-2023	obowiązkowy w gastroenterologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	29.05-02.06.2023 r.	9
Podstawy leczenia żywieniowego dla lekarzy pediatrów oraz medycyny rodzinnej	prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/0-00-005-2023	doskonalący dla lekarzy pediatrów i medycyny rodzinnej	05-06.06.2023 r.	45
Wprowadzenie do specjalizacji w dziedzinie neurologii	dr hab. n. med. Dorota Dunin-Wąsowicz	Katedra Neurologii Dziecięcej	01-763/3-01-001-2023	obowiązkowy w neurologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	12-16.06.2023 r.	30
Wprowadzenie do specjalizacji w dziedzinie nefrologii dziecięcej	prof. dr hab. n. med. Mieczysław Litwin	Katedra Nefrologii Dziecięcej	01-798/3-01-001-2023	obowiązkowy w nefrologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	12-15.06.2023r.	16
Rehabilitacja osób w wieku rozwojowym - KURS STACJONARNY	dr n. med. Maria Grochowska	Klinika Rehabiliacji	01-728/3-09-013-2023	obowiązkowy w rehabilitacji medycznej – specjalizacja modułowa	18-22.09.2023r.	9
Postępy w kardiologii wrodzonych wad serca	dr hab. n. med. Andrzej Kansy, prof. IPCZD	Klinika Kardiologii	01-747/3-02-003-2023	obowiązkowy w kardiologii – specjalizacja modułowa	25-27.09.2023 r.	9
Gastroenterologia, hepatologia, żywienie dzieci	dr hab. n. med. Grzegorz Oracz, prof. IPCZD	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/3-02-008-2023	obowiązkowy w gastroenterologii dziecięcej – specjalizacja jednolita po 2019r.	02-13.10.2023 r.	12
Neuroonkologia dziecięca	dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska, prof. IPCZD	Klinika Onkologii	01-755/5-05-006-2023	obowiązkowy w onkologii i hematologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	16-18.10.2023 r.	8
Wprowadzenie do specjalizacji w dziedzinie urologii dziecięcej	dr hab. n. med. Małgorzata Baka-Ostrowska	Klinika Urologii Dziecięcej	01-791/3-01-002-2023	obowiązkowy w urologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	23-27.10.2023 r.	4
Postępy w immunologii klinicznej. Pierwotne i wtórne niedobory odporności	dr hab. n. med. Małgorzata Pac, prof. IPCZD	Klinika Immunologii	01-746/5-04-004-2023	obowiązkowy w immunologii klinicznej – specjalizacja modułowa	23-24.10.2023 r.	16

Onkoneurologia	dr hab. n. med. Dorota Dunin-Wąsowicz	Katedra Neurologii Dziecięcej	01-763/3-03-003-2023	obowiązkowy w neurologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	24-25.10.2023 r.	28
Podstawy leczenia żywieniowego dla lekarzy pediatrów oraz medycyny rodzinnej	prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/0-00-006-2023	doskonalący dla lekarzy pediatrów i medycyny rodzinnej	06-07.11.2023 r.	45
Neurourologia dziecięca	dr n. med. Lidia Skobejko-Włodarska	Klinika Urologii Dziecięcej	01-791/5-04-006-2023	obowiązkowy w urologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	06-07.11.2023 r.	8
Wprowadzenie do specjalizacji w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej z elementami statystyki i medycyny opartej na faktach (EBM)	dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	01-796/5-01-003-2023	obowiązkowy w endokrynologii i diabetologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	06-15.11.2023 r. odwołany	
Postępy w onkologii dziecięcej	dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska, prof. IPCZD	Klinika Onkologii	01-755/3-02-005-2023	obowiązkowy w onkologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	13-17.11.2023r. - odwołany	
Choroby neurometaboliczne	dr n. med. Dariusz Rokicki	Klinika Pediatrii	01-795/5-05-003-2023	obowiązkowy w pediatrii metabolicznej – specjalizacja modułowa	13-14.11.2023 - odwołany	
Podstawy gastroenterologii dziecięcej dla lekarzy pediatrów oraz medycyny rodzinnej	prof. dr hab. n. med. Grzegorz Oracz	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/0-00-002-2023	doskonalący dla lekarzy pediatrów i medycyny rodzinnej	13-14.11.2023 r.	110
Wprowadzenie do genetyki klinicznej	prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska	Zakład Genetyki Medycznej	01-709/3-01-006-2023	obowiązkowy w genetyce klinicznej – specjalizacja modułowa	13-17.11.2023 r.	5
Postępujące encefalopatie	dr hab. n. med. Dorota Dunin-Wąsowicz	Katedra Neurologii Dziecięcej	01-763/3-04-004-2023	obowiązkowy w neurologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	15-17.11.2023 r.	26
Endourologia dziecięca	dr n. med. Piotr Gastoł	Klinika Urologii Dziecięcej	01-791/5-02-005-2023	obowiązkowy w urologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	20-22.11.2023 r.	11
Pierwotne i wtórne nefropatie	prof. dr hab. n. med. Mieczysław Litwin	Katedra Nefrologii Dziecięcej	01-798/3-02-002-2023	obowiązkowy w nefrologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	20-22.11.2023r. odwołany	
Hepatologia w pigułce dla lekarzy pediatrów oraz medycyny rodzinnej	prof. dr hab. n. med. Irena Jankowska	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/0-00-004-2023	doskonalący dla lekarzy pediatrów i medycyny rodzinnej	20-21.11.2023 r.	55

Postępy w kardiologii wrodzonych wad serca u noworodka	dr hab. n. med. Andrzej Kansy, prof. IPCZD	Klinika Kardiologii	01-747/3-03-004-2023	obowiązkowy w kardiologii – specjalizacja modułowa	20-22.11.2023 r.	11
Opieka stomatologiczna nad dzieckiem z zaburzeniami ogólnoustrojowymi i chorobą przewlekłą - STACJONARNY	dr n. med. Ewa Krasuska-Sławińska	Poradnia Stomatologii Dziecięcej	01-785/3-02-001-2023	obowiązkowy w stomatologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	20-24.11.2023 r.	9
Chirurgia onkologiczna i onkologia dziecięca	dr n. med. Adam Kowalski	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	01-702/5-08-005-2023	obowiązkowy w chirurgii dziecięcej – specjalizacja modułowa	27.11-01.12.2023 r.	25
Transplantologia kliniczna	dr n. med. Jacek Rubik	Katedra Nefrologii Dziecięcej	01-798/3-04-004-2023	obowiązkowy w nefrologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	27-29.11.2023r. odwołany	
Neurologia dziecięca	dr hab. n. med. Dorota Dunin-Wąsowicz	Katedra Neurologii Dziecięcej	01-718/3-02-016-2023	obowiązkowy w neurologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	04-08.12.2023 r.	74
Wprowadzenie do specjalizacji w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej	dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	01-796/3-01-002-2023	obowiązkowy w endokrynologii i diabetologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	04-08.12.2023 r. - odwołany	
Nowotwory układu moczowo-płciowego	dr n. med. Piotr Gastoń	Klinika Urologii Dziecięcej	01-791/5-05-003-2023	obowiązkowy w urologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	04-05.12.2023 stacjonarny	8
Leczenie żywieniowe	prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/3-04-010-2023	obowiązkowy w gastroenterologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	04-08.12.2023 r.	16
Zaburzenia różnicowania płci	dr hab. n. med. Małgorzata Baka-Ostrowska	Klinika Urologii Dziecięcej	01-791/5-06-004-2023	obowiązkowy w urologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	06-08.12.2023 r.	10
Dializoterapia	dr n. med. Jacek Rubik	Katedra Nefrologii Dziecięcej	01-798/3-03-003-2023	obowiązkowy w nefrologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	11-13.12.2023r. - odwołany	
Podstawy leczenia żywieniowego u dzieci	dr n. med. Małgorzata Łyszkowska	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	01-702/5-04-006-2023	obowiązkowy w chirurgii dziecięcej – specjalizacja modułowa	19-21.12.2023r. - odwołany	
Łączna liczba uczestników						936

Działalność szkoleniowo-naukowa pracowników Pionu Pielęgniarskiego

Realizacja kształcenia przeddyplomowego w IPCZD

Współpraca z wyższymi uczelniami w zakresie realizacji praktyk studenckich – na podstawie umów

Lp.	Nazwa uczelni	Miasto	Kierunek	Okres realizacji umowy	Liczba studentów w 2023 r.
1.	Uniwersytet Kardynała Stefana Wyszyńskiego	Warszawa	pielęgniarstwo	umowa bezterminowa	43
2.	Uczelnia Łazarskiego	Warszawa	pielęgniarstwo	umowa do 30.09.2023 r.	0
3.	Lubelska Akademia WSEI	Lublin	pielęgniarstwo	umowa do 31.12.2024 r.	0
4.	Uczelnia Medyczna im. T. Koźłuka	Warszawa	pielęgniarstwo	umowa do 30.09.2024 r.	1

Praktyki indywidualne

Lp.	Uczelnia	Liczba studentów
1.	Akademia Humanistyczno-Ekonomiczna w Łodzi	3
2.	Warszawska Uczelnia Medyczna im. T. Koźłuka	1
3.	Uniwersytet Medyczny w Lublinie	2
4.	Warszawska Akademia Medyczna N. Stosowanych Warszawa, ul. Rydygiera	4
5.	Uczelnia Medyczna im. Marii Skłodowskiej-Curie w Warszawie	5
6.	Lubelska Akademia WSEI Lublin	2
7.	Uniwersytet Jagielloński	1
8.	Akademia Nauk Stosowanych w Łodzi	4

Realizacja kształcenia podyplomowego w IPCZD

	Ośrodki kształcenia	Miejscowość	Rodzaj kształcenia		Liczba osób
1.	Instytut Kształcenia Podyplomowego Kadr Medycznych Warszawskiej Uczelni Medycznej im. T. Koźłuka	Warszawa	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa opieki paliatywnej	staże	12
2.	Warszawska Uczelnia Medyczna im. T. Koźłuka	Warszawa	Specjalizacja – pielęgniarstwo epidemiologiczne	staże	8
3.	Okręgowa Izba Pielęgniarek i Położnych Regionu Siedleckiego	Siedlce	Kurs kwalifikacyjny w dziedzinie pielęgniarstwa kardiologicznego	staże	21
4.	Wojskowy Instytut Medyczny	Warszawa	Specjalizacja – pielęgniarstwo operacyjne	staże	19
5.	Wojskowy Instytut Medyczny	Warszawa	Kurs kwalifikacyjny – pielęgniarstwo onkologiczne	staże	29
6.	Akademia Zdrowia Izabela Łajs	Justynów	Specjalizacja – pielęgniarstwo onkologiczne	staże	50
7.	Akademia Zdrowia Izabela Łajs	Justynów	Specjalizacja – pielęgniarstwo pediatryczne	staże	30
8.	Ośrodek Kształcenia Podyplomowego Pielęgniarek i Położnych Sp. z o.o.	Rzeszów	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa opieki paliatywnej	staże	22
9.	Entermed Sp. z o.o	Katowice	Kurs kwalifikacyjny w dziedzinie pielęgniarstwa anestezjologicznego i intensywnej opieki	staże	Umowa aktywna
10.	Ewdomed Sp. z .o.o,	Konstancin	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa opieki paliatywnej	staże	Umowa aktywna



Podnoszenie kwalifikacji zawodowych przez pracowników Pionu Pielęgniarskiego w 2023 r.

Lp.	Tytuł (studia ukończone w 2023 r.)	Liczba personelu
	Studia wyższe	
1.	Magister pielęgniarstwa	55
2.	Licencjat pielęgniarstwa	8
	w trakcie	
1.	Magister pielęgniarstwa	76
2.	Licencjat pielęgniarstwa	16
	Studia podyplomowe	
1.	Prawo medyczne i bioetyka	1
2.	Organizacja i zarządzanie w ochronie zdrowia	1

Udział w szkoleniach nadających uprawnienia / wiedzę / doświadczenie do wykonywania świadczeń medycznych i ratowniczych

Lp.	Nazwa szkolenia	Liczba uczestników
1.	Szkolenie dla pielęgniarek i położnych dokonujących przetaczania krwi i jej składników w zakresie PODSTAWOWYM	49
2.	Szkolenie dla pielęgniarek i położnych dokonujących przetaczania krwi i jej składników w zakresie UZUPEŁNIAJĄCYM	139
3.	NADANIE UPRAWNIENI – Wstrzyknięcia dożylna, kroplowe przetaczanie dożylnych płynów innych niż krew i środki krwiopochodne – egzamin końcowy.	16
4.	Resuscytacja krążeniowo-oddechowa – pielęgniarki/położne na podstawie dostarczonych certyfikatów do DPPIW	155
5.	Szkolenie z zakresu praw pacjenta i odpowiedzialności zawodowej pielęgniarki i położnej	346
6.	Szkolenie w zakresie pobierania materiału do badań – zautomatyzowany system posiewów próbek mikrobiologicznych WASP	321

Udział pracowników Pionu Pielęgniarskiego w innych formach szkoleń

Szkolenia wewnętrzne

Lp.	Nazwa szkolenia	Liczba uczestników
1.	Aparat tlenoterapii wysokoprzepływowej; kwiecień-maj 2023 r. (OKO)	15
2.	Szkolenie „Terapia z użyciem Cytosorb”; 29.03 i 05.04.2023 r.	7
3.	Szkolenie z obsługi respiratora Servo; 11.04.2023 r.	15
4.	Cewnikowanie przerywane – prowadząca Agata Dymowska, przedstawiciel medyczny Coloplast; 02.10.2023 r.	11
5.	Warsztaty w zakresie obsługi igły Hubera zorganizowane przez wytwórcę Firmę VYGON	8
6.	Opieka nad pacjentem z wyłonioną stomią: organizator – Canpol, miejsce szkolenia: Klinika Urologii IPCZD	2
7.	Standard w cewnikowaniu przerywanym (16.05.2023 r.), organizator: Coloplast. Miejsce szkolenia: Klinika Neurochirurgii IPCZD.	9



Szkolenia zewnętrzne

Lp.	Nazwa szkolenia	Liczba uczestników
1.	Higiena jamy ustnej w profilaktyce VAP, systemy infuzyjne na miarę XXI wieku, Promed 07-08.09.2023 r. Stryków	2
2.	Pielęgniarka i EEG warsztaty techniczne dotyczące najlepszych praktyk w Oddziale Monitorowania Padaczki, organizator EpiCARE, 31.05.2023 r. Utrecht, Holandia	2
3.	Resuscytacja oddechowo-krążeniowa noworodka – 09.11.2023 r.	1
4.	Spotkanie edukacyjne I. Pompa elastomerowa – leczenie w domu II. Porty naczyniowe – praktyka w pigułce III. Dostępny obwodowy w praktyce	4
5.	„Czy trzeba się bać rzecznika odpowiedzialności zawodowej” – spotkanie edukacyjne – 12.09.2023 r. Warszawa, WOIP	3
6.	Nietypowe zastosowanie artykułów spożywczych. Uzależnienia, konsekwencje i co dalej – spotkanie edukacyjne, 06.06.2023 r. Warszawa, WOIP	2
7.	Szkolenie stacjonarne z zakresu PIERWSZEJ POMOCY. Metromedica. 31.03.2023 r. Certyfikat.	1
8.	Żywność dzieci z chorobami neurologicznymi (23.11.2023 r.). Organizator: Nutricia. Miejsce szkolenia: Klinika Budzik.	3



Kształcenie podyplomowe pracowników

Lp.	Rodzaj kształcenia podyplomowego	Liczba uczestników
Ukończone		
1.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa anestezyjologicznego i intensywnej terapii	14
2.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa pediatrycznego	43
3.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa chirurgicznego	11
4.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa operacyjnego	4
5.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa internistycznego	1
6.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa opieki długoterminowej	1
7.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa epidemiologicznego	1
8.	Kurs kwalifikacyjny w dziedzinie pielęgniarstwa onkologicznego	4
9.	Kurs kwalifikacyjny w dziedzinie pielęgniarstwa kardiologicznego	3
10.	Kurs kwalifikacyjny w dziedzinie pielęgniarstwa nefrologicznego	2
11.	Kurs specjalistyczny – resuscytacja krążeniowo-oddechowa	6
12.	Kurs specjalistyczny – dializoterapia	2
13.	Kurs specjalistyczny – interpretacja zapisu EKG	6
14.	Kurs specjalistyczny – szczepienia ochronne	2
15.	Kurs specjalistyczny – pielęgnowanie pacjenta dorosłego wentylowanego mechanicznie	1
16.	Kurs specjalistyczny – opieka nad pacjentem ze stomią jelitową	1
17.	Kurs specjalistyczny – wywiad i badanie fizykalne	5
18.	Kurs specjalistyczny – ordynowanie leków	2
19.	Kurs specjalistyczny – opieka nad pacjentem wymagającym wysokoprzepływowej terapii tlenem	5
20.	Kurs specjalistyczny – porty naczyniowe	2
21.	Kurs specjalistyczny – komunikowanie interpersonalne w pielęgniarstwie – KOM/7/Warszawa	37
W trakcie		
1.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa anestezyjologicznego i intensywnej terapii	9
2.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa pediatrycznego	38
3.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa chirurgicznego	20
4.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa onkologicznego	1
5.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa operacyjnego	2
6.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa internistycznego	1
7.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa neonatologicznego	1
8.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa psychiatrycznego	1
9.	Kurs specjalistyczny EKG	1



Konferencje – udział czynny

Lp.	Nazwa i termin konferencji
1.	Szewczyk A. 28.03.2023 r. udział w konferencji online „4 Pory Roku z Diabetologią” – WIOSNA, organizator Polska Federacja Edukacji w Diabetologii, prowadzenie spotkania
2.	Szewczyk A., Kobos E. 21.04.2023 r. udział w XXIII Międzynarodowej Interdyscyplinarnej Konferencji Naukowo-Szkoleniowej im. dr n. med. Janiny Fetlińskiej pt. „Dziecko z problemami zdrowotnymi w przedszkolu i szkole. Perspektywa pedagogiczna, psychologiczna, medyczna”, Ciechanów, współprowadzenie warsztatów „Dziecko w środowisku nauczania i wychowania”
3.	Szewczyk A, Kobos E. 18-20.05.2023 r., udział w XXIV Zjeździe Naukowym Polskiego Towarzystwa Diabetologicznego, współprzewodnicząca Sesji Pielęgniarskiej i Edukacji w Cukrzycy, wystąpienie „Opieka koordynowana w diabetologii – udział pielęgniarki POZ w realizacji porad edukacyjnych”, Katowice
4.	Szewczyk A. 17.06.2023 r., udział i organizacja XVII Ogólnopolskiej Konferencji Polskiej Federacji Edukacji w Diabetologii (PFED) „Edukacja diabetologiczna na karuzeli życia”, Warszawa
5.	Szewczyk A. 25.05.2023 r., udział w konferencji „Współczesne wyzwania i kierunki rozwoju nowoczesnego pielęgniarstwa”, wystąpienie „Cukrzyca kołem się toczy. Wyzwania dla współczesnego pielęgniarstwa”, organizator: Wyższa Szkoła Inżynierii, Warszawa
6.	Szewczyk A. 03.10.2023 r., udział w konferencji online 4 Pory Roku z Diabetologią”, organizator Polska Federacja Edukacji w Diabetologii, prowadzenie spotkania, wystąpienie: „Profilaktyka neuropatii cukrzycowej w rekomendacjach krajowych i światowych. Jakich informacji może udzielić pielęgniarka”
7.	Szewczyk A. 29.09.2023 r., udział w I Sympozjum Polskiego Towarzystwa Farmacji Klinicznej i współprowadzenie warsztatów „Praktyczne aspekty multidyscyplinarnej opieki nad pacjentem diabetologicznym w przychodni POZ”, Warszawa
8.	Kobos E, Szewczyk A, Dziedzic B, Sienkiewicz Z. i wsp.: Loneliness among children and adolescents with type 1 diabetes mellitus – a cross-sectional study. „Nurses together: a force for global health”, ICN Congress, 01-05.07.2023 r. Montreal, Kanada; plakat
9.	Kobos E, Szewczyk A, Dziedzic B.: Postrzeganie samotności wśród dzieci. Ogólnopolska Konferencja Naukowo – Szkoleniowa z Sesją Studencką. Nasze pielęgniarki nasza przyszłość. Warszawa 26.05.2023 r., wystąpienie
10.	II Neonatologiczna Konferencja Pielęgniarek i Położnych NEOCENTRUM NURSE „Wyzwania w pielęgnacji noworodka z wadą wrodzoną”, organizator – Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka i Niemowlęcia IPCZD, 11.03.2023 r., wykład „Jak pielęgnować noworodka według zasady <i>minimal handling</i> w realiach oddziału intensywnej terapii”
11.	VIII Ogólnopolska Konferencja „Pediatria i Pielęgniarstwo Pediatryczne – Nowe Wyzwania”, 19-20.06.2023 r., „Jak pielęgnować noworodka według zasady <i>minimal handling</i> w realiach oddziału intensywnej terapii – model zintegrowanej opieki nad noworodkiem
12.	II Konferencja PPTIP NEONURSING 2023 r., organizator – Polskie Towarzystwo Pielęgniarek i Położnych Neonatologicznych – 23.09.2023 r. „Noworodek z hiperamonemią”
13.	Szewczyk A. 16.05.2023 r., udział w konferencji online „4 Pory Roku z Diabetologią”, WIOSNA, organizator Polska Federacja Edukacji w Diabetologii, prowadzenie spotkania
14.	Szewczyk A. 22.04.2023 r., udział w seminarium „Wiosenne spotkania w Akademii Białskiej”, wystąpienie „Zalecenia w pielęgniarstwie i położniczej opiece diabetologicznej”, Biała Podlaska
15.	Tarłowska A. 17.06.2023 r., udział w XVII Ogólnopolskiej Konferencji Polskiej Federacji Edukacji w Diabetologii (PFED) „Edukacja diabetologiczna na karuzeli życia”, Warszawa
16.	Skoczeń R. 28.03.2023 r., udział w konferencji online „4 Pory Roku z Diabetologią”, WIOSNA, organizator Polska Federacja Edukacji w Diabetologii
17.	Skoczeń R. 17.06.2023 r., udział w XVII Ogólnopolskiej Konferencji Polskiej Federacji Edukacji w Diabetologii (PFED) „Edukacja diabetologiczna na karuzeli życia”, Warszawa
18.	dr n. o zdr. Dróżdż-Kubicka E., 19-20.06.2023 r., Ostróda, IX Ogólnopolska Konferencja Naukowa „Pediatria i pielęgniarstwo pediatryczne - nowe wyzwania”



Konferencje – udział bierny

Lp.	Nazwa i termin konferencji	Liczba uczestników z IPCZD
1.	„Współczesne oblicze pielęgniarstwa” – 24.11.2023 r., Warszawa, WOIPiP	3
2.	VIII Konferencja POST ISPAD/ADA/ATTD „Troska o uśmiech w życiu z cukrzycą” 14.01.2023 r., udział online	1
3.	XX Jubileuszowe Sympozjum „Interdyscyplinarne problemy chirurgii dziecięcej”, Invest-Druk, 08-09.12.2023 r.	2
4.	Forum Pielęgniarstwa Anestezjologicznego, Evereth, 31.05-02.06.2023 r.	1
5.	IX Sympozjum Standardy Gastroenterologiczne, Hepatologiczne i Żywieniowe w Praktyce Lekarza Rodzinnego i Pediatri, 17-18.11.2023 r.	12
6.	Monitorowanie funkcji mózgu, 16-22.11.2023 r.	29
7.	Niewydolność wątroby	2
8.	„Organizacja pracy, prawo i bezpieczeństwo pracowników”; organizator Polskie Centrum Edukacji – Anna Osińska, Warszawa, 15-17.05.2023 r.	2
9.	VIII Ogólnopolskiej Konferencji Pediatrycznej „Pediatria i Pielęgniarstwo Pediatryczne – Nowe Wyzwania”, Ostróda, 19-20.06.2023 r.	6
10.	XXV Ogólnopolska Konferencja Naukowo Szkoleniowa „PSPO dla pielęgniarek onkologicznych”, 24-26.05.2023 r.	2
11.	Leczenie ran – organizator Convatec, webinar	1
12.	Interdyscyplinarnie o zdrowiu dziecka od noworodka do nastolatka, Polskie Centrum Edukacji, Toruń, 14-16.04.2023 r.	4
13.	Prawo i bezpieczeństwo w zawodzie pielęgniarki i położnej, Polskie Centrum Edukacji, Szklarska Poręba, 20-22.11.2023 r.	4
14.	Prawo i bezpieczeństwo w zawodzie pielęgniarki i położnej, Polskie Centrum Edukacji, Mikołajki, czerwiec 2023 r.	2
15.	Organizacja pracy, prawo i bezpieczeństwo pracowników, Polskie Centrum Edukacji, maj 2023 r.	1
16.	„Współczesne oblicza pielęgniarstwa”, 24.11.2023 r., Warszawa, WOIPiP	5
17.	„Opieka długoterminowa w praktyce”, 01.12.2023 r., Warszawa, VICOMMI MEDIA	4
18.	Akademia pielęgniarstwa onkologicznego; cykl 9 spotkań online	3
19.	Rola badań klinicznych w dziecięcej onkologii, 22.02.2023 r., webinarium onkorodzice.pl	1
20.	Moduł: Zlecenie leków w systemie CGM Clininet, 03.03.2023 r., webinarium	1
21.	E-Praktyka Leczenia Ran, 09.03.2023 r., webinarium	1
22.	Dni Mózgu, 11-12.03.2023 r.	1
23.	Rak Piersi – zmiany w programie lekowym, webinarium	1
24.	Neuroblastoma – nowotwór o wielu twarzach, 15.02.2023 r., webinarium	3
25.	II Wirtualny Kongres Akademii Pielęgniarstwa Onkologicznego – Innowacje w Onkologii, 22-23.03.2023 r. (dzień 1), webinarium	3
26.	II Wirtualny Kongres Akademii Pielęgniarstwa Onkologicznego – Innowacje w Onkologii, 22-23.03.2023 r. (dzień 2) webinarium	3
27.	Akademia Leczenia Wspomagającego w Onkologii – Neutropenia, 28.03.2023 r., warsztaty online	2
28.	Immunoterapia w nowotworach litych, Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego, 13.04.2023 r., webinarium	3
29.	Nowoczesne Leczenie Skojarzone, Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego, 20.04.2023 r.	3
30.	Działania niepożądane leczenia przeciwnowotworowego, Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego, 18.05.2023 r.	3
31.	Pacjenci z ciężką niewydolnością wielonarządową – droga do transplantacji, Biuro organizacyjne Sans-souci.pl, 11.05.2023 r.	4
32.	Wzrost masy ciała w chorobie nowotworowej, 26.04.2023 r., Zwrotnikraka.pl	1
33.	Nowe Możliwości w Nowotworach, Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego	1
34.	Immunoterapia w nowotworach litych, Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego, 25.05.2023 r.	1



35.	Zachowanie płodności u dzieci po leczeniu onkologicznym, onkorodzice.pl, 25.05.2023 r.	1
36.	Problem nietrzymania moczu u pacjentów onkologicznych, portal onkologiczny Zwrotnikraka.pl, 31.05.2023 r.	1
37.	Nowoczesne leczenie skojarzone, Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego, 01.06.2023 r.	2
38.	Nowe możliwości w nowotworach, Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego, 15.06.2023 r.	2
39.	Leczenie Obciążonych Kardiologicznie Chorych na Raka Gruczołu Krokowego, Biuro organizacyjne Sans-souci.pl, 21.06.2023 r.	2
40.	Pacjenci z ciężką niewydolnością serca oraz niewydolnością wielonarządową, Biuro organizacyjne Sans-souci.pl, 21.06.2023 r.	1
41.	Rola koordynatora opieki onkologicznej, 22.06.2023 r., webinarium, Zwrotnikraka.pl	1
42.	Żywe Dawstwo Nerki, Biuro organizacyjne Sans-souci.pl, 05.07.2023 r., webinarium	1
43.	XXVI Kongres Polskiego Towarzystwa Onkologii Klinicznej – sesja online dla pielęgniarek, 01-02.09.2023 r.	1
44.	Wybrane Aspekty Leczenia Onkologicznego, Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego, 12.10.2023 r., webinarium	3
45.	Specyfika leczenia w nowotworach kobiecych, Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego, 19.10.2023 r., webinarium	2
46.	Jak rozmawiać z dziećmi i młodzieżą o chorobie, 26.10.2023 r., onkorodzice.pl	1
47.	Znaczenie nowoczesnej radioterapii w leczeniu raka piersi – Rak. To się leczy, 27.10.2023 r.	
48.	Postępy w transplatacji wątroby w Polsce, Biuro organizacyjne Sans-souci.pl, 31.10.2023 r.	2
49.	Leczenie migreny w świetle nowych wytycznych, Via Medica, 07.11.2023 r.	1
50.	Opieka nad pacjentem onkologicznym, Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego, 09.11.2023 r., webinarium	1
51.	Wybrane aspekty leczenia onkologicznego, Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego, 16.11.2023 r., webinarium	3
52.	Debata: Zakażenia szpitalne – jak zapewnić bezpieczeństwo pacjentom oraz personelowi medycznemu? 05.10.2023 r., on-line	2
53.	Leczenie wspomagające i stany nagłe w onkologii, Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego, 26.10.2023 r.	1
54.	Współczesne oblicza pielęgniarstwa, Komisja Nauki WOIPiP, Warszawa, 24.11.2023 r.	1
55.	VII Ogólnopolska Konferencja Pielęgniarek Oddziałowych, Położnych Oddziałowych, Kierowników i koordynujących, Polskie Centrum Edukacji, Busko-Zdrój, 9-11.11.2023 r.	1
56.	Współczesne oblicza pielęgniarstwa, 24.11.2023 r., Warszawa	1
57.	Akademia Serca 2023 – X Konferencja Kardiologiczna, 18.11.2023 r., Warszawa	1
58.	Takeda Immunology Nurses Forum 2023 – Mądra opieka na całe życie, 29-30.09.2023 r.	4
59.	Konferencja naukowa „Współczesne oblicza pielęgniarstwa”, Komisja Nauki WOIPiP, Warszawa, 24.11.2023 r.	3
60.	Wytrop nowotwór: XI. Niedokrwistości i zaburzenia krzepnięcia, Centrum Dydaktyczne WUM. SKN Sferocyt, 17.03.2023 r., webinarium.	1
61.	Webinaria – różne tematy	1

Prezentowanie wiedzy zawodowej – wykładowca – 2 osoby



Publikacje

1. Alicja Szewczyk – współautor „Zaleceń w opiece diabetologicznej” PUBLIKACJA w: Szewczyk A, Tobiasz-Kałkun N, Stefanowicz-Bielska A, i wsp. Practice Guidelines of Nursing and Midwifery Diabetes Care – 2023. A position statement of Polish Federation for Education in Diabetology. *Pielęgniarstwo XXI wieku* 2022; 4(81): 267-312. Zalecenia w języku polskim zostały wydane we współpracy z NIPiP i dołączone do *Magazynu Pielęgniarki i Położnej* 2023r. Dostępne na stronie (<https://www.pfed.org.pl/materia322y-pfed.html>).
2. Alicja Szewczyk, „Cukrzyca – diagnostyka, profilaktyka”, *Magazyn Pielęgniarki i Położnej*, MPiP, nr 3/2023.
3. Alicja Szewczyk, „Glukometr – podstawowe narzędzie w samokontroli glikemii”, *Magazyn Pielęgniarki i Położnej*, MPiP, nr 4/2023.
4. Alicja Szewczyk, komentarz do artykułu w *Magazynie Pielęgniarki i Położnej* „Procedura: Redukcja ryzyka powikłań związanych z zabiegiem operacyjnym”, MPiP, nr 7-8. 2023 r.
5. Alicja Szewczyk, „Potrzebujemy specjalistów w dziedzinie pielęgniarstwa diabetologicznego”, *Magazyn Pielęgniarki i Położnej*, MPiP, nr 9/2023.
6. Alicja Szewczyk – rozdziały „Podstawowe zasady samokontroli glikemii”; „Edukacja pacjenta z cukrzycą” (str. 17-31), w: „Cukrzyca typu 2. Kompendium farmaceuty”, red. M. Makarewicz-Wujec, E. Czepielewska, Wydawnictwo PZWL, Warszawa 2023.
7. Współautorstwo rozdziału „Opieka nad wcześniakiem wymagającym nieinwazyjnego wsparcia oddechowego” w publikacji „Opieka nad noworodkiem urodzonym przedwcześnie w praktyce pielęgniarstwa i położnictwa”, Wydawnictwo PZWL.
8. Redakcja naukowa: dr n. o zdr. E. Dróżdż-Kubicka i inni: „Opieka nad pacjentem z ilościowymi zaburzeniami świadomości”, PZWL 2023, w tym:
 - autor rozdz. dr n. o zdr. E. Dróżdż-Kubicka „Codzienna pielęgnacja układu oddechowego”;
 - autor rozdz. dr n. o zdr. E. Dróżdż-Kubicka „Żywienie enteralne drogą sztucznego dostępu”.
9. Monografia „Interdyscyplinarna opieka nad dzieckiem chorym”, t. VI, praca zbiorowa, autor rozdz. dr n.o zdr. E. Dróżdż-Kubicka: „Jadłowstręt psychiczny – dylematy pielęgniarstwa oddziału dziennego psychiatrii dzieci i młodzieży”.
10. Dr n. o zdr. E. Dróżdż-Kubicka, „Ergonomia w pracy pielęgniarstwa i położnictwa a bezpieczeństwo pacjenta”, *Magazyn Pielęgniarki i Położnej*, MPiP, nr 3/2023.



Załącznik nr 1

do rocznego sprawozdania dyrektora Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” z wykonania zadań w 2023 r.

Sprawozdania z realizacji grantów NCN, NCBiR, ABM w 2023 r.



Nr umowy o dofinansowanie: UMO-2018/31/B/NZ5/02735

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

Kierownik: 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.

Celem projektu jest wykazanie, czy dzieci z NTP oraz SW różnią się w zakresie składu mikrobiomu i metabolomu jelitowego oraz czy różnice te korelują: a) z dystrybucją różnych subpopulacji limfocytów krwi obwodowej, b) profilem odpowiedzi jednojądrzastych komórek krwi obwodowej (PBMCs) na stymulację przez metabolity mikroflory (ekstrakty alkoholowe z próbek kału) w zakresie: a) produkcji cytokin pro- i przeciwzapalnych, b) charakterystyki fenotypowej, tj. dystrybucji i stanu aktywacji limfocytów T o funkcji immunoregulacyjnej (komórki T-reg, B reg), c) profilem ekspresji genów (transkryptom).

Uzasadnienie podjętych badań

Skład i stan aktywacji komórek układu odpornościowego podlega stałej regulacji poprzez działania metabolitów mikroflory jelitowej, co jest warunkiem ich prawidłowej odnowy i homeostazy, wpływając regulująco na przepuszczalność nabłonka jelitowego oraz jednocześnie modyfikuje skład mikroflory. Mechanizm ten jest przyczyną 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. Stąd w projekcie przewiduje się: a) ustalenie profilu fenotypowego różnych subpopulacji limfocytów krwi obwodowej u dzieci z NTP, SW oraz w grupach kontrolnych bez SW i NTP (otyłość prosta, dzieci z prawidłową masą ciała), b) określenie składu mikroflory jelitowej oraz jej metabolitów, c) określenie fenotypu i funkcji komórek układu odpornościowego krwi obwodowej przed ich aktywacją i po niej przez metabolity mikroflory (ekstrakty stolca).



Opis zrealizowanych prac

Zakończono badania kliniczne oraz immunologiczne, a także ocenę składu mikroflory jelitowej oraz jej metabolomu. Przygotowano bazę wyników uzyskanych z badań opisanych poniżej. Obecnie baza ta jest systematycznie uzupełniana.

Badania kliniczne:

- a) Ocena antropometryczna 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.

Wykonywano badania dotyczące analizy metagenomiczną mikroflory jelitowej: z użyciem Ion 16S™ Metagenomics Kit, oraz sekwencjonowanie w aparacie PGM z zastosowaniem zestawu Ion PGM™ Sequencing Kit w Zakładzie Genetyki Centrum Onkologii w Warszawie. Metabolity w ekstraktach stolca są obecne analizowane z użyciem technik spektrometrii masowej, we współpracy z Zespołem Spektrometrii Mas Instytutu Chemii Organicznej. Przygotowano próbki do oceny transkryptomu PBMC, przy użyciu techniki sekwencjonowania RNA nowej generacji (NGS). Próbki do tych oznaczeń przygotowano.

Opis najważniejszych osiągnięć

Badania immunologiczne:

- a) Ocena wyjściowego profilu dystrybucji różnych subpopulacji limfocytów we krwi obwodowej w badanych grupach pacjentów techniką wieloparametrycznej cytometrii przepływowej: badania w próbkach krwi pełnej, pobieranych na Transfix: % subpopulacji limfocytów T-reg, B-reg, MAIT (mucosa associated invariant T cells) oraz limfocytów z ekspresją CD161 (prekursory komórek produkujących IL-17, a także limfocytów Th1, Th2, Th17, Th17.1 na podstawie ekspresji receptorów błonowych dla chemokin: Th1(CCR6-/CCR4-/CXCR3+), Th2(CCR6-/CCR4+/CXCR3-), Th17(CCR6+/CCR4+/CXCR3-), Th17.1 (CCR6-/CCR4-/CXCR3+).
- b) Badania czynnościowe dla ustalenia immunomodulującego działania próbek ekstraktu kawy na modelu aktywacji komórek jednojądrzastych krwi obwodowej (PBMC) w kierunku produkcji cytokin pro- i przeciwzapalnych oraz generowania różnych subpopulacji limfocytów efektorowych (T-reg, B-reg, Th17, Th2 oraz Th1). Badania te wykonywano wg następującego schematu:
 - i. pre-inkubacja PBMC (18 godzin) w obecności lub nieobecności ekstraktów stolca (metabolity mikroflory) oraz re-indukcja przez 72 godziny z przeciwciałami anty-CD3 (induktor limfocytów T); ocena ekspresji cytokin techniką immunoenzymatyczną ELISA w supernatantach z tych hodowli. Wykonano oznaczenia poziomu cytokin w tych hodowlach;
 - ii. ocena dystrybucji aktywowanych subpopulacji limfocytów hodowlach PBMC (T-reg, B-reg, Th17, Th2, Th1) po ich aktywacji przez ekstrakty stolca oraz dodatkowej, 5-godzinnej indukcji z jonomycyną i brefeldyną; umożliwia to ocenę ekspresji wewnątrzkomórkowych cytokin w badanych populacjach limfocytów techniką cytometryczną. Obecnie wykonywana jest analiza uzyskanych wyników.



Wykorzystanie uzyskanych wyników

Czarnowski P., Wierzbicka-Rucińska A., Socha P.: Relationship of gut microbiota and immunological response in obesity-related non-alcoholic fatty liver disease in children. *Acta Biochimica Polonica*, 2023: 70, (3): 469-474.

Część wyników została przedstawiona na konferencji „Otyłość u dzieci – profilaktyka i leczenie”, która odbyła w dniach 2-3.02.2024 r. w Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”.



Nr umowy o dofinansowanie: Miniatura 6 nr 2022/06/X/NZ5/00475

Tytuł: Badania nad etiopatogenezą molekularną dziecięcego wieloukładowego zespołu zapalnego powiązanego z zakażeniem SARS-CoV-2

Kierownik: dr hab. n. med. Piotr Buda

Realizowane zadania badawcze

Izolaty DNA dzieci z rozpoznaniem PIMS-TS hospitalizowanych w Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” (IPCZD) w Warszawie, Instytucie Centrum Zdrowia Matki Polski w Łodzi, Centralnym Szpitalu Klinicznym Uniwersytetu Medycznego w Łodzi, Warszawskim Uniwersytecie Medycznym (WUM), Uniwersytecie Medycznym we Wrocławiu poddano badaniom molekularnym. Analizowano próbki od 137 pacjentów, przeprowadzono badanie asocjacyjne całego genomu (ang. genome-wide association study; GWAS) metodą mikromacierzy DNA typu SNP (Katedra Biofizyki Molekularnej Uniwersytetu Łódzkiego, Pracownia Biobank) przy użyciu szkiełek mikromacierzowych dla 24 próbek Infinium CoreExome-24 firmy Illumina wykorzystujących metodę genotypowania ok. 550 000 polimorfizmów typu zmiany pojedynczych nukleotydów (ang. SNP) dla każdej z badanych prób.

Zidentyfikowano 71 polimorfizmów genów częściej występujących w populacji dzieci z rozpoznaniem PIMS-TS w porównaniu do populacji dorosłych.

Za najbardziej istotny statystycznie uznano polimorfizm rs14530247 genu CUL9. Gen CUL9 koduje białko cullin-9, będące częścią kompleksu ligazy ubikwitynowej biorącej udział w procesie ubikwitynacji, sposobie znakowania białek przeznaczonych do degradacji, endocytozy, naprawy i innych procesów komórkowych. CUL9 reguluje przetwarzanie i prezentację antygenów klasy I za pośrednictwem MHC, bierze także udział w organizacji cytoszkieletu mikrotubul. Cullin-9 ulega silnej ekspresji w mózgu; możliwe, że odgrywa ważną rolę w kontrolowaniu apoptozy komórek neuronowych, procesach zapalnych układu nerwowego; warianty genu CUL9 dotychczas powiązano ze stwardnieniem rozsianym, schizofrenią. CUL9 jest krytycznym aktywatorem białka p53, białka będącego częścią wrodzonego układu odpornościowego i odgrywającego ważną rolę w chorobach zakaźnych. Dotychczas udowodniono istotną rolę białka p53 u pacjentów z COVID-19, a także PIMS-TS, ustalono więc hipotezę, że polimorfizmy genu CUL9 mogą mieć potencjalny związek z patogenezą PIMS-S.

Porównując DNA pacjentów z PIMS-TS i chorobą Kawasaki, polimorfizmy stwierdzone w chorobie Kawasaki były nieobecne w grupie PIMS-TS i *vice versa*. Może to wskazywać, że PIMS-TS jest odrębną jednostką kliniczną, a zakażenie SARS-CoV-2 u pacjentów z PIMS-TS może wpływać na różne geny i szlaki odpornościowe, inne niż w chorobie Kawasaki.



Publikacje będące wynikiem realizacji projektu

Manuskrypt planowany do wysłania do czasopisma z listy filadelfijskiej w trakcie przygotowania.



AGENCJA
BADAŃ
MEDYCZYCH



Nr umowy o dofinansowanie: 2020/ABM/03/00013

Tytuł: Centrum Wsparcia Pediatrycznych Badań Klinicznych

Akronim: CWpediBK

Kierownik projektu: Dorota Gągała

Cel projektu

Celem projektu jest utworzenie i rozwój Centrum Wsparcia Pediatrycznych Badań Klinicznych w IPCZD. CWpediBK ma doprowadzić do zwiększenia liczby badań klinicznych prowadzonych w populacji pediatrycznej wraz ze zwiększeniem liczby ich uczestników.

W ramach projektu realizowane są 4 zadania:

1. zaangażowanie kadry CWpediBK,
2. adaptacja/modernizacja oraz wyposażenie CWpediBK,
3. zakup systemów jakościowych i innych systemów wspierających,
4. zarządzanie administracyjne projektem.

Dodatkowo rozszerzono projekt o działania operacyjne w jednostce CBK.

Opis prac zrealizowanych w 2023 r.

W ramach projektu na bieżąco uzupełniano wyposażenie gabinetów i pomieszczeń biurowych zgodnie z pojawiającymi się potrzebami i zgodnie z ustawą Prawo Zamówień Publicznych.

W 2023 r. CWpediBK udostępniło swoje pomieszczenia dla 39 projektów, m.in. z Kliniki Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, Kliniki Neurologii i Epileptologii, Kliniki Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, Poradni Chorób i Transplantacji Wątroby.

W CWpediBK obsługiwane były 83 badania kliniczne, w tym 8 niekomercyjnych. W ciągu 12 miesięcy działalności przeprowadzono 900 wizyt i przyjęto 687 pacjentów, odbyło się 249 wizyt monitorujących.

Utrzymano nadal zatrudnienie 16 osób (łączy wymiar etatów: 7,1875) przy minimalnej rotacji kadry (wymiana 2 pracowników). Rozszerzono ofertę o własną pielęgniarkę.

W sposób ciągły udoskonalany jest i weryfikowany o bieżące potrzeby autorski system zarządzania badaniami klinicznymi – SZBAK (np. rozszerzono go o moduł magazyn). W oparciu o zbierane dane dokonywane są na bieżąco analizy efektywności wszystkich obszarów działania CWpediBK, które umożliwiają identyfikowanie wąskich gardeł i podejmowanie właściwych decyzji w celu zwiększenia jakości realizacji badań klinicznych w IPCZD.

Kontynuowano współpracę z siecią POZ Żoliborz i Ursynów.

Kontynuowano współpracę z siecią PPD Net dotyczącą pediatrycznych badań klinicznych.



Działania promocyjne związane z realizacją projektu

W grudniu 2023 r. otrzymaliśmy Nagrodę ABM w kategorii „CWBK 2023” dla Centrum Wsparcia Pediatricznych Badań Klinicznych na Konferencji „Impuls dla rozwoju nauki, zdrowia i innowacji”.

Kontynuowano następujące działania promocyjne z ubiegłego roku:

- bieżące informowanie o szkoleniach dla zespołów badawczych i pracowników administracyjnych dotyczących obszaru badań klinicznych,
- bieżące informowanie o organizowanych konkursach na projekty naukowe przekazywane za pomocą wewnętrznego newslettera,
- promowanie wydarzeń związanych z tematyką badań klinicznych oraz z tematyką chorób, których dotyczą prowadzone badania kliniczne,
- promowanie oferty CWpediBK wśród Stowarzyszeń Pacjentkich, w Polskiej Sieci Badań Klinicznych oraz wśród Sponsorów i firm CRO z rynku komercyjnych badań klinicznych.



Nr umowy o dofinansowanie: 2022/ABM/03/00029

Tytuł: Ocena skuteczności diety CDED (Crohn's Disease Exclusion Diet) w indukcji oraz podtrzymaniu remisji u dzieci i dorosłych z zaostrzeniem choroby Crohna – wielośrodkowe badanie z randomizacją.

Akronim: Ex-EAT

Kierownik: dr n. med. Anna Wiernicka

Cel projektu

Celem projektu jest ocena skuteczności i bezpieczeństwa CDED dostosowanej do warunków polskich w populacji dzieci i dorosłych z łagodnym i umiarkowanym zaostrzeniem CD.

Pierwszorzędowy punkt końcowy

Ocena skuteczności diety CDED w porównaniu do standardowego postępowania terapeutycznego u dorosłych i dzieci w 12 tygodniu leczenia wyrażona proporcją uzyskania remisji klinicznej. Remisja kliniczna - zdefiniowana jako wPCDAI < 12,5 punktów (kohorta pacjentów pediatricznych), CDAI < 150 punktów (kohorta pacjentów dorosłych).

Drugorzędowe punkty końcowe

- ✓ Analiza bezpieczeństwa i tolerancji diety CDED w stosunku do standardowego postępowania u dorosłych i dzieci wyrażona proporcją działań niepożądanych i odsetkiem osób nietolerujących leczenia w okresie indukcji i podtrzymania.
- ✓ Ocena skuteczności diety CDED w porównaniu do standardowego postępowania terapeutycznego u dorosłych i dzieci w 6., 12., 24. i 36. tygodniu leczenia wyrażona proporcją uzyskania remisji klinicznej.
- ✓ Porównanie wpływu zastosowanego leczenia w podtrzymaniu remisji klinicznej wolnej od steroidów ocenianej w 24., 36. i 48. tygodniu badania.



✓ Analiza stanu odżywienia i przyzwyczajzeń żywieniowych podczas okresu indukcji w tygodniach 0., 6., 12. oraz w okresie podtrzymania w tygodniach 24., 36. i 48.

✓ Porównanie skuteczności CDED u dzieci i u dorosłych wyrażona proporcją uzyskania remisji klinicznej.

✓ Ocena skuteczności diety CDED w porównaniu do standardowego postępowania terapeutycznego u dorosłych i dzieci w osiągnięciu remisji endoskopowej, oceniona w 48. tygodniu w skali SES-CD.

Cele badawcze

✓ Ocena jakości życia w tygodniach 0., 6., 12. i 48., wyrażonej przy użyciu skal IBDQ dla pacjentów dorosłych oraz IMPACT III dla dzieci.

✓ Zmiana w zakresie wartości wykładników stanu zapalnego w trakcie trwania terapii podtrzymującej.

✓ Uzyskanie normalizacji lub znacznej redukcji w wartościach wykładników stanu zapalnego takich jak kalprotektyna w kale, OB i CRP w 6., 12. i 48. tygodniu leczenia.

protokół badania Ex-EAT, wersja nr 2 z dnia 25.08.2023 14

✓ Analiza DNA mikroflory jelitowej w celu identyfikacji i scharakteryzowania stopnia dysbiozy w tygodniu 0., 6. (tylko w kohorcie pediatrycznej), 12. i 48. w zależności od zastosowanej interwencji.

✓ Określenie korelacji między analizą DNA mikroflory jelitowej w stosunku do zastosowanej terapii a odsetkiem pacjentów pozostających w remisji klinicznej wolnej od steroidów w 48. tygodniu leczenia.

✓ Zmiana w zakresie przepuszczalności jelitowej oceniana przy pomocy testu przepuszczalności mannitol/laktuloza w tygodniu 0., 6. (tylko kohorta pediatryczna), 12. oraz w trakcie fazy podtrzymania w 48. tygodniu badania.

Metody

Ex-EAT jest wieloośrodkowym, prospektywnym badaniem z randomizacją w grupie pacjentów z aktywną postacią CD definiowaną w kohorcie pacjentów pediatrycznych w skali wPCDAI 20-57,5 pkt., a w kohorcie pacjentów dorosłych w skali CDAI 150-300 pkt.

Rekrutacja do badania prowadzona będzie w 19 ośrodkach medycznych w Polsce.

Przed przystąpieniem do badania należy uzyskać świadomą zgodę od pacjenta lub w przypadku kohorty dzieci rodzica / opiekuna prawnego uczestnika i dodatkowo uczestnika w wieku 16 lat przed wykonaniem jakichkolwiek procedur.

Na wizycie przesiewowej będą wykonane następujące procedury: wywiad medyczny dotyczący rozpoznania i dotychczasowego przebiegu leczenia oraz analiza stosowanych aktualnie leków, kolonoskopia, badania krwi (w tym niezbędne do wyliczenia wyjściowej punktacji w skali wPCDAI/CDAI) oraz badania kału (posiew w kierunku bakterii i grzybów, oznaczenie kalprotektyny), weryfikacja kryteriów włączenia/wykluczenia. Pacjenci spełniający wszystkie kryteria włączenia, u których nie stwierdzono żadnego z kryteriów wykluczenia, zostaną losowo przydzieleni do grupy otrzymującej standardowe leczenie (dzieci-EEN, dorośli-steroidoterapię) lub do grupy, w której zastosowana zostanie dieta CDED.

W badaniu Ex-EAT porównywana będzie skuteczność leczenia dietą Crohn Disease Exclusion Diet (CDED) do metod terapeutycznych aktualnie rekomendowanych w leczeniu zaostrzenia choroby Leśniowskiego-Crohna, tj. do steroidoterapii systemowej w grupie pacjentów dorosłych oraz do wyłącznego żywienia enteralnego (EEN) w grupie pacjentów pediatrycznych.



Dieta CDED w fazie 1. i 2. przygotowywana będzie przez firmę cateringową i dostarczana na adres domowy dla pacjenta.

Leczenie w badaniu Ex-EAT poprzedzone będzie 4-tygodniową fazą wstępną – kwalifikacyjną. Terapia indukcyjna będzie trwać 12 tygodni, po której nastąpi etap terapii podtrzymującej remisję, trwający kolejne 36 tygodni. Łączny czas uczestnictwa pacjenta w badaniu wynosi 52 tygodnie.

W badaniu zaplanowano w sumie 6 wizyt, w tym 3 w trakcie fazy indukcji remisji trwającej pierwsze 12 tygodni (w tygodniach 0., 6. i 12.) oraz 3 w fazie oceny podtrzymania remisji trwającej do 48. tygodnia (w tygodniach 24., 36. oraz 48.). Zaplanowano także 2 wizyty telefoniczne – jedna w 3. tygodniu leczenia wraz z konsultacją dietetyczną, druga 4 tygodnie po ostatniej wizycie w badaniu klinicznym.

Poniżej opis poszczególnych procedur zaplanowanych w badaniu:

✓ Pobranie próbek krwi (maksymalna objętość krwi pobranej podczas jednej wizyty to około 12 ml) będą zbierane w trakcie badania (w schemacie wg Tabeli 1.) do wykonywania następujących oznaczeń: parametrów morfologia krwi obwodowej, CRP, OB, ALAT, ASPAT, bilirubina całkowita, ALP, GGTP, kreatynina, mocznik, kwas moczowy, sód, potas, wapń, fosfor, żelazo, ferrytyna, wit. B12, kwas foliowy, wit. D3, albuminy, białko całkowite. Podczas fazy przesiewowej zostanie pobrana jedna próbka krwi od każdego pacjenta (po uzyskaniu dodatkowej zgody) celem przekazania jej do biobanku do ewentualnego późniejszego sekwencjonowania genomu dawcy próbki.

✓ Analiza próbki stolca w celu wykonania oznaczeń: posiew kału w (kierunku bakterii, wirusów i grzybów) pobrany jednorazowo podczas wizyty przesiewowej; kalprotektyna będzie analizowana za pomocą standardowych testów ELISA, analiza mikroflory jelitowej technologią GA-map® wykorzystującą różnice pojedynczych nukleotydów w sekwencji bakteryjnego genu 16S rRNA do identyfikacji określonych mikroorganizmów na różnych poziomach taksonomicznych.

✓ Test czynnościowy z laktulozą i mannitolem celem oceny przepuszczalności jelit. Test polega na oznaczeniu stężenia w moczu cukrów o różnej wielkości. Pacjent będzie wypijał mieszaninę mannitolu i laktulozy. Mannitol jest łatwo wchłanianym, niemetabolizowanym w organizmie monocukrem. Laktuloza to z kolei dwucukier składający się z galaktozy i fruktozy. Wchłania się trudno. Mocz będzie pobrany po 5-6 godzinach od wypicia mieszaniny. Ocena stężenia cukrów w moczu zostanie oceniona metodą LC-MS.

✓ Kolonoskopia – ocena zmian endoskopowych w skali SES CD (Simple Endoscopic Score for Crohn Disease) zostanie przeprowadzona na początku i końcu badania, co pozwoli na ocenę remisji śluzówkowej w terapii podtrzymującej.

✓ Densytometria – badanie to opiera się na pomiarze absorpcji promieniowania X przez kość, co zależy od jej gęstości mineralnej.

✓ Ocena jakości życia – papierowe kwestionariusze. IMPACT III dla kohorty pacjentów pediatrycznych, IBDQ – dla kohorty pacjentów dorosłych

Wyniki

Zaplanowano analizę danych po zakończeniu realizacji zadania.

Publikacje

Zaplanowano analizę danych po zakończeniu realizacji projektu.

Nie opublikowano prac związanych z grantem.





AGENCJA
BADAŃ
MEDYCZNYCH



Numer umowy o dofinansowanie Umowa nr: 2020/ABM/01/00047

Tytuł projektu: Ocena skuteczności i bezpieczeństwa empagliflozyny w leczeniu neutropenii u pacjentów z glikogenezą 1b

Akronim: EMPATia

Kierownik projektu: dr n. med. Dariusz Rokicki

Realizowane w 2023 r. zadania badawcze

Materiały

W ramach projektu w 2023 r. zrekrutowano do badania 1 pacjenta, kontynuowano leczenie oraz obserwację (monitorowanie działań niepożądanych i wszystkich badań objętych protokołem) u pozostałych 15 pacjentów. Łącznie badaniem objętych jest 16 pacjentów: 13 w Ośrodku IPCZD oraz 3 dorosłych w Ośrodku WUM.

Metody

Badanie ma charakter prospektywny, ocenia skuteczność i bezpieczeństwo leczenia empagliflozyną u pacjentów z glikogenezą 1b.

Interwencja polega na włączeniu do leczenia doustnego leku empagliflozyna (preparat Jardiance®) w dawce zależnej od masy ciała pacjenta. Czas trwania leczenia i obserwacji pacjentów wynosi 24 miesiące. W celu monitorowania skuteczności i bezpieczeństwa leczenia pacjenci są wyposażeni w systemy ciągłego pomiaru glikemii, zaplanowano regularne wizyty (co 3 miesiące), podczas których monitorowane są badania laboratoryjne, USG jamy brzusznej, ABPM (> 6. r.ż.), antropometria. Przeprowadzana jest również analiza ilości zakażeń wymagających antybiotykoterapii i epizodów hipoglikemii. Uzyskane dane zostaną odniesione do danych historycznych.

Uzyskane wyniki

Badanie jest w toku, protokół zakłada 24-miesięczną obserwację leczonych pacjentów (żaden z pacjentów w 2023 r. nie ukończył badania); wyniki i wnioski będą przedstawione po uzyskaniu wyników od wszystkich pacjentów zakwalifikowanych do projektu.

Publikacje/prezentacje będące wynikiem realizacji projektu

- XII Szkoła Neurometaboliczna w Warszawie (marzec 2023) – wykład oraz publikacja:

Kaczor M., Rokicki D.: Spersonalizowana terapia wrodzonej neutropenii w przebiegu gliogenozy 1b, Klinika Pediatria, Neurometabolizm, 2023; 31: 6048-6050.

- Zjazd Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego w Gdańsku (czerwiec 2023 r.): Kaczor M., Greczan M., Wesół-Kucharska D., Rokicki D.: Przełom w leczeniu glikogenozy 1b – plakat.

- IV Zjazd Polskiego Towarzystwa Wrodzonych Wad Metabolizmu w Warszawie (17-18.11.2023 r.), Nowa era leczenia glikogenozy 1b.

- SSIEM Annual Symposium Izrael (29.08.-01.09.2023 r): Kaczor M., Greczan M., Wesół-Kucharska D., Rokicki D.: Breakthrough in the treatment of glycogen storage disease type 1b (GSD1b) – plakat.





Tytuł projektu: „Ocena bezpieczeństwa i skuteczności terapii indukcyjnej vedolizumabem w porównaniu do standardowej terapii infliximabem u pacjentów pediatrycznych z wrzodziejącym zapaleniem jelita grubego „VEDI-UC”

Akronim: VEDI-UC

Numer umowy o dofinansowanie: 2022/ABM/03/00028

Kierownik projektu: prof. dr hab. n med. Jarosław Kierkuś

Projekt ma charakter wieloośrodkowego, podwójnie zaślepionego badania z randomizacją. Do badania zostaną włączeni pacjenci w wieku od 6. do 18. r.ż. z rozpoznanym UC od umiarkowanej do ciężkiej postaci. W badaniu będzie uczestniczyć 10 ośrodków. Liczba pacjentów w każdym ramieniu terapeutycznym wyniesie 33 pacjentów. Czas trwania leczenia wynosić będzie 14 tygodni, czas obserwacji 24 tygodnie. Dane z tego badania będą wykorzystane do potwierdzenia bezpieczeństwa i skuteczności vedolizumabu w populacji pediatrycznej.

Cel badania

Celem realizacji badania jest ocena bezpieczeństwa leczenia biologicznego vedolizumabem i infliximabem oceniana liczbą działań niepożądanych związanych z lekiem (ang. drug-related adverse events, AEs). Badanie będzie realizowane w okresie 01.06.2023 – 31.05.2029.

Informacje o projekcie dostępne są pod linkiem: <https://nauka.czd.pl/vedi-uc/>

Realizowane zadania badawcze

Zadanie 1. Uzyskanie pozwolenia na przeprowadzenie badania klinicznego.

Realizacja projektu rozpoczęła się zgodnie z harmonogramem zadań. W dn. 15.05.2023 r. została podpisana umowa o dofinansowanie projektu. W ramach realizacji zadania opracowano pełną dokumentację wymaganą do złożenia projektu badania poprzez system CTIS w celu wydania opinii przez Komisję Bioetyczną oraz uzyskania zgody na prowadzenie badania przez URPL. Przygotowano procedury operacyjne badania oraz podjęto inne niezbędne działania mające na celu umożliwienie rozpoczęcia badania. Zorganizowano spotkanie robocze z udziałem wszystkich badaczy z ośrodków oraz przedstawicieli jednostek IPCZD zaangażowanych w realizację projektu. Podczas spotkania zostały przedstawione najważniejsze kwestie wyznaczające zakres projektu. Szczegółowo omówiono protokół badania. Poruszono kwestie zarządzania lekiem badanym i próbkami biologicznymi. Celem spotkania było także zapoznanie badaczy z dokumentacją i wymaganiami wobec ośrodków w zakresie zarządzania jakością.

Zadanie 3. Zarządzanie badaniem.

Zadanie obejmuje bieżące administrowanie realizacją projektu, czyli wszystkie działania niezbędne do utrzymania projektu w określonych terminach, jakości i budżecie. W ramach realizacji zadania osoby zaangażowane – w zależności od roli pełnionej w projekcie – podejmują czynności dotyczące: zatrudnienia i wynagrodzeń, nadzoru nad zespołem badawczym, komunikacją z innymi jednostkami biorącymi udział w badaniu, bieżącym rozliczaniem projektu, m.in. przygotowywaniem raportów i informacji dla Agencji Badań Medycznych.



Numer projektu: 2023/ABM/02/00015

Tytuł projektu: Pediatryczne Regionalne Centrum Medycyny Cyfrowej



AGENCJA
BADAŃ
MEDYCZYNYCH



REGIONALNE
CENTRUM
MEDYCZYNY
CYFROWEJ

Akronim: PeRCMC

Kierownik projektu: Mariusz Piotrowicz

Cel projektu

Celem projektu jest stworzenie w Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” zaplecza infrastrukturalnego, kadrowego oraz systemowego umożliwiającego zwiększenie liczby badań naukowych w medycynie pediatrycznej, w tym badań klinicznych, oraz stworzenie korzystnych warunków do rozwoju innowacyjnych technologii lekowych, informatycznych i innych mających zastosowanie w ochronie zdrowia poprzez ustanowienie w IPCZD:

- Pediatrycznego Regionalnego Centrum Medycyny Cyfrowej (PeRCMC)
- Biobanku.

Celem powstania Regionalnych Centrów Medycyny Cyfrowej jest standaryzacja pozyskiwania i przetwarzania wysokiej jakości danych medycznych do celów naukowych i analitycznych oraz zapewnienie możliwości bezpiecznej wymiany ustrukturyzowanych danych.

Zadania realizowane w ramach projektu

W ramach projektu realizowanych jest 5 zadań:

1. Zaangażowanie kadry i szkolenia dla pracowników RCMC.
2. Adaptacja/modernizacja oraz wyposażenie RCMC, w tym Biobanku.
3. Zakup systemów informatycznych i rozbudowy infrastruktury informatycznej wspierających działanie RCMC.
4. Certyfikacja.
5. Biobankowanie/sekwencjonowanie materiału biologicznego.

Termin realizacji projektu: 01.11.2023 – 31.10.2028.

Z końcem 2023 r. rozpoczęto procedurę rekrutacji na stanowiska kluczowe w projekcie: kierownika Biobanku, kierownika RCMC, asystenta kierownika projektu, pozostałych członków zespołu. Rozpoczęto proces wyłonienia w strukturze organizacyjnej Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”, w pionie nauki nowych jednostek organizacyjnych, tj. Biobanku i Regionalnego Centrum Medycyny Cyfrowej. Przeprowadzono spotkania wewnętrzne zespołów w celu analizy potrzeb i wymagań technicznych w związku z pracami nad dokumentacją przetargową obejmującą prace budowlane i wyposażenie sprzętowe mające na celu stworzenie odpowiedniej przestrzeni dla Biobanku i RCMC. Rozpoczęto również prace zmierzające do uruchomienia wstępnych konsultacji rynkowych dla potencjalnych oferentów na wykonanie systemów informatycznych powstającego RCMC.





Numer projektu: 2019/ABM/01/00034

Tytuł projektu: Randomizowane badanie kliniczne kontrolowane placebo, prowadzone metodą podwójnie ślepej i podwójnie pozorowanej próby, oceniające skuteczność, tolerancję i bezpieczeństwo leczenia wigabatryną w stosunku do leczenia rapamycyną jako terapii zapobiegawczej u niemowląt ze stwardnieniem guzowatym

Akronim: ViRap

Kierownik projektu: prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak

Realizowane zadania badawcze

Materiały

W okresie sprawozdawczym został zatwierdzony przez KB i URPL protokół badania wer. 4 z dnia 18.01.2023 r. oraz zgody: Informacja dla Rodziców / Przedstawicieli Ustawowych Pacjentki/Pacjenta i Formularz Świadomej Zgody Rodziców / Przedstawicieli Ustawowych na Udział Dziecka w Badaniu Klinicznym wer. 4 i Informacja dla Rodziców / Przedstawicieli Ustawowych Pacjentki/Pacjenta i Formularz Świadomej Zgody Rodziców / Przedstawicieli Ustawowych na udział Dziecka w badaniu rezonansem magnetycznym (RM) wer. 4 z dnia 18.01.2023 r. Dokumenty zostały zaimplementowane w ośrodku 13.06.2023 r.

Zgodnie z planem zrealizowano: zakup logerów temperaturowych – w celu monitorowania temperatury przesyłek zawierających leki dla pacjentów; zakup napędu DVD-rom – do odczytu płyt DVD z nagranyymi rezonansami magnetycznymi. Zrealizowano także zakup maskotek promujących badanie ViRap. Pluszaki przekazywane są pacjentom kończącym badanie.

Metody

W dn. 16.03.2023 r. odbyło się spotkanie badaczy, na którym przedstawiono dotychczasowe wyniki projektu, omówiono plany i ewentualne zagrożenia. Kontynuacja zaangażowania dotychczasowych osób: psychologa – zatrudniono nowego psychologa do projektu od lipca 2023 r., koordynatora dla ośrodka, koordynatora dla projektu, monitora badania, wsparcia administracyjnego, klinicznego oraz pharmacovigilance. Udział osób z projektu w szkoleniach z ABM. Ponadto cyklicznie odbywały się spotkania głównego badacza z zespołem klinicznym i administracyjnym – w celu omówienia bieżącej realizacji projektu, planów oraz ewentualnych problemów.

W okresie sprawozdawczym włączono 9 nowych pacjentów (w tym 1 screening-failure). 6 pacjentów zostało odślepionych zgodnie z protokołem ze względu wystąpienie napadów padaczkowych. 5 pacjentów ukończyło badanie ViRap. W okresie sprawozdawczym zrekrutowanych było 28 pacjentów.

W celu sprawnej rekrutacji pacjentów kontynuowane były rozmowy z rodzicami dzieci, u których stwierdzono prenatalnie guzy serca (podejrzenie stwardnienia guzowatego). Po porodzie pacjenci są objęci opieką Oddziału Neurologii i Epileptologii IPCZD, a po spełnieniu kryteriów włączani do badania ViRap.

Kontynuowana była także współpraca ze szpitalami w całej Polsce. Koordynator w ośrodku prowadzi szczegółowe pre-screening logi, monitorując „potencjalnych” pacjentów do badania, a także odnotowuje przyczyny nieskutecznej rekrutacji. W 2023 r. promocja projektu odbywała się w trakcie wystąpień na seminariach, kursach specjalistycznych, zjeździe Stowarzyszenia Chorych na



Stwardnienie Guzowate, a także w social mediach z udziałem pacjentów projektu ViRap (za zgodą opiekunów). Prowadzenie wizyt u wszystkich pacjentów odbywało się zgodnie z protokołem badania, wszystkie odchylenia od protokołu były raportowane głównemu badaczowi przez monitora. Baza danych była uzupełniana i monitorowana na bieżąco, w tym czasie odbywał się nadzór nad jakością danych. Stała współpraca z pharmacovigilance. Wszystkie zdarzenia niepożądane były raportowane w systemie eCRF.

Uzyskane wyniki

Na tym etapie projektu nie uzyskano jeszcze wyników merytorycznych, jednak zgromadzone informacje dot. metod statystycznych będą wykorzystane do wcześniejszej analizy interim oraz zaimplementowane w protokole badania.

Uzyskano natomiast kolejne wyniki badań genetycznych metodą NGS przez partnera UMŁ.

Publikacje będące wynikiem realizacji projektu.

Na tym etapie realizacji projektu nie powstały jeszcze publikacje.

Nr projektu: POIR.04.01.02-00-0102/17-00

Tytuł: Opracowanie i wdrożenie innowacyjnej technologii produkcji przetworów warzywno-owocowych nowej generacji wzbogaconych błonnikowym preparatem ze skrobi ziemniaczanej o właściwościach prebiotycznych z przeznaczeniem dla dzieci i młodzieży

Akronim: PreSTFibre4kids

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

Realizowane zadania badawcze

W badaniu uczestniczyło 100 dzieci z nadwagą lub otyłością, spożywających przez 6 miesięcy mus warzywno-owocowy z dekstryną lub bez dekstryny.

Metody

Przeprowadzono badanie o charakterze podwójnie ślepej próby z losowym doбором do grupy badanej (otrzymującej mus warzywno-owocowy z dekstryną) i grupy kontrolnej (otrzymującej mus warzywno-owocowy bez dekstryny). Nadwagę i otyłość potwierdzono na podstawie pomiarów wysokości i masy ciała, a następnie wyliczenia wskaźnika masy ciała (BMI). Zmierzono obwód w pasie, wykonano badanie składu ciała za pomocą bioimpedancji, badanie elastograficzne przy pomocy fibroskanu, badanie USG tętnic szyjnych, echo serca, pomiar ciśnienia krwi, panel badań laboratoryjnych: gospodarki węglowodanowo-lipidowej oraz parametry odpowiedzi immunologicznej, a także pobrano próbkę kału na badanie mikrobioty. Wyjściowo dieta stosowana przez uczestników projektu oceniona została na podstawie wypełnionego przez rodziców kwestionariusza częstości spożycia żywności (FFQ). Wszystkie dzieci objęte projektem pozostawały pod nadzorem dietetycznym (porady) w zakresie ograniczenia i możliwego ujednoczenia kaloryczności diety oraz poradnictwem dotyczącym aktywności fizycznej, a także poradnictwem psychologicznym. W wizytach kontrolnych po 3 miesiącach od rozpoczęcia przyjmowania musów wykonywano pomiary antropometryczne, badanie bioimpedancji, pomiar ciśnienia krwi. Rejestrowano zdarzenia niepożądane w okresie od włączenia do badania. Po upływie 6 miesięcy od rozpoczęcia przyjmowania musów warzywno-owocowych wykonywano pomiary antropometryczne, badanie składu ciała za pomocą bioimpedancji, badanie elastograficzne przy pomocy fibroskanu, badanie USG tętnic szyjnych, echo serca, pomiar ciśnienia krwi, panel badań laboratoryjnych: gospodarki węglowodanowo-lipidowej oraz parametry odpowiedzi immunologicznej,



a także pobierano próbkę kału na badanie mikrobioty. Rejestrowano zdarzenia niepożądane w okresie od wizyty po upływie 3 miesięcy od rozpoczęcia przyjmowania musów warzywno-owocowych. W wizytach kontrolnych po 6 miesiącach od rozpoczęcia przyjmowania musów warzywno-owocowych wzięło udział 93 dzieci zrekrutowanych do badania. Po upływie 3 miesięcy od zakończenia przyjmowania musów warzywno-owocowych przeprowadzono kolejną (ostatnią) wizytę kontrolną, podczas której wykonywano pomiary antropometryczne, badanie składu ciała za pomocą bioimpedancji, badanie elastograficzne przy pomocy fibroskanu, pomiar ciśnienia krwi, badania laboratoryjne gospodarki węglowodanowo-lipidowej, a także pobierano próbkę kału na badanie mikrobioty. Rejestrowano zdarzenia niepożądane w okresie od wizyty po upływie 3 miesięcy od zakończenia przyjmowania musów warzywno-owocowych. W wizytach kontrolnych po 3 miesiącach od zakończenia przyjmowania musów warzywno-owocowych wzięło udział 87 dzieci zrekrutowanych do badania.

Uzyskane wyniki

Do grupy interwencyjnej (mus warzywno-owocowy z dekstryną) przydzielono losowo 50 dzieci, a do grupy kontrolnej – placebo – 50 (mus warzywno-owocowy bez dekstryny). Na początku badania nie było znaczących różnic pomiędzy grupami terapeutycznymi pod względem charakterystyki pacjentów. Siedmiu pacjentów zrezygnowało w okresie leczenia: 3 w grupie placebo i 4 w grupie z dekstryną. W analizie zamiaru leczenia (Intention-to-Treat) zarówno wskaźnik z-score BMI, jak i wskaźnik z talii uległy znaczącemu zmniejszeniu w trakcie trwania badania, jednakże nie było różnicy pomiędzy grupą placebo a grupą otrzymującą dekstrynę. Nie stwierdzono istotnych różnic pomiędzy grupą placebo a grupą otrzymującą dekstrynę w zakresie % tkanki tłuszczowej i stłuszczenia wątroby mierzonego fibroskanem – parametr CAP. Analiza grupy uczestniczącej w badaniu zgodnie z protokołem wykazała ten sam wzór wyników. W trakcie badania zarejestrowano 128 zdarzeń niepożądanych: 64 w grupie z dekstryną (u 34 dzieci) i 64 w grupie kontrolnej-placebo (u 39 dzieci). Najczęściej występowały infekcje dróg oddechowych i przeziębienie, które stanowiły 46% wszystkich zdarzeń niepożądanych. Nie stwierdzono istotnej różnicy pomiędzy dekstryną i placebo pod względem częstości występowania działań niepożądanych w zależności od klasy układów narządów.

Zidentyfikowane ryzyka i problemy podczas realizacji prac badawczych

Zidentyfikowanym problemem podczas realizacji pracy badawczej było utrzymanie pacjenta w badaniu w długim okresie czasu.

Publikacje będące wynikiem realizacji projektu

Kułaga Z., Kotowska A., Mojska H., Świąder-Leśniak A., Socha P. Vegetables With Fruits Mousses Acceptance And Preference Testing By Children Aged 6-10 Years. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition* 2023 : Vol. 76, Supl. 1, s. 1235; DOI: 10.1097/MPG.0000000000003823.

Śliżewska K., Włodarczyk M., Sobczak M., Barczyńska R., Kapuśniak J., Socha P., Wierzbicka-Rucińska A., Kotowska A. Comparison of the Activity of Fecal Enzymes and Concentration of SCFA in Healthy and Overweight Children. *Nutrients* 2023 : Vol. 15, Nr 4, Article 987; DOI: 10.3390/nu15040987.

Prezentacje wyników badań na zjazdach i kongresach krajowych:

Kułaga Z., Kotowska A., Więckowski S., Świąder-Leśniak A., Jańczyk W., Wakuliński J., Kapuśniak J., Socha P. Projekt PreSTFibre4kids – NCBR. Konferencja naukowa pt. „Otyłość u dzieci – profilaktyka i leczenie”, 2-3.02.2024, Warszawa-IPCZD, wykład.



Załącznik nr 2

do rocznego sprawozdania dyrektora

Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”

z wykonania zadań w 2023 r.

Sprawozdania z realizacji projektów współfinansowanych ze środków zagranicznych lub w ramach projektów międzynarodowych w 2023 r.

Projekty rozpoczęte w 2023 r.

Nr grantu: 101136835

Tytuł: Blokowanie interakcji nowotwór-gospodarz w glejakiach złośliwych u dzieci w celu wzmocnienia odpowiedzi układu odpornościowego i poprawy skuteczności radio- i immunoterapii

Kierownik projektu w IPCZD: prof. dr hab. n. med. Wiesława Grajkowska

prof. dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska

Akronim: HIT-GLIO

Realizowane zadania badawcze

Materiały i metody

W projekcie zaplanowano:

- wykorzystanie najnowocześniejszej technologii „omiki” (transkryptomiki i pomiar białek powierzchniowych) pojedynczych komórek do scharakteryzowania interakcji komórek nowotworowych z komórkami odpornościowymi w próbkach od pacjentów, organoidach wyhodowanych z ludzkich nowotworów oraz we współhodowlach komórkowych in vitro;

- scharakteryzowanie interakcji guz-gospodarz w modelach ex vivo poprzez wykorzystanie:

a) wspólnych hodowli ludzkiego glejaka i mikrogleju;

b) organoidów pochodzących z DIPG uzupełnionych komórkami odpornościowymi pochodzącymi z indukowanych pluripotencjalnych komórek macierzystych, co umożliwi przeprowadzenie badań mechanistycznych i przesiewowych dla potencjalnych leków;

- opracowanie mysich modeli pHGG do testowania wybranych leków (ukierunkowanych na interakcje guz-gospodarz i niedotlenienie), stworzenie nowatorskich nano-nośników leków w celu wzmocnienia odpowiedzi przeciwnowotworowej przeciwko pHGG i poprawy skuteczności immunoterapii jako pojedynczej terapii lub w połączeniu z RT;

- zbadanie zmian neurorozwojowych oraz psychologicznych konsekwencji choroby i RT dla pacjenta i rodziny, a także opracowanie nowego podejścia psychologicznego do łagodzenia stresu u pacjentów, rodziców i personelu pracującego z dziećmi.



Uzyskane wyniki

Ze względu na bardzo wczesny etap realizacji projektu jeszcze nie uzyskano istotnych wyników badań.

Publikacje będące wynikiem realizacji projektu

Ze względu na bardzo wczesny etap realizacji projektu jeszcze nie uzyskano istotnych wyników badań, które mogłyby być podstawą do publikacji.

Numer projektu: 101110100

Tytuł: Dane Orphanet w dziedzinie chorób rzadkich – faza II

Akronim: OD4RD2

Kierownik projektu: Ana Rath

Kierownik projektu w IPCZD: Krystyna H. Chrzanowska

Polska, reprezentowana przez Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” (IPCZD) w Warszawie, bierze udział w kolejnym projekcie w ramach Programu Unii Europejskiej – EU4Health Programme (EU4H) pt. „Orphanet Data for Rare Diseases 2” (akronim: OD4RD2, 2023-2025), przygotowanym przez Institut National de la Sante et de la Recherche Medicale (INSERM, Francja), który jest kontynuacją projektu Orphanet Data for Rare Diseases (OD4RD) realizowanego w okresie od 1.01.2022 do 31.03.2023. Projekt OD4RD bazował na specyficznej wiedzy eksperckiej sieci Orphanet, czerpiąc z jej wieloletniego doświadczenia organizacyjnego, i miał przyczynić się do generowania standaryzowanych danych dotyczących diagnostyki rzadkich chorób poprzez opracowanie i aktualizację nazewnictwa we współpracy z Europejskimi Sieciami Referencyjnymi, będącymi platformą wymiany klinicznej wiedzy eksperckiej w dziedzinie chorób rzadkich, oraz aktywnie wspierać jego wdrażanie w szpitalach należących do tych sieci, harmonizację gromadzenia danych w różnych środowiskach (rejstry zdrowia, bazy danych), upowszechnianie dobrych praktyk kodowania oraz wykorzystania zbiorów informacji o chorobach rzadkich w procesie podejmowania decyzji terapeutycznych oraz opracowywania standardów postępowania. Celem niniejszego projektu jest nie tylko opracowanie i aktualizacja nomenklatury chorób rzadkich, ale także wprowadzenie kodów ORPHA do rejestrów i systemów klasyfikacji, co umożliwi uwidocznienie w nich pacjentów i oszacowanie ich potrzeb zdrowotnych oraz monitorowanie wpływu chorób rzadkich na zdrowie publiczne.

Jednostką organizacyjną w IPCZD realizującą ww. projekt jest Zakład Genetyki Medycznej. Krajowym koordynatorem oraz kierownikiem projektu w Polsce jest prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska. W realizacji projektu uczestniczyło dwóch *information scientists*: dr hab. n. med. Agnieszka Madej-Pilarczyk oraz lek. med. Monika Kowalczyk.

Cele ogólne projektu OD4RD2 obejmują m.in.:

1. Dalszy rozwój, aktualizację i utrzymanie nomenklatury Orphanet (kody ORPHA) oraz klasyfikacji chorób rzadkich, we współpracy z sieciami ERN i w zgodzie ze stale ewoluującą wiedzą naukową.
2. Promowanie kodów ORPHA wśród decydentów (np. Ministerstwo Zdrowia, Wydziały Zdrowia, kierownictwo szpitali itp.) z wykorzystaniem materiałów promocyjnych w języku polskim.
3. Organizacja szkoleń w języku polskim dla osób zajmujących się kodowaniem ORPHA (kadra kierownicza szpitali, pracownicy działu statystyki, obsługi danych oraz klinicyści, szczególnie z ośrodków należących do ERN). Organizacja szkoleń dla trenerów, upowszechnianie dobrych praktyk związanych z kodowaniem ORPHA we współpracy z przedstawicielami poszczególnych ERN.



4. Zapewnienie wsparcia w lokalnej implementacji kodów ORPHA w ośrodkach należących do sieci ERN poprzez ustanowienie i rozwój krajowych hubów nomenklatury Orphanet. Ustanowienie, rozwój i obsługa helpdesk w języku polskim (centralny GitHub Orphanet lub krajowy hub). Doradztwo we wdrażaniu nomenklatury oraz jej klasyfikacji. Komunikacja z lokalnymi użytkownikami oraz sieciami ERN poprzez huby regionalne.

Zadania IPCZD zaplanowane w ramach projektu OD4RD2 realizowano w ramach pakietu WP4 (Development of National Nomenclature Hubs) – stan realizacji przedstawiono poniżej:

Dalszy rozwój, aktualizacja i utrzymanie nomenklatury Orphanet (kody ORPHA) oraz klasyfikacji chorób rzadkich, we współpracy z sieciami ERN i w zgodzie ze stale ewoluującą wiedzą naukową.

Metodologia: tłumaczenie na język polski informacji tekstowych dotyczących poszczególnych chorób rzadkich dostarczonych przez Orphanet, aktualizacja treści na podstawie informacji z literatury naukowej.

Nomenklatura chorób rzadkich wg Orphanet – uzupełniające tłumaczenie i aktualizacja pełnej listy chorób rzadkich opublikowanej w ramach Nomenclature Pack 2023 w lipcu 2023.

Na koniec marca 2023 w bazie Orphanetu znajdowało się 2080 przetłumaczonych na język polski streszczeń chorób rzadkich; od kwietnia do grudnia 2023 liczba ta wzrosła do 2135 (polski zespół Orphanet wykonał tłumaczenia 55 kolejnych streszczeń).

Prowadzenie i aktualizacja encyklopedii Orphanetu, w tym uzupełnianie informacji dotyczącej podłoża rzadkich chorób genetycznych. Metodologia: analiza literatury naukowej oraz baz danych genetycznych i klinicznych.

W ramach National Hub Orphanet Poland posadowionego w Zakładzie Genetyki Medycznej IPCZD działa krajowy **Helpdesk** (kontakt: k.chrzanowska@ipczd.pl oraz a.madej-pilarczyk@ipczd.pl) oraz założone w ramach projektu OD4RD **konto GitHub dla OD4RD** (www.github.com/od4rd), służące wsparciem w rozwiązywaniu problemów dotyczących nazewnictwa chorób rzadkich Orphanet, kodowania ORPHA, organizacji szkoleń, uzupełniania baz danych Orphanet (ośrodki eksperckie, laboratoria, organizacje pacjentów). Zapytania dotyczące kodowania ORPHA pochodziły od lekarzy / osób zajmujących się kodowaniem chorób rzadkich, personelu działów informatycznych. Ogółem w 2023 r. udzielono odpowiedzi na 5 zapytań.

Promowanie kodów ORPHA wśród decydentów. Organizacja szkoleń w języku polskim

W 2023 r. odbyły się niżej wymienione szkolenia, dotyczące nomenklatury Orphanet i kodowania ORPHA z myślą o realizacji zadań Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich oraz Rejestru Chorób Rzadkich:

1. 14.06.2023, Kurs CMKP: Wprowadzenie do specjalizacji w dziedzinie neurologii – w ramach wykładu „Badania genetyczne w neuropedii” (dr Agnieszka Madej-Pilarczyk).
2. 13.11.2023, Kurs CMKP: Wprowadzenie do genetyki klinicznej, wykład „Nomenklatura i klasyfikacja chorób rzadkich wg Orphanet wraz z zasadami kodowania ORPHA” (dr hab. Agnieszka Madej-Pilarczyk) oraz „Choroby Rzadkie” (prof. Krystyna Chrzanowska).
3. 03-12.2023, Indywidualne szkolenia z kodowania ORPHA dla lekarzy odbywających staże kierunkowe w dziedzinie genetyki klinicznej (dr hab. Agnieszka Madej-Pilarczyk).

Rozszerzanie i aktualizowanie listy źródeł fachowej informacji dostępnych we wszystkich krajach należących do sieci Orphanet

W ramach projektu OD4RD2 nadal gromadzono i aktualizowane informacje o: ośrodkach klinicznych spełniających kryteria EUCED dla ośrodków eksperckich dla chorób rzadkich (przede wszystkim należących do Europejskich Sieciach Referencyjnych (ERN), medycznych wysokospecjalistycznych laboratoriach diagnostycznych oferujących badania genetyczne lub (i) niegenetyczne, rejestrach pacjentów, biobankach i organizacjach pacjentów zajmujących się chorobami rzadkimi.

Inne realizowane aktywności

- zadania zlecane przez zespół koordynujący w Paryżu dotyczące kontroli jakości danych w bazie danych Orphanetu,
- tłumaczenia i bieżące aktualizacje danych przesyłanych z centrali zgodnie z założonymi celami projektu (w sumie 55 stron rozliczeniowych),
- dodatkowe tłumaczenia innych tekstów o charakterze informacyjnym,
- prowadzenie korespondencji z koordynatorem projektu w Paryżu, MZ i innymi ośrodkami zainteresowanymi aktywnością portalu ORPHANET,
- walidacja tłumaczenia terminów dla nowej klasyfikacji chorób ICD-11 (czerwiec – sierpień 2023; prof. Krystyna Chrzanowska).

Popularyzacja Orphanetu i zacieśnienie współpracy pomiędzy zespołami z poszczególnych krajów.

Udział w konferencjach / spotkaniach związanych z projektem OD4RD2 oraz działalnością Orphanetu

Prof. Krystyna Chrzanowska i dr Agnieszka Madej-Pilarczyk brały udział w spotkaniach on-line:

- Rady Zarządzającej Orphanetu (Management Board) w dniach 11.05.2023, 6.07.2023, 14.09.2023, 9.11.2023
- w dorocznym spotkaniu Rady Zarządzającej Orphanetu (Annual Board Meeting Orphanet) w dniach 27-28.11.2023 (on-line).
- w spotkaniach Orphanet Sustainability Task Force nr 2 (11.09.2023), nr 3 (16.10.2023), nr 4 (13.11.2023) (prof. Krystyna Chrzanowska) oraz nr 5 (11.12.2023) (dr Agnieszka Madej-Pilarczyk)
- w spotkaniach grupy roboczej WP4 w ramach Regular Monthly Meetings (prof. Krystyna Chrzanowska, dr Agnieszka Madej-Pilarczyk, lek. Monika Kowalczyk): 13-14.04.2023 (Kick-off meeting), 11.05.2023, 1.06.2023, 6.07.2023, 31.08.2023, 9.11.2023.

Lek. Monika Kowalczyk uczestniczyła w szkoleniach Orphanet Expert Resources Distant Trainings: Training for trainers “Advanced Nomenclature training session” (19.09.2023).

Orphanet w popularyzacji zagadnień związanych z chorobami rzadkimi

Poniżej wymieniono konferencje / spotkania robocze z ramach projektu OD4RD2, w których uczestniczył polski zespół Orphanetu, prezentując aktualne informacje na temat chorób rzadkich w Polsce i w Europie oraz uczestnicząc w opracowaniu projektów i planów związanych z podkreśleniem roli Orphanetu i zacieśnieniem współpracy pomiędzy zespołami poszczególnych krajów członkowskich.

- Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej i dr Agnieszki Madej-Pilarczyk w spotkaniu grupy roboczej ds. Rejestru Chorób Rzadkich, 17.05.2023
- Healthcare Policy Summit – Rare Diseases – wykład prof. Krystyny Chrzanowskiej „Choroby rzadkie – diagnostyka i leczenie”, 5.07.2023



- Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w spotkaniu Rady Ekspertów Medycznej Racji Stanu ds. Chorób Rzadkich „Pacjenci-Eksperci-System” – Jakość życia w chorobach rzadkich i neurologicznych, Warszawa 13.07.2023
- XI Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka 3-6.09.2023, Bydgoszcz: wykład prof. Krystyny Chrzanowskiej „Choroby rzadkie – sukcesy, wyzwania i perspektywy”
- Konferencja organizacji pacjentów Stop Duchenne – wykład dr hab. Agnieszki Madej-Pilarczyk „Rejestr chorób rzadkich”, 7.09.2023.

Projekty kontynuowane w 2023 r.

Nr umowy o dofinansowanie: EJPRD/II/19/WilsonMed/2023

Tytuł: Wielocząsteczkowe ukierunkowane badanie przeładowania miedzią w chorobie Wilsona

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

Akronim: WilsonMed

Realizowane zadania badawcze

Materiały

W ramach prowadzonego grantu do badań jest gromadzony i wykorzystywany materiał biologiczny pochodzący od pacjentów z chorobą Wilsona (WD). Pacjenci pediatryczni to pacjenci hospitalizowani na dziale Gastroenterologii, Hepatologii i Żywienia dzieci IPCZD, jak również pacjenci Poradni Chorób Wątroby. Pacjenci dorośli z WD byli/są hospitalizowani w ośrodku współpracującym w ramach projektu – Klinice Gastroenterologii i Chorób Wewnętrznych, Warszawski Uniwersytet Medyczny (osoba odpowiedzialna za kontakt: dr hab. n. med. Adam Przybyłkowski).

W ramach projektu:

- stworzono bazę materiału archiwalnego – bloków parafinowych i EPON-owych z biopsjami wątroby;
- rozpoczęto gromadzenie surowic pacjentów WD, zarówno pediatrycznych, jak i dorosłych (przekazywanych z ośrodka współpracującego WUM);
- rozpoczęto wyprowadzanie nabłonkowych linii komórkowych izolowanych z moczu pacjentów pediatrycznych.

Metody

W ramach realizacji projektu dotychczas używane były metody:

- mikroskopia świetlna (Olympus BX-40)
- transmisyjna mikroskopia elektronowa (TEM, Jeol)
- mikroskopia konfokalna (Olympus 1000)
- analiza ekspresji genów (RT-PCR).

Uzyskane wyniki

WP2.3 Molekularne determinanty autofagii w tkankach ludzkich (IPCZD)

1. Wykonano przegląd dokumentacji klinicznej. Na tej podstawie stworzono bazę danych pacjentów z chorobą Wilsona (WD), zawierającą imię i nazwisko, datę urodzenia, datę badania (biopsja wątroby).



Na tej podstawie zgromadzono materiał archiwalny (bloki eponowe, bloki parafinowe, archiwalne preparaty histologiczne), a następnie wykonano jego selekcję pod względem jakościowym.

2. Na podstawie preparatów histologicznych podzielono pacjentów na grupę ze stłuszczeniem i zwłóknieniem wątroby. Za grupę kontrolną posłużyły biopsje wątroby pacjentów z niealkoholowym stłuszczeniem wątroby. Następnie rozpoczęto przygotowywanie preparatów do badań przy użyciu mikroskopii transmisyjnej (TEM) oraz konfokalnej.

3. Wykonano badania wstępne przy użyciu TEM. Na ich podstawie udało się określić, że występują istotne różnice w autofagii, a w szczególności mitofagii u pacjentów WD ze stłuszczeniem i zwłóknieniem wątroby. Wykazano obecność mitochondrów pleomorficznych, określanych jako gigantyczne, z zaburzoną strukturą grzebieni mitochondrialnych. Przygotowano dokumentację fotograficzną. Obecnie trwają analizy morfometryczne.

4. Rozpoczęto analizy przy użyciu mikroskopii konfokalnej.

5. Rozpoczęto przygotowanie próbek do badań molekularnych. Badania wstępne wykazały istotnie statystycznie wyższą ekspresję Beclin-1 i L-FABP u pacjentów z chorobą WD w porównaniu do grupy kontrolnej.

6. We współpracy z prof. Hansem Zischka opracowano do publikacji opisy dwóch przypadków – pacjentów z WD oraz z zaburzeniami bariery jelitowej – celiakia oraz choroba Crohna.

WP4.4 Analiza hepatocytów / neuronalnych ludzkich komórek pochodzących z iPSC (IPCZD, WWU)

1. Wykonano pomyślnie izolacje linii komórkowych z materiału (mocz) pochodzącego od ochotników oraz pacjentów WD. Początkowo wyprowadzono 7 linii, ale po awarii sprzętu stracono je. W chwili obecnej jest wyprowadzonych lub w trakcie pasaży 6 nowych linii komórkowych. Określono zasady przekazywania materiału z oddziału szpitalnego, procedurę izolacji oraz zamrażania otrzymanych linii komórkowych. W przygotowaniu jest publikacja na temat procedury izolacji u pacjentów pediatrycznych

WP5.3 Analiza ludzkich surowic (IPCZD)

1. Rozpoczęto gromadzenie surowic pacjentów WD, zarówno pediatrycznych, jak i dorosłych (przekazywanych z ośrodka współpracującego WUM). Obecnie zamrożone są surowice od 9 pacjentów WD dorosłych (z WUM) oraz 10 pacjentów pediatrycznych (IPCZD).

Zidentyfikowane ryzyka i problemy podczas realizacji prac badawczych

1. Z powodzeniem udało się uzyskać 7 linii komórkowych pochodzących od pacjentów WD. Niestety w wyniku awarii sprzętu linie uległy rozmrożeniu. Wdrożono procedury naprawcze i obecnie są prowadzone kolejne próby izolacji.

2. Prowadzone remonty powodują silne zapylenie pomieszczeń, co skutkuje problemami z utrzymaniem czystości w pracowni do hodowli komórkowych.

3. Zmiany administracyjne (zmiana przynależności Pracowni Immunologii) i planowane przenosiny do budynku Z oraz planowany remont Zakładu Patomorfologii mogą skutkować utrudnieniami w prowadzeniu badań oraz wyprowadzaniu hodowli komórkowych.

4. Ze względu na częste naprawy mikroskopu transmisyjnego opóźniona była realizacja badań morfometrycznych.



Publikacje będące wynikiem realizacji projektu

publikacje:

Fontes A., Pierson H, Bierła J.B., Eberhagen C., Kinschel J., Akdogan B., Rieder T., Sailer J., Reinold Q., Cielecka-Kuszyk J., Szymańska S., Neff F., Steiger K., Seelbach O., Zibert A., Schmidt H.H., Hauck S.M., von Toerne C., Michalke B., Semrau J.D., DiSpirito A.M., Ramalho-Santos J., Kroemer G., Polishchuk R., Azul A.M., DiSpirito A., Socha P., Lutsenko S., Zischka H.: Copper impairs the intestinal barrier integrity in Wilson disease (Running title: Leaky gut in Wilson disease). *Metabolism – Clinical and Experimental Journal (w trakcie recenzji)* IF: 9.9; MNiSW: 140.

prezentacje na zjazdach i kongresach krajowych i międzynarodowych:

1. Bierła J. B., Naorniakowska M., Wierzbicka-Rucińska A., Paziewska A., Kaczmarski J., Sowińska A., Ejmont M., Jańczyk W., Cukrowska B., Socha P.: Giant mitochondria as a consequence of mitophagy defect in children with Wilson's disease - preliminary results. 55th European Society for Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition Annual Meeting, 17-20 Maja 2023 Wiedeń, Austria; *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition* 2023 : Vol. 76, Supl. 1, s. 824, IF: 2.900; MNiSW: 100.000.
2. Socha P.: Choroba Wilsona u dzieci. Spotkanie z osobami z chorobą Wilsona i ich bliskimi. Instytut Psychiatrii i Neurologii w dn. 6.10.2023 r., Warszawa.
3. Socha P. Nieinwazyjne markery uszkodzenia wątroby. Spotkanie robocze w ramach WilsonMed, 20-21.10.2023r., Neapol (Włochy).

Numer projektu: 777389

Tytuł: Wspólna Sieć Europejskich Badań Klinicznych u Dzieci

Akronim: c4c

Kierownik projektu: dr n. med. Marek Migdał



Celem projektu jest zwiększenie roli Europy w badaniach klinicznych w pediatrii zarówno poprzez stworzenie zaplecza do ich prowadzenia, jak i narzędzi pozwalających na wykorzystanie aktualnie posiadanych informacji dla rozwoju wiedzy na temat leków stosowanych u dzieci. Poprzez uczestnictwo w tym programie IPCZD ma szansę na udział w większej ilości badań klinicznych sponsorowanych zarówno przez przemysł farmaceutyczny, jak również środowiska akademickie.

Realizowane zadania w 2023 r.

- Udział w cyklicznych spotkaniach National Hub Forum w trybie telekonferencyjnym (co miesiąc)
- Udział w cyklicznych spotkaniach omawiających postęp prac w komercyjnych badaniach klinicznych – Bayer (Fiona OLE), Roche (MS), Janssen (UC), Novartis (ORION-13 i ORION-16)
- Spotkania w trybie telekonferencyjnym z lokalnymi przedstawicielami sponsorów komercyjnych: Roche, Novartis
- Aktualizacja danych Ośrodków w systemie IS conect4children oraz obsługa systemu w zakresie procedowanych zapytań



- Przekazywanie informacji od SPoC do ośrodków POLPEDNET
- Udział w National Hub Meeting (spotkanie w Grecji – Saloniki)
- Udział w c4c General Assembly (spotkanie w Wielkiej Brytanii – Newcastle)
- Sprawdzenie możliwości Ośrodków w ramach POLPEDNET do prowadzenia badań klinicznych: Roche MS, ORION-19 i ORION-20
- Procedowanie CDA oraz TSQ w ramach komercyjnych badań klinicznych
- Spotkanie PL National Hub w trybie telekonferencyjnym z Koordynatorem projektu c4c – Markiem Turnerem
- Spotkania w ramach c4c Young Investigator Community Meeting
- Spotkanie z Novartis Local team w sprawie wsparcia w badaniu klinicznym ORION
- Spotkanie z PPD w sprawie wsparcia rekrutacji w badaniu Operetta 2
- Spotkania stacjonarne z ośrodkami POLPEDNET
- Negocjacje pomiędzy sponsorem a lokalnymi ośrodkami POLPEDNET
- Spotkania z Badaczami biorącymi udział w BK w ramach c4c.

Nr umowy grantowej: 362/2020

Tytuł w języku polskim: 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 Gruszfeld, prof. IPCZD

G **raFFE**

Celem badania jest 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 2023 r.

1. Odbływały się cykliczne (1 raz/miesiąc) wewnętrzne spotkania robocze zespołu badawczego oraz spotkania on-line wszystkich zespołów zaangażowanych w projekt, czyli ośrodków z Polski, Niemiec i Hiszpanii – 11 spotkań w 2023 roku
2. Zespół badawczy IPCZD organizował w Warszawie spotkanie wszystkich grup projektowych GiraFFE w dniach 25–27 IX 2023 r.
3. Liczba dzieci zrandomizowanych od początku badania – 189 (po 31.07.2023 zakończenie rekrutacji do Projektu)
4. Liczba dzieci na wizycie V0 – 62
5. Liczba dzieci na wizycie V4 – 73
6. Liczba dzieci na wizycie V6 – 79



7. Liczba dzieci na wizycie V12 – 76
8. Liczba dzieci na wizycie V24 – 36
9. Liczba przeprowadzonych konsultacji telefonicznych T2 – 62, T3 – 62, T8 – 66, T10 – 63, T 18 – 21)
10. Liczba dzieci, od których została pobrana i zabezpieczona krew – 149
11. Liczba wyjazdów w celu rekrutacji poza IPCZD – 7 (Białystok)
12. Wizyty kontrolne, podtrzymanie kontaktu z rodzicami – 1x Białystok, wizyta V24.

Numer projektu: 825575

Tytuł: Europejski wspólny program dotyczący chorób rzadkich

Akronim: EJP RD

Kierownik projektu: dr Daria Julkowska

Kierownik projektu w IPCZD: Krystyna H. Chrzanowska



Realizacja zadań zaplanowana na okres 1.01.2019-31.12.2023 została przedłużona do 31.08.2024 r.

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 (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 do dyskusji podczas telekonferencji on-line EJP RD / spotkań in-site oraz podsumowania po nich przekazywane są drogą mailową, a na komunikatorze Teams (pakiet Office 365) dostępne są stale.

Metody (związane z zadaniami IPCZD)

IPCZD uczestniczy w zadaniach Filaru 2, Filaru 3 oraz Filaru 4.

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 umożliwiającą łatwy dostęp do wiarygodnych rejestrów międzynarodowych oraz wymianę informacji dotyczących chorób rzadkich.

FILAR 3: Budowanie możliwości i wzmacnianie, (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 brała udział w pracach Scientific Committee (SciCom) – Orphanet training nad przygotowaniem programu szkoleń. Jako Orphanet Poland przeprowadziliśmy liczne szkolenia około 100 lekarzy i badaczy naukowych w zakresie nomenklatury Orphanet i nadawania kodów ORPHA. Aktualnie trwają prace nad udostępnieniem pierwszej części modułu 1 jako modułu on-line, co pozwoliłoby znacznie szerszej grupie uczestników śledzić go zgodnie z własnym harmonogramem, a następnie wziąć udział w krótszej krajowej sesji szkoleniowej, bardziej skoncentrowanej na dostępnych narzędziach związanych z badaniami i sesji praktycznej.

Zadanie 14.2 Standardy i jakość danych genetycznych/genomicznych w praktyce badań laboratoryjnych i klinicznych (Standards and quality of genetics/genomics data in laboratory and clinical research practice).

Edycja 2023 szkolenia „Zapewnienie jakości, interpretacja wariantów i zarządzanie danymi w erze diagnostyki NGS” (Quality assessments, Variant interpretation and data management in the NGS diagnostics era) została zorganizowana przez Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w Warszawie w dniach 18-20 października 2023 r., w ścisłej współpracy z KU Leuven, a przede wszystkim z Partnerami Zadaniowymi EJP RD [ISS Rzym, ACU/ACURARE Stambuł, EKUT Tybinga, CNAG-CRG Barcelona, INSERM (AMU) Marsylia, UMC Groeningen]. 3-dniowy kurs miał na celu podniesienie jakości i wiarygodności wyników badań genomowych (NGS) uzyskanych w badaniach nad rzadkimi chorobami. Większość wykładów została zapewniona przez partnerów EJP RD, zaproszono kilku zewnętrznych ekspertów. Uczestnicy pozytywnie ocenili kurs i byli bardzo zadowoleni z organizacji i programu szkolenia. Zwłaszcza wybrani prelegenci i szkolenie praktyczne były bardzo dobrze postrzegane. Uczestnicy sugerowali wydłużenie czasu zajęć praktycznych, chociaż i tak był on dłuższy w porównaniu z poprzednimi edycjami.

Zadanie 14.3: Szkolenie w zakresie strategii wspierania rozwiązań dotyczących nierozpoznanych przypadków chorób rzadkich (Training on strategies to fostersolutions of undiagnosed rare disease cases).

W dniach 3-5.04.2023 w Istituto Superiore di Sanità (ISS) w Rzymie we Włoszech odbyła się kolejna 3-dniowa edycja międzynarodowego kursu. ISS, Lider tego Zadania, zorganizował to szkolenie w ścisłej współpracy z Partnerami Zadania – Solve-RD oraz Undiagnosed Diseases Network International.

Szkolenie było skierowane do społeczności badawczej, klinicystów i specjalistów medycznych zainteresowanych chorobami rzadkimi. Aby utrzymać wysoce interaktywne otoczenie, po każdej prezentacji przeprowadzonej przez 15 zaproszonych prelegentów zaplanowano sesje pytań i odpowiedzi (Q&A). Jednym z prelegentów była prof. Krystyna Chrzanowska, która przedstawiła dwa przypadki niezwykle rzadkich chorób; w obu przeprowadziła analizę kliniczną oraz omówiła koncepcję diagnostyki i jej wyniki.

WP18

Zadanie 18.9: Ocena i zalecenia dotyczące poprawy istniejących i nowych działań szkoleniowych (Evaluation and recommendations for improvement of the existing and new training activities).

Liderzy zadania: VUHSK, EURORDIS, IPCZD

Informacje wymagane do oceny wdrożenia programu edukacyjnego EJPRD Pillar 3 były gromadzone w sposób ciągły, przy użyciu wewnętrznych zasobów EJP RD i zewnętrznych źródeł informacji.



Spotkania ze społecznością EJP RD, w których brała udział Prof. Krystyna Chrzanowska, odbyły się podczas warsztatów strategicznych z krajowymi decydentami (5.07.2023), spotkania Rady Politycznej EJP RD (4.07.2023); spotkania przeglądownego EJP RD za okres 4 (4.05.2023); spotkanie inauguracyjne EJP RD (30.03.2023). Końcowa ocena wszystkich działań szkoleniowych w ramach filaru 3 EJP RD, zrealizowanych w latach 1-6, zostanie przeprowadzona, a dokument D18.1 „Raport końcowy z oceny i dostosowania programów szkoleniowych zgodnie z postępem prac EJP RD, specyficznymi potrzebami krajów UE13 i rozwijającymi się potrzebami ERN” zostanie wydany po zakończeniu wszystkich działań edukacyjnych w ramach filaru 3 EJP RD.

Prof. Krystyna Chrzanowska brała udział w **Telekonferencjach (Conference calls) oraz w kongresach/sympozjach on-line** w ramach działań EJP RD, w tym:

EJP RD Executive Committee (ExCom) TC (Komitet wykonawczy EJP RD) – spotkania on-line z częstotliwością co 1 – 2 miesiące oraz spotkania on-site Bruksela: 3.07.2023 – EJP RD ExCom meeting, 4.07.2023 – EJP RD Policy meeting, 5.07.2023 – EJP RD Strategic meeting.

Podczas spotkania strategicznego „Alignment of national rare diseases strategies/activities with the European Joint Programme on Rare Diseases” Prof. Krystyna Chrzanowska przedstawiła „National Plan for Rare Diseases in Poland” (prezentacja zarchiwizowana).

EJP RD Policy Board and Governing Board meetings 1 – 2x w roku.

Spotkania robocze w ramach określonych zadań w Filarze 2 i 3.

FILAR 4: Intensywne tłumaczenie projektów badawczych i doskonalenie wyników badań klinicznych (Accelerated translation of research projects and improvement outcomes of clinical studies)

Udział IPCZD w filarze 4 związany jest z realizacją nowych zadań w ramach WP20 pn. „Accelerating the validation, use and development of innovative methodologies tailored for clinical trials in RDs” (pol. „Badanie przydatności istniejących oraz opracowanie nowych narzędzi metodologicznych w badaniach klinicznych w chorobach rzadkich”). W ramach WP20 przeprowadzony został nabór projektów demonstracyjnych dotyczących walidacji i modyfikacji istniejących metodologii statystycznych, które mają być wykorzystywane w badaniach klinicznych w chorobach rzadkich. Spośród zgłoszonych projektów wybrany został projekt EPISTOP IDEAL, który realizowany jest m.in. przez IPCZD (kierownikiem projektu ze strony IPCZD jest prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak).

Celem niniejszego projektu jest powtórna analiza wyników uzyskanych w ramach grantu EPISTOP, realizowanego ze środków 7PR KE, przy użyciu nowatorskich metod statystycznych oraz ustalenie, czy można na ich podstawie wskazać właściwe dla chorób rzadkich metody statystyczne oraz metody randomizacji w badaniach klinicznych. W tym celu do danych uzyskanych w projekcie EPISTOP dodano dane uzyskane w wyniku prowadzenia innych podobnych projektów: EPIMARKER – projekt polski realizowany w ramach grantu NCBiR, kohorta pacjentów leczonych w Hopital Necker w Paryżu. W 2023 r., po publikacji amerykańskiego badania PreVeNT, które było siostrzanym projektem w stosunku do EPISTOP-u, dołączono działania polegające na analizie podobieństw i różnic między projektami oraz starania o przeprowadzenie wspólnych analiz z grupą badaczy amerykańskich.

W 2023 r. zrealizowane zostały następujące zadania:

- a) Zakończono proces czyszczenia danych z kohort zewnętrznych (EPIMARKER, dane pacjentów z badania 2011 i kohorta francuska).
- b) Przeprowadzono analizy podobieństwa między kohortami w badaniu EPISTOP, wykorzystując nowe metody statystyczne, w tym dedykowany badaniom klinicznym w małych grupach test bootstrapowy, opracowany w ramach projektu.



c) Przeprowadzono analizy podobieństwa między kohortami w badaniu EPISTOP i kohortami zewnętrznymi, wykorzystując nowe metody statystyczne, w tym dedykowany badaniom klinicznym w małych grupach test bootstrapowy, opracowany w ramach projektu.

d) Przeprowadzono analizy ryzyk związanych z metodą randomizacji używającą listy randomizacyjnej.

e) Odbyło się 6 spotkań konsorcjum w formie telekonferencji, 1 spotkanie bezpośrednio dwudniowe w Aachen, 2 dodatkowe spotkania bezpośrednio w trakcie konferencji IEC w Dublinie i AES w Orlando. Spotkanie w Aachen było poświęcone prezentacjom wyników, dyskusjom nad ich interpretacją, a także planom publikacji i dalszych prac.

f) W związku z publikacją badania PreVeNT (Bebin, 2023) przeprowadzono wspólnie z amerykańskimi badaczami analizy podobieństw i różnic między badaniem EPISTOP i PreVeNT. Zaplanowano użycie metodologii wypracowanej w projekcie EPISTOP-IDEAL do analiz przyczyn rozbieżności między tymi badaniami.

Prezentacje wyników projektu na konferencjach międzynarodowych

1. Śmiałek D., Józwiak S., Szkop M., Kotulska-Józwiak K. Frequency of epilepsy appearance after discontinuation of preventive epilepsy treatment in TSC. 15th Congress of the European Paediatric Neurology Society (20-24.06.2023), Prague, Czech Republic, plakat.

2. Józwiak S., Śmiałek D., Szkop M., Kotulska-Jozwiak K. Frequency of epilepsy onset after discontinuation of preventive epilepsy treatment in tuberous sclerosis complex (TSC). 35th International Epilepsy Congress (2-6.09.2023), Ireland, Dublin, plakat.

3. Józwiak S., Borkowska J., Chmielewski D., Sadowski K., Śmiałek D., Szkop M., Sołowiej E., Makulec A., Sijko K., Kotulska-Józwiak K. Antiseizure medication withdrawal in TSC patients – results of the EPIMARKER study. American Epilepsy Society 2023 Annual Meeting (1-5.12.2023), USA, Orlando, plakat.

Popularyzacja zagadnień związanych z programem EJP RD

1. K. Chrzanowska:

Choroby rzadkie - diagnostyka i leczenie. Healthcare Policy Summit – Rare Diseases, Belgia, Bruksela, 05.07.2023, wykład (PDF w zał.).

2. K. Chrzanowska:

Choroby rzadkie – sukcesy, wyzwania i perspektywy. XI Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, 03-06.09.2023, Bydgoszcz, wykład: Choroby Rzadkie sukcesy, wyzwania, perspektywy (w zał. program i prezentacja PDF).

3. K. Chrzanowska:

Udział w spotkaniu Rady Ekspertów Medycznej Racji Stanu ds. Chorób Rzadkich „Pacjenci-Eksperci-System”: Jakość życia w chorobach rzadkich, Warszawa 13.07.2023.

Publikacje będące wynikiem realizacji projektu

Wied S. , Hilgers R-D., Kotulska K., Dirani M., Kuchenbuch M., Józwiak S., Nabbout R. Methodological insights from the EPISTOP Trial to designing clinical trials in rare diseases – publikacja w trakcie recenzji.



Projekty zakończone w 2023 r.

Nr umowy o dofinansowanie: POWR.05.04.00-00-0161/18-00/100/2018/569

Tytuł: Program wszechstronnego szkolenia w kardiologii interwencyjnej u dzieci

Kierownik: dr hab. n. med. Grażyna Brzezińska-Rajszyś, prof. IPCZD

Akronim: PO WER - Kid



Realizowane zadania badawcze

Celem projektu PO WER Kid, finansowanego ze środków Europejskiego Funduszu Społecznego w ramach Programu Operacyjnego Wiedza Edukacja Rozwój 2014-2020 było 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 był realizowany od 1.10.2018 r. i został zakończony z końcem października 2023 r.

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

W 2023 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 IP CZD) oraz szkolenia praktyczne prowadzone na bieżąco w Pracowni Interwencji Sercowo-Naczyniowych IPCZD oraz we współpracujących ośrodkach kardiologicznych.

Szkoleniem podstawowym objętych zostało 21, a szkoleniem zaawansowanym – 10 lekarzy. Szkolenie podstawowe (kursy teoretyczne z elementami symulacji oraz szkolenia praktyczne) ukończyło 18 lekarzy, 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) ukończyło 9 lekarzy. Oprócz szkoleń praktycznych każdy z uczestników wziął udział we wcześniejszych latach w trzech kursach teoretycznych: „Podstawy dziecięcej kardiologii interwencyjnej”, „Morfologia układu sercowo-naczyniowego i jego wad rozwojowych dla kardiologów interwencyjnych” i „Psychologiczne aspekty dziecięcej kardiologii interwencyjnej”.

Nr umowy o dofinansowanie: POWR.05.04.00-00-0164/18

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

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

Akronim: PO WER Simvid



Cel projektu

Celem projektu jest utworzenie jedynego 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.

Zrealizowane zadania

W 2023 r. w ramach projektu w nowo utworzonym Ośrodku Symulacji Chirurgii Małoinwazyjnej u Dzieci zrealizowano:

- 3 kursy w zakresie podstawowym w terminach: 22-24.02, 15-17.03 i 24-26.05.
- 1 kurs w zakresie zaawansowanym w terminie: 19-21.04.

Podczas trzydniowych kursów wszyscy uczestnicy mieli zapewniony catering i zakwaterowanie w hotelu, a także otrzymali następujące materiały dydaktyczne:

- podręcznik w formie papierowej i elektronicznej „Podstawy chirurgii minimalnego dostępu”
- podręcznik w formie papierowej i elektronicznej „Chirurgia minimalnego dostępu u dzieci – podręcznik do kursu zaawansowanego”
- zdalny dostęp do materiałów opracowanych przez firmę Symbionix (producent zaawansowanych symulatorów haptycznych).

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” lub „Certyfikat zaawansowanych umiejętności w zakresie wideochirurgii u dzieci”.

Ogólnie w projekcie przeszkolono 169 lekarzy, w tym 132 osoby (81 kobiet i 51 mężczyzn) w zakresie podstawowym i 67 osób (31 kobiet i 36 mężczyzn) w zakresie zaawansowanym. Dzięki projektowi PO WER Simvid aż 169 lekarzy podniosło swoje kwalifikacje zawodowe w obszarach związanych z potrzebami epidemiologiczno-demograficznymi oraz nabyło dzięki kursom podstawowe lub zaawansowane umiejętności chirurgiczne w technikach minimalnego dostępu. Cel projekt został osiągnięty.





Środowiskowe Centrum Zdrowia Psychicznego dla Dzieci i Młodzieży

Nr umowy o dofinansowanie: POWR.04.01.00-00-DM01/20

Tytuł: Środowiskowe Centrum Zdrowia Psychicznego dla dzieci i młodzieży: systemowe wsparcie dla mieszkańców m.st. Warszawa w Dzielnicach Bemowo, Wawer i Żoliborz

Lider Projektu: Uniwersytet Kardynała Stefana Wyszyńskiego w Warszawie

Kierownik projektu IPCZD: Marta Bąkowska / Kamila Zych

Akronim: PO WER ŚCZP DiM

Projekt „Środowiskowe Centrum Zdrowia Psychicznego dla dzieci i młodzieży” (ŚCZP DiM) był realizowany w ramach Programu Operacyjnego Wiedza Edukacja Rozwój, współfinansowanego ze środków Europejskiego Funduszu Społecznego. Celem projektu było zapewnienie wsparcia psychologicznego oraz terapeutycznego dla dzieci i młodzieży z warszawskich dzielnic: Bemowo, Wawer i Żoliborz. Środowiskowe Centrum Zdrowia Psychicznego powstało dzięki współfinansowaniu Europejskiego Funduszu Społecznego w ramach Programu Operacyjnego „Wiedza Edukacja Rozwój” oraz budżetu państwa. Projekt był realizowany od maja 2021 r. do grudnia 2023 r., pod przewodnictwem Uniwersytetu im. Kardynała Stefana Wyszyńskiego (Lider) oraz we współpracy pozostałych Partnerów – Ośrodków Pomocy Społecznej Dzielnicy Wawer, Bemowo i Żoliborz. Projekt miał na celu skalowanie modelu opieki psychologicznej zgodnie z ogólnokrajową reformą w systemie ochrony zdrowia psychicznego dzieci i młodzieży.

Cel projektu

Główne cele projektu obejmowały:

1. Utworzenie Środowiskowego Centrum Zdrowia Psychicznego, które będzie dostępne i dostosowane do potrzeb dzieci i młodzieży.
2. Zapewnienie profesjonalnej pomocy psychologicznej i terapeutycznej dla dzieci i młodzieży z problemami zdrowia psychicznego.
3. Edukację mieszkańców na temat zdrowia psychicznego, eliminację stygmatyzacji oraz promowanie świadomości na temat dostępnych form wsparcia.
4. Wzmocnienie systemu opieki zdrowotnej w zakresie zdrowia psychicznego dla dzieci i młodzieży.

W ramach projektu przeprowadzono następujące działania:

- Przebudowano i wyposażono Środowiskowe Centrum Zdrowia Psychicznego dla dzielnic: Bemowo, Wawer i Żoliborz przy Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”
- Zatrudniono wykwalifikowany zespół specjalistów, w tym psychologów, psychiatrów oraz terapeutów.
- Zorganizowano indywidualne sesje terapeutyczne, grupowe zajęcia terapeutyczne oraz poradnictwo rodzin dla dzieci i młodzieży.
- Przeprowadzono szereg szkoleń i warsztatów edukacyjnych dla społeczności lokalnej na temat zdrowia psychicznego i sposobów radzenia sobie z problemami psychicznymi.

– Podjęto współpracę z instytucjami oświatowymi, placówkami opiekuńczymi oraz służbami społecznymi w celu zapewnienia kompleksowego wsparcia dla dzieci i młodzieży z problemami zdrowia psychicznego.

Środowiskowe Centrum Zdrowia Psychicznego dla dzieci i młodzieży przy Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” objęło opieką psychologiczną i psychiatryczną 250 pacjentów – dzieci w wieku szkolnym, młodzież i młodych dorosłych do 21. r.ż., doświadczających kryzysów psychicznych. Udzielono ponad 3330 porad, a na oddziale dziennym pomocy udzielono ponad 70 pacjentom. Rodziny i dzieci otrzymali wielospecjalistyczną pomoc w szerokim zakresie problemów psychologicznych i psychiatrycznych, m.in. zaburzeń lękowych, depresyjnych, zaburzeń zachowania, emocjonalnych, trudności szkolnych, diagnozę, psychoterapię i leczenie psychiatryczne oraz profilaktykę zaburzeń wieku rozwojowego.

Działania prowadzone w ramach projektu przyniosły następujące efekty:

- Zwiększono dostępność do profesjonalnej pomocy psychologicznej i terapeutycznej dla dzieci i młodzieży w dzielnicach Bemowo, Wawer i Żoliborz.
- Zanotowano poprawę stanu zdrowia psychicznego oraz jakości życia uczestników projektu, co monitorowano ankietowo.
- Przyczyniono się do zwiększenia świadomości społecznej na temat zdrowia psychicznego oraz zmniejszenia stygmatyzacji związanej z problemami zdrowia psychicznego w wyniku prowadzonych szkoleń i warsztatów.
- Zaobserwowano wzrost zaufania mieszkańców do instytucji zdrowotnych i systemu wsparcia psychologicznego, które wyrażało się w zwiększonej ilości kontaktów i zgłoszeń.
- Wzmocniono współpracę między sektorem publicznym a organizacjami pozarządowymi w obszarze zdrowia psychicznego.

Projekt „Środowiskowe Centrum Zdrowia Psychicznego dla dzieci i młodzieży” przyniósł pozytywne rezultaty i przyczynił się do poprawy zdrowia psychicznego oraz jakości życia dzieci i młodzieży w dzielnicach Bemowo, Wawer i Żoliborz w Warszawie. Kontynuacja działań w zakresie promocji zdrowia psychicznego oraz dalsze wsparcie dla społeczności lokalnej są istotne dla utrzymania osiągniętych efektów oraz budowania dalszego rozwoju społecznego i zdrowotnego.

Numer projektu: 101070531

Tytuł: Zasoby Orphanet dla chorób rzadkich

Akronim: OD4RD

Kierownik projektu: Ana Rath

Kierownik projektu w IPCZD: prof. dr hab. n. med. Krystyna H. Chrzanowska

Polska, reprezentowana przez Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” (IPCZD) w Warszawie, wzięła udział w kolejnym projekcie w ramach Programu Unii Europejskiej – EU4Health Programme (EU4H) pt. „Orphanet Data for Rare Diseases” (akronim: OD4RD, 2022), przygotowanym przez Instytut National de la Sante et de la Recherche Medicale (INSERM, Francja). Projekt OD4RD bazował na specyficznej wiedzy eksperckiej sieci Orphanet, czerpiąc z jej wieloletniego doświadczenia organizacyjnego, i miał przyczynić się do generowania standaryzowanych danych dotyczących diagnostyki rzadkich chorób poprzez opracowanie i aktualizację nazewnictwa we współpracy z Europejskimi Sieciami Referencyjnymi, będącymi platformą wymiany klinicznej wiedzy eksperckiej w dziedzinie chorób rzadkich, oraz aktywnie wspierać jego wdrażanie w szpitalach należących do tych



sieci, harmonizację gromadzenia danych w różnych środowiskach (rejstry zdrowia, bazy danych), upowszechnianie dobrych praktyk kodowania oraz wykorzystania zbiorów informacji o chorobach rzadkich w procesie podejmowania decyzji terapeutycznych oraz opracowywania standardów postępowania.

Jednostką organizacyjną w IPCZD realizującą ww. projekt był Zakład Genetyki Medycznej. Krajowym koordynatorem oraz kierownikiem projektu w Polsce była prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska. W realizacji projektu uczestniczyło dwóch *information scientists* finansowanych ze środków UE i Ministerstwa Zdrowia: dr hab. n. med. Agnieszka Madej-Pilarczyk oraz lek. med. Monika Kowalczyk.

Projekt rozpoczął się 1.01.2022 r. i zgodnie z planem miał się zakończyć 31.12.2022 r. (12 miesięcy), ale z uwagi na problemy spowodowane pandemią SARS-CoV-2 został przedłużony do 31.03.2023 r. (w ramach planowanego budżetu).

Cele ogólne projektu OD4RD obejmowały:

1. rozwijanie, aktualizowanie i utrzymanie nomenklatury Orphanet (ORPHAcodes) oraz klasyfikacji chorób rzadkich we współpracy z ERNs, zgodnie z ewolucją wiedzy,
2. opracowywanie i ciągłą aktualizację danych dotyczących chorób rzadkich, ze szczególnym uwzględnieniem ich podłoża genetycznego oraz powiązaniem kodów ORPHA z innymi systemami klasyfikacji i rejestracji dla celów zdrowotnych (m.in. ICD-10 i 11, SNOMED CT i OMIM),
3. wzmocnienie wsparcia dla lokalnego wdrażania kodów ORPHA, poprzez powołanie przez Orphanet krajowych centrów ds. nazewnictwa w językach narodowych (Orphanet support hubs),
4. wprowadzenie mechanizmów rozpowszechniania i aktualizacji nomenklatury oraz baz wiedzy Orphanet w systemie informatycznym ERNs określających podstawowy zestaw danych oraz tworzenie analiz i raportów danych dotyczących zasięgu rzadkich chorób, identyfikowanie komplementarności oraz braków w obszarach wiedzy leżących w kręgu zainteresowań poszczególnych ERNs.

Zadania IPCZD zaplanowane w ramach projektu OD4RD realizowano w ramach pakietu WP4 (Development of National Nomenclature Hubs) – stan ich realizacji przedstawiono poniżej:

1. Tworzenie i rozszerzanie nomenklatury oraz wykazu chorób rzadkich zaproponowanych przez Orphanet. Metodologia: tłumaczenie na język polski informacji tekstowych dotyczących poszczególnych chorób rzadkich dostarczonych przez Orphanet, aktualizacja treści na podstawie informacji z literatury naukowej.

W 2022 r. w bazie Orphanetu znajdowało się 1958 przetłumaczonych na język polski streszczeń chorób rzadkich; w roku 2023 (od stycznia do marca) liczba ta wzrosła do 2080. W 2023 (od stycznia do marca) polski zespół Orphanet wykonał tłumaczenia 122 kolejnych streszczeń.

2. Prowadzenie i aktualizacja encyklopedii Orphanetu, w tym uzupełnianie informacji dotyczącej chorób rzadkich o podłoża genetyczne. Metodologia: analiza literatury naukowej oraz baz danych genetycznych i klinicznych.

W ramach National Hub Orphanet Poland posadowionego w Zakładzie Genetyki Medycznej IPCZD utworzono krajowy Helpdesk (kontakt: k.chrzanowska@ipczd.pl oraz a.madej-pilarczyk@ipczd.pl), służący wsparciem w rozwiązywaniu problemów dotyczących nazewnictwa chorób rzadkich Orphanet, kodowania ORPHA, organizacji szkoleń, uzupełniania baz wiedzy Orphanet (ośrodki eksperckie, laboratoria, organizacje pacjentów). W ramach realizacji jednego z zadań projektu OD4RD założono konto GitHub dla OD4RD, na które można zgłaszać pytania i problemy (www.github.com/od4rd). Zapytania dotyczące kodowania ORPHA pochodziły od lekarzy / osób zajmujących się kodowaniem



chorób rzadkich, personelu działów informatycznych. Ogółem w 2023 r. udzielono odpowiedzi na 7 zapytań.

3. Lokalne wdrażanie kodów ORPHA poprzez organizację szkoleń i przygotowanie materiałów edukacyjnych (powołanie Hub Orphanet PL).

Przeprowadzono 3 indywidualne szkolenia z kodowania ORPHA. Zagadnienia związane z nomenklaturą Orphanet i kodowaniem ORPHA przedstawiono na spotkaniach zespołu ds. Polskiego Rejestru Chorób Rzadkich oraz zespołu ds. Polskiego Rejestru Wad Wrodzonych i Rozwojowych. Przygotowano ulotkę informacyjną w języku polskim dla lekarzy, dotyczącą Orphanetu oraz kodowania ORPHA.

W 2023 r. rozpoczęto systematyczne szkolenia grupowe dotyczące nomenklatury Orphanet i kodowania ORPHA z myślą o realizacji zadań Narodowego Planu dla Chorób Rzadkich oraz Rejestru Chorób Rzadkich. Odbły się następujące szkolenia:

- 25.02.2023, International Symposium Rare Disease Day, Olsztyn, „Challenging diagnosis, challenging treatment - together to success!” – prezentacja Agnieszki Madej-Pilarczyk: „Orphanet Nomenclature of Rare Diseases and ORPHA coding” oraz prezentacja Krystyny Chrzanowskiej: „Polish National Plan for Rare Diseases” – 47 uczestników konferencji online.
- 27.03.2023, Klinika Neurologii Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego – 18 uczestników.
- 28.03.2023, Posiedzenie plenarne Komitetu Rozwoju Człowieka PAN, wykład prof. Krystyny Chrzanowskiej: „Polski Rejestr Chorób Rzadkich – dlaczego potrzebujemy kodów ORPHA” – 14 uczestników.

4. Rozszerzanie i aktualizowanie listy źródeł fachowej informacji dostępnych we wszystkich krajach należących do sieci Orphanet:

W ramach projektu OD4RD nadal gromadzono i aktualizowano informacje o: ośrodkach klinicznych spełniających kryteria EUCED dla ośrodków eksperckich dla chorób rzadkich (przede wszystkim należących do Europejskich Sieci Referencyjnych), medycznych wysokospecjalistycznych laboratoriach diagnostycznych oferujących badania genetyczne lub(i) niegenetyczne, rejestrach pacjentów, biobankach i organizacjach pacjentów zajmujących się chorobami rzadkimi.

Inne realizowane aktywności

- Zadania zlecane przez zespół koordynujący w Paryżu dotyczące kontroli jakości danych w bazie danych Orphanetu.
- Tłumaczenia i bieżące aktualizacje danych przesyłanych z centrali zgodnie z założonymi celami projektu.
- Dodatkowe tłumaczenia innych tekstów o charakterze informacyjnym.
- Prowadzenie korespondencji z koordynatorem projektu w Paryżu, MZ i innymi ośrodkami zainteresowanymi aktywnością portalu ORPHANET.
- Walidacja tłumaczenia terminów dla nowej klasyfikacji chorób ICD-11 (prof. Krystyna Chrzanowska).

5. Popularyzacja Orphanetu i zacieśnienie współpracy pomiędzy zespołami z poszczególnych krajów.



Udział w konferencjach / spotkaniach związanych z projektem OD4RD oraz działalnością Orphanetu

Prof. Krystyna Chrzanowska i dr Agnieszka Madej-Pilarczyk brały udział w:

- w spotkaniu grupy roboczej WP4 (remote-on-line w terminie 26.01.2023); w ramach tego spotkania prezentowano „Deliverable 4.3 and the template of the lessons learned”, które wypełniono i odesłano przed 14.02.2023;
- w spotkaniach on-line Rady Zarządzającej Orphanetu (Management Board, MB) w dniach 12.01.2023 i 9.03.2023.

Dr Agnieszka Madej-Pilarczyk uczestniczyła w szkoleniach Orphanet Expert Resources Distant Trainings:

09.03.2023 – Orphanet Expert Resources Tools;

13.03.2023 – Research Project;

16.03.2023 – Clinical trials.

Orphanet w popularyzacji zagadnień związanych z chorobami rzadkimi

Poniżej wymieniono konferencje / spotkania robocze z ramach projektu OD4RD, w których uczestniczył polski zespół Orphanetu, prezentując aktualne informacje na temat chorób rzadkich w Polsce i w Europie oraz uczestnicząc w opracowaniu projektów i planów związanych z podkreśleniem roli Orphanetu i zacieśnieniem współpracy pomiędzy zespołami poszczególnych krajów członkowskich:

- Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w spotkaniach on-line i pracach Scientific Committee (SciCom) powołanego w ramach European Joint Programme for Rare Diseases (EJP RD), Pillar 3, T14.1, z udziałem przedstawicieli Orphanetu (wspólne działanie). Celem było opracowanie ram i zawartości modułu szkoleniowego dla przedstawicieli krajów członkowskich, którzy będą szkolić pracowników nauki i lekarzy w swoich krajach w zakresie nomenklatury chorób rzadkich, klasyfikacji i kodów ORPHA (tzw. „training for trainers”).
- Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w spotkaniach Rady Ekspertów Medycznej Racji Stanu dedykowanej chorobom rzadkim: (1) Plan dla Chorób Rzadkich – założenia i realizacja (15.02.2022), (2) Plan dla Chorób Rzadkich – doświadczenia czasu realizacji (26.09.2022), (3) Rosnąca rola współpracy międzynarodowej na rzecz pacjentów z chorobami rzadkimi w nowej sytuacji geopolitycznej, 02.03.2023.
- Healthcare Policy Summit – Rare Diseases – wykład prof. Krystyny Chrzanowskiej „Challenges and health needs in rare diseases”, Warszawa, 1.02.2023.
- Debata on-line zorganizowana przez „Puls Medycyny” – wykład prof. Krystyny Chrzanowskiej „Polski Rejestr Chorób Rzadkich – dlaczego jest potrzebny?” ,Warszawa, 21.02.2023.
- International Symposium Rare Disease Day 2023 Warmia i Mazury, „Challenging diagnosis, challenging treatment - together to success!” – wykłady on-line Prof. Krystyny Chrzanowskiej „Polish National Plan for Rare Diseases”, dr Agnieszki Madej-Pilarczyk „Orphanet Nomenclature of Rare Diseases and ORPHA coding”, Olsztyn, 25.02.2023.
- Konferencja Choroby Rzadkie zorganizowana przez IBB PAN, IMDiK PAN, Instytut Matki i Dziecka – Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w panelu dyskusyjnym „Plan dla Chorób Rzadkich w Polsce – po co nam rejestry? Białe kruki zdrowia publicznego”, Warszawa, 28.02.2023.



- XI Konferencja „Standardy medyczne w praktyce neonatologicznej i pediatrycznej” – wykład prof. Krystyny Chrzanowskiej „Rola lekarza POZ w organizacji opieki nad pacjentami z chorobami rzadkimi”, Warszawa 04.03.2023 (ponad 500 uczestników).
- Posiedzenie plenarne Komitetu Rozwoju Człowieka PAN, wykład Prof. Krystyny Chrzanowskiej: „Polski Rejestr Chorób Rzadkich – dlaczego potrzebujemy kodów ORPHA”, Warszawa, 28.03.2023.



Załącznik nr 3

do rocznego sprawozdania dyrektora

Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”

z wykonania zadań w 2023 r.

Sprawozdania z realizacji ukończonych w 2023 r. statutowych zadań badawczych, grantów wewnętrznych oraz zadań badawczych służących rozwojowi młodych naukowców

Statutowe zadania badawcze

Statutowe zadanie badawcze nr 263/19

Tytuł zadania: Czynniki wzrostu fibroblastów-21 jako marker skuteczności leczenia dietą ketogenną w chorobach mitochondrialnych

Kierownik zadania: lek. med. Dorota Wesół-Kucharska

Cel badania

Celem pracy jest ocena skuteczności leczenia dietą ketogenną u pacjentów z chorobą mitochondrialną za pomocą czynnika wzrostu fibroblastów 21 (FGF-21).

Opis zrealizowanych prac

Badanie jest prowadzone od 14.10.2019 r. – po uzyskaniu zgody Komisji Bioetycznej przy IPCZD.

Przeanalizowano dostępną literaturę medyczną dotyczącą problemu będącego przedmiotem badania oraz opublikowano prace poglądowe związane z przedmiotem badania.

W 2022 r. zrekrutowano całą badaną grupę, zakończono obserwację badanej grupy (badanie zakładało roczną obserwację zrekrutowanych pacjentów), pobrano wszystkie próbki zgodnie z protokołem: zrekrutowano łącznie 63 pacjentów, badanie ukończyło łącznie 42 pacjentów.

Zakupiono odczynniki do badań biochemicznych i molekularnych, wykonano wszystkie oznaczenia i badania zgodnie z protokołem.

Opis najważniejszych osiągnięć

Wykonane w ramach projektu badanie molekularne pozwoliło od początku badania potwierdzić rozpoznanie choroby mitochondrialnej u 12 pacjentów. **Zaprezentowano wyniki na 1 konferencji polskiej i 2 międzynarodowych – wykaz poniżej.**

Wykaz publikacji i prezentacji związanych tematem pracy

Wesół-Kucharska D., Greczan M., Kaczor M., i wsp. The fibroblast growth factor 21 concentration in children with mitochondrial disease does not depend on the disease stage, but rather on the disease genotype, *Pediatr Endocrinol Diabetes Metab* 2022;28(2):141–151.



Wesół-Kucharska D., Rokicki D. Drgawki a dieta ketogenna we wrodzonych wadach metabolizmu. Klinika Pediatria. Neurometabolizm. 2022; 30: 6005-6012.

Wesół-Kucharska D., Greczan M., Kaczor M., Ehmke vel Emczyńska-Seliga E., Batycka M., Rokicki D. Plakat: FGF21 cannot be used in the diagnosis of pyruvic acid dehydrogenase deficiency. SSIEM Annual Symposium 2022, Freiburg, 30.08-02.09.2022 r.

Wesół-Kucharska D., Greczan M., Kaczor M., Ehmke vel Emczyńska-Seliga E., Batycka M., Rokicki D. Plakat: Efekty leczenia dietą ketogenną pacjentów z chorobą mitochondrialną. IX Dni Neurologii Dziecięcej, Warszawa, 22-23.04.2022 r.

Wesół-Kucharska D., Greczan M., Kaczor M., Ehmke vel Emczyńska-Seliga E., Batycka M., Rokicki D. Plakat: Ketogenic diet treatment for children with mitochondrial diseases. 15th European Paediatric Neurology Society Congress, Praga, 20-4.06.2023 r.

Statutowe zadanie badawcze nr 265/19

Tytuł zadania: Ocena skuteczności i bezpieczeństwa szczepień przeciwko wirusowemu zapaleniu wątroby typu B, błonicy i tężcowi u dzieci po przeszczepieniu wątroby

Kierownik zadania: dr n. med. Maja Klaudel-Dreszler

Cel badania

Celem projektu jest prowadzenie indywidualnego kalendarza szczepień u dzieci po LTx, opartego na monitorowaniu ich statusu immunologicznego, w tym trwałości odpowiedzi poszczepiennej w ciągu pierwszego roku po LTx.

Opis zrealizowanych prac

Do badania zrekrutowano 30 pacjentów, wykonano im badania laboratoryjne wg harmonogramu grantu. Dwoje dzieci zmarło – jedno przed, drugie po LTx – i tym samym wypadło z badania.

Zgodnie z założeniami badania monitorowano status immunologiczny chorych. Chorzy, u których dzięki badaniu zdiagnozowano istotną klinicznie hipogammaglobulinemię, przetaczano IVIG. Chorzy, którzy utracili ochronne stężenia badanych przeciwciał poszczepiennych, otrzymali zalecenia przyspieszenia wykonania dawek przypominających. Wszyscy chorzy włączeni do badania mieli ułożony indywidualny kalendarz szczepień. Do utworzonej w 2020 bazy danych wprowadzano systematycznie wyniki wykonanych badań.

Opis najważniejszych osiągnięć

Po uzyskaniu wszystkich wyników badań laboratoryjnych podsumowano je w kontekście wykonanych szczepień przed LTx, stosowanego po LTx leczenia immunosupresyjnego, epizodów ostrego odrzucania, objawów poszczepiennych, częstości zakażeń.

Wyniki badania zaprezentowano podczas Zjazdu Polskiego Towarzystwa Transplantacyjnego w Gdańsku w październiku 2023, a także zgłoszono streszczenie na najbliższy zjazd ESPGHAN w Mediolanie.

Trwa przygotowanie publikacji z uzyskanego materiału badawczego.



Granty wewnętrzne

Grant wewnętrzny nr S171/2018

Tytuł grantu wewnętrznego: Wpływ diety bogatobiałkowej z ograniczeniem węglowodanów złożonych na stan odżywienia i wyniki badań laboratoryjnych w chorobach spichrzania glikogenu

Kierownik grantu: prof. dr hab. n. med. Janusz B. Książyk

Cel

Celem badania była ocena i porównanie stanu odżywienia (na podstawie pomiarów antropometrycznych i składu ciała), wyników badań laboratoryjnych (krwi, moczu, obrazowych) i wydolności fizycznej u pacjentów z glikozozami przed interwencją żywieniową i po niej.

Opis zrealizowanych prac

Realizacja badań założonych w planie grantu zakończona napisaniem pracy doktorskiej, wystąpieniem na konferencji naukowej (plakat, streszczenie) oraz przygotowaniem artykułu.

Opis najważniejszych osiągnięć

Luty 2022 r. – obrona pracy doktorskiej napisanej na podstawie badań realizowanych w grantcie.

Wrzesień 2022 r. – plakat przedstawiający wyniki badań, międzynarodowa konferencja SSIEM 2022 Freiburg, Niemcy, oraz streszczenie w punktowanym czasopiśmie.

2023 – publikacja artykułu (preprint), oczekiwanie na publikację drukowaną.

Wykorzystanie wyników zrealizowanych prac – wykaz publikacji i prezentacji

Ehmke vel Emczyńska-Seliga E. The nutritional status and laboratory results of patients with glycogen storage diseases type I from Warsaw hospital (Poland), SSIEM 2022, Freiburg, Niemcy, plakat.

Ehmke vel Emczyńska-Seliga E., Batycka M., Jaworski M., Kobylińska M., Książyk J., Rokicki D. The nutritional status and laboratory results of patients with glycogen storage diseases type I from Warsaw hospital (Poland). *Journal of Inherited Metabolic Disease*. 2022 : Vol. 45, Supl. 1, s. 529.

Impact Factor: 4.200, Punktacja MNiSW: 100.000, DOI: [10.1002/jimd.12536](https://doi.org/10.1002/jimd.12536).

Ehmke vel Emczyńska-Seliga E., Hajdacka M., Jaworski M., Kobylińska M., Kaczor M., Wesół-Kucharska D., Greczan M., Średzińska M., Rokicki D., Książyk J. Nutritional Status of Patients With Glycogen Storage Diseases – Polish Experience. *Preprints* 2023, 2023090248. <https://doi.org/10.20944/preprints202309.0248.v1>.

Grant wewnętrzny nr S180/2019

Tytuł grantu wewnętrznego: Ustalenie etiopatogenezy oraz ocena spektrum objawów klinicznych u pacjentów z podejrzeniem zespołu Silvera i Russella bez typowych zmian (epi)genetycznych

Kierownik grantu: prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska

Cel badania

Celem projektu było ustalenie podłoża molekularnego oraz ocena spektrum objawów klinicznych u pacjentów z podejrzeniem zespołu Silvera i Russella (SRS) bez typowych zmian (epi)genetycznych, czyli hipometylacji *H19/IGF2:IG-DMR* na chromosomie 11p15 i matczynej jednorodzielskiej disomii chromosomu 7 [upd(7)mat]. Cel był realizowany poprzez analizę (epi)genetyczną *loci*, których defekty



identyfikowane są w chorobach związanych z nieprawidłowym piętnowaniem oraz mapowanie zmian typu CNV (*Copy Number Variants*) w obszarze wszystkich chromosomów.

Opis zrealizowanych prac

W ramach realizacji projektu zgromadzono grupę badawczą obejmującą 47 pacjentów prezentujących objawy zespołu Silvera i Russella, będących pod opieką Poradni Genetycznej ZGM IPCZD. Pacjentów poddano ocenie klinicznej, w wyniku której zostali zakwalifikowani do badań molekularnych. Badania były prowadzone na preparatach genomowego DNA wyizolowanych z leukocytów krwi obwodowej. U wszystkich pacjentów wykonano analizę wrażliwej na metylację multipleksowej amplifikacji sond zależnej od ligacji (MS-MLPA) z użyciem zestawu sond: SALSA MS-MLPA KIT ME032 i/ lub ME034. Metoda ta umożliwia badanie poziomu metylacji regionów chromosomowych: 6q24, 7p12, 7q32, 11p15, 14q32, 15q11, 20q13, których defekty identyfikowane są w chorobach związanych z nieprawidłowym piętnowaniem. U dwóch pacjentów, u których analiza MS-MLPA wykazała zmieniony obraz metylacji w *MEG3:TSS-DMR* w regionie 14q32, przeprowadzono analizę polimorfizmu sekwencji mikrosatelitarnych (STR). Badane były cztery markery mikrosatelitarne zlokalizowane na długim ramieniu chromosomu 14 (z regionu 14q12, 14q32) u pacjentów oraz ich rodziców. Następnie, u pacjentów poddanych analizie STR oraz u 16 pacjentów, u których wcześniejsze badania nie wykazały żadnej zmiany (epi)genetycznej, wykonana została analiza mikromacierzy typu CGH+SNP (Agilent Technologies GentiSure Unrestricted CGH+SNP, 4x180K). U jednego pacjenta bez zidentyfikowanych nieprawidłowości wykonano ocenę regionu 11p15 za pomocą MS-MLPA w DNA wyizolowanym z nabłonka policzków.

Opis najważniejszych osiągnięć

W zebranej grupie analiza MS-MLPA wykazała obecność obniżonego poziomu metylacji w *MEG3:TSS-DMR* na chromosomie 14q32 u pięciu pacjentów (4 płci żeńskiej i jednego płci męskiej). Wykryta hipometylacja jest odpowiedzialna za objawy zespołu Temple (TS) i może być wynikiem obecności disomii jednorodzielskiej [upd(14)mat] lub epimutacji. Metoda MS-MLPA nie pozwala na rozróżnienie pomiędzy tymi dwoma nieprawidłowościami, w tym celu została przeprowadzona analiza polimorfizmu w sekwencjach mikrosatelitarnych u probantów oraz ich rodziców. Analiza STR wykazała brak allela ojcowskiego w obszarze od jednego do czterech markerów polimorficznych, potwierdzając obecność jednorodzielskiej disomii chromosomu 14 pochodzenia matczyngo (upd(14)mat) u dwóch pacjentów.

Obecność i zakres upd(14)mat zostały potwierdzone za pomocą mikromacierzy typu CGH+SNP. U jednego z pacjentów obszar homozygotyczny wynosił 25 Mpz: arr[GRCh37] 14q31.1q32.33(82063899_107187899)x2 hnz, u drugiego wykryto dwa takie obszary o wielkości 31 Mpz i 31,7 Mpz: arr[GRCh37] 14q11.2q22.1(20415638_51490767)x2 hnz, 14q24.3q32.33(75505008_107187899)x2 hnz.

U trzech pacjentów analiza STR wykazała obecność allela matczyngo i ojcowskiego, wskazując, że zidentyfikowana u nich hipometylacja *MEG3:TSS-DMR* w regionie 14q32 nie jest uwarunkowana obecnością upd(14)mat, lecz jest wynikiem epimutacji.

Pacjenci ze zmianami w regionie 14q32 prezentowali cechy kliniczne typowe dla zespołu Temple, jednak trzech z nich (jeden z upd(14)mat i dwóch z epimutacją w *MEG3:TSS-DMR*) spełniało również kryteria kliniczne SRS wg punktacji Netchine-Harbison (NH-CSS).

U jednego pacjenta, który miał podejrzenie TS/SRS i który nie miał do tej pory wykonanych żadnych badań molekularnych, zidentyfikowano obecność upd(7)mat, potwierdzając diagnozę zespołu Silvera i Russella. U kolejnego pacjenta spełniającego kryteria kliniczne SRS analiza mikromacierzy ujawniła delecję o wielkości 0,5 Mpz obejmującą fragment genu *SOS1*. Analiza pozostałych 40 pacjentów za

pomocą techniki MS-MLPA oraz 15 z użyciem mikromacierzy nie wykazała żadnych istotnych klinicznie zmian.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Badania przeprowadzone w ramach grantu pozwoliły na identyfikację pierwszych polskich pacjentów z zespołem Temple, dla którego diagnostyka nie była do tej pory dostępna w Polsce. Fenotypy zespołu Silvera i Russella oraz zespołu Temple nakładają się na siebie, obserwuje się wiele cech wspólnych, z tego względu diagnostyka molekularna umożliwi i ostatecznie weryfikuje postawienie właściwej diagnozy i udzielenie wiarygodnej porady genetycznej oraz wdrożenie odpowiedniego postępowania terapeutycznego. Badania wykazały wysoką skuteczność MS-MLPA oraz STR w analizie molekularnej zespołu Temple i udowodniły, że te metody mogą zostać wdrożone do rutynowej diagnostyki oraz służyć do różnicowania TS z zespołem Silvera i Russella. Identyfikacja pięciu nowych pacjentów z zespołem Temple i ich dokładna charakterystyka kliniczna, w tym atropometryczna (u trzech pacjentów obejmująca okres od lat wczesnodziecięcych lub nastoletnich do wieku dorosłego), pozwoliła na poszerzenie wiedzy na temat tej rzadkiej choroby genetycznej. Dodatkowym dowodem na istotną rolę analizy molekularnej w diagnostyce różnicowej pacjentów z cechami fenotypowymi SRS jest identyfikacja u jednego z pacjentów delecji w genie *SOS1* związanym z etiologią zespołu Noonan. Brak obecności defektów epi(genetycznych) u pozostałych badanych pacjentów potwierdza doniesienia literaturowe wskazujące, że zmiany typu CNV oraz nieprawidłowości poza typowymi dla SRS regionami nie są częstą przyczyną zespołu SRS. Pacjenci bez potwierdzenia molekularnego wciąż stanowią znaczny odsetek (40-50%) wśród pacjentów z klinicznym podejrzeniem SRS także w innych opisanych populacjach światowych. Wytypowana grupa daje możliwość prowadzenia dalszych badań w miarę rozwoju wiedzy na temat etiologii chorób związanych z zaburzeniami piętnowania.

Prezentacje wyników badań na zjazdach i kongresach międzynarodowych i krajowych

Jurkiewicz D., Madej-Pilarczyk A., Świąder-Leśniak A., Frączak K., Halat-Wolska P., Siestrzykowska D., Piekutowska-Abramczuk D., Pelc M., Chałupczyńska B., Ciara E., Chrzanowska K. Molecular and clinical characterisation of Polish Temple syndrome patients with 14q32 alterations. ASHG Annual Meeting 2022, Los Angeles, CA, October 25-29 (plakat).

Jurkiewicz D., Madej-Pilarczyk A., Frączak K., Świąder-Leśniak A., Halat-Wolska P., Siestrzykowska D., Piekutowska-Abramczuk D., Pelc M., Chałupczyńska B., Ciara E., Chrzanowska K. Two patients with Temple syndrome and 14q32 (epi)genetic abnormalities. VI Polski Kongres Genetyki, Kraków, 27-30.06.2022 (plakat).

Jurkiewicz D., Madej-Pilarczyk A., Ciara E., Świąder-Leśniak A., Wicher D., Młynek M., Halat-Wolska P., Siestrzykowska D., Piekutowska-Abramczuk D., Chałupczyńska B., Chrzanowska K. Chromosome 14q32 abnormalities in patients with clinical Silver-Russell suspicion. European Human Genetics Conference (on-line). Glasgow, UK, 10-13.06.2023 (plakat i abstrakt oczekujący na publikację w Eur. J. Hum. Genet.).

Publikacje będące wynikiem realizacji zadania

Jurkiewicz D., Ciara E., Krajewska-Walasek M., Chrzanowska K. Metylacja DNA jako biomarker epigenetyczny w chorobach związanych z zaburzeniami piętnowania. Postępy Hig. Med. Dosw. 2020 Vol. 74 s. 532-540.

Planowana jest publikacja dotycząca pacjentów z potwierdzonym molekularnie zespołem Temple.



Grant wewnętrzny nr S181/2019

Tytuł grantu wewnętrznego: Zastosowanie mikromacierzy SNP w diagnostyce chorób dziedzicznych autosomalnie recesywnie na przykładzie wielotorbielowatości nerek

Kierownik grantu: prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska

Cel zadania

Głównym celem projektu było ustalenie podłoża molekularnego choroby u pacjentów z wielotorbielowatością nerek, u których na podstawie wyników sekwencjonowania następnej generacji (NGS) podłoże to ustalono tylko częściowo lub wcale.

Dodatkowymi celami projektu było pogłębienie wiedzy na temat podłoża molekularnego wielotorbielowatości, a także ocena przydatności mikromacierzy SNP w diagnostyce chorób autosomalnych recesywnych.

Opis realizowanych prac

Wykonane zadania:

Zamówienie odczynników i materiałów laboratoryjnych oraz biurowych niezbędnych do realizacji projektu.

Kwalifikacja kolejnych pacjentów do badania.

Wykonanie wszystkich zaplanowanych analiz (badanie z zastosowaniem mikromacierzy SNP u 16 pacjentów).

Podsumowanie wyników grantu w ramach prezentacji plakatowej na XI Zjeździe Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka (Bydgoszcz, 3-6.09.2023r.).

Opis najważniejszych osiągnięć

Uzyskano wyniki wszystkich wykonanych analiz – u 12 pacjentów nie stwierdzono żadnych nieprawidłowości, u 3 wykryto mikrodelecję 17q12 obejmującą gen *HNF1B* (gen korelowany z występowaniem wad układu moczowo-płciowego; jedną z najczęstszych manifestacji klinicznych jest wielotorbielowatość nerek), a u 1 pacjenta wynik był niejednoznaczny (utrata heterozygotyczności w locus genu *MAGI2*; wątpliwy związek wykrytej zmiany z fenotypem pacjenta).

Wyniki projektu pokazały, że w ramach diagnostyki różnicowej u pacjentów z wielotorbielowatością nerek warto pamiętać o mikrodelecji 17q12. Obecnie w ramach badań z wykorzystaniem techniki sekwencjonowania następnej generacji (ang. *next generation sequencing*, NGS) możliwe jest wykrywanie zmian o typie mikrodelecji. Jednakże biorąc pod uwagę wysokie koszty takiej diagnostyki i brak refundacji, warto rozpoczynać diagnostykę wielotorbielowatości nerek od tańszych i bardziej dostępnych metod pozwalających wykryć mikrodelecję 17q12 (multipleksowa amplifikacja sond zależna od ligacji [MLPA] czy porównawcza hybrydyzacja genomowa do mikromacierzy [array CGH]).

U pacjentów z wielotorbielowatością nerek nie wykazano przewagi mikromacierzy SNP nad rutynowo stosowanymi mikromacierzami, jednakże mogło to wynikać z małej liczebności badanej grupy (liczebność grupy była limitowana kosztami badania z zastosowaniem mikromacierzy SNP).

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Wstępne wyniki grantu prezentowane były na VI Polskim Kongresie Genetyki, który odbył się w wersji hybrydowej w Krakowie w dn. 27-30.06.2022 r.



Wyniki uzyskane po wykonaniu wszystkich zaplanowanych analiz prezentowane były na XI Zjeździe Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka w Bydgoszczy w dn. 3-6.09.2023 r.

Planowana jest publikacja dotycząca diagnostyki genetycznej wielotorbielowości nerek uwzględniająca wyniki omawianego grantu.

Grant wewnętrzny nr S182/2019

Tytuł grantu wewnętrznego: Analiza zmienności genotypowo-fenotypowych wybranych kolagenopatii z wykorzystaniem wielkoskalowych technik molekularnych

Kierownik grantu: dr hab. n. med. Agnieszka Madej-Pilarczyk

Cel badania

Projekt miał na celu ustalenie podłoża molekularnego choroby u pacjentów z klinicznym podejrzeniem wybranych kolagenopatii skórno-kostno-stawowych, identyfikację nowych patogennych wariantów molekularnych w znanych oraz nowych genach, z próbą określenia ich udziału w patogenezie wybranych kolagenopatii oraz próbę przeprowadzenia korelacji genotyp-fenotyp w grupie pacjentów z wyjaśnioną przyczyną choroby.

Opis zrealizowanych prac

Zgodnie z harmonogramem projektu:

- zaplanowano i zrealizowano zakup wszystkich odczynników niezbędnych do realizacji projektu;
- na podstawie oceny klinicznej wytypowano 23 pacjentów z 14 rodzin do analizy genetycznej kolagenopatii (kliniczne podejrzenia: zespołu Ehlersa-Danlosa postać hipermobilna, choroby wielozastawkowej serca z wiotkością uogólnioną, zespołu wiotkiego dziecka z opóźnieniem rozwoju psychoruchowego, zespołu Marfana, cutis laxa);
- wykonano sekwencjonowanie nowej generacji; Panel diagnostyczny NGS 1000 genów u 13 pacjentów, sekwencjonowanie eksomowe (WES) – u 3 pacjentów, analizę bioinformatyczną danych NGS u pacjenta retrospektywnego;
- przeprowadzono weryfikację obecności zidentyfikowanych wariantów oraz badanie nosicielstwa w rodzinach z wykorzystaniem sekwencjonowania metodą Sangera u 12 osób: probant + rodzice + 3 rodzeństwa, 2 x probant + rodzice, probant + matka + brat.

Opis najważniejszych osiągnięć

W 7 rodzinach ustalono podłoże molekularne choroby:

- U pacjentki z wiotkością stawową zidentyfikowano nowy, heterozygotyczny wariant molekularny o niejasnej ocenie patogenności w genie *FLNB* (kodującym filaminę B) c.4312C>T p.(Arg1438Cys). Analiza nosicielstwa wykluczyła obecność ww. zmiany u matki probanta oraz wykazała jej obecność u dwojga rodzeństwa probanta. Brak dostępności ojca do badań nie pozwala na pełną weryfikację uzyskanego wyniku.
- U 2 braci zidentyfikowano znany wariant patogenny c.706G>C p.(Gly236Arg) w genie *KCNK9*, który jest związany z występowaniem ultrazadkiego schorzenia – zespołu Birk-Barel.
- U dziewczynki z zespołem Ehlersa-Danlosa znaleziono dwa znane warianty molekularne w genie *COL11A1*: c.2921C>A p.(Pro974Gln) oraz c.5273C>T p.(Ala1758Val). Potwierdzono oburodzicielskie dziedziczenie ww. wariantów. Stwierdzono nosicielstwo jednego z ww. wariantów u brata, wykluczono nosicielstwo obu ww. wariantów u siostry probantki.



- U 2 pacjentów z fenotypem sugerującym zespół Ehlersa-Danlosa wykryto po jednym znanym wariantem w genie *FBN1*: c.763G>A p.(Gly255Arg) oraz c.4598A>G p.(Asn1533Ser), oba opisywane w kontekście tętniaka i rozwarstwienia aorty (ryzyko kardiologiczne).
- U chłopca ze śluzakowatym zwyrodnieniem zastawek serca i wiotkością sugerującą chorobę tkanki łącznej wykryto nowy wariant w genie *FLNA*, kodującym filaminę A: c.869-2A>G, p.?. Wariant został odziedziczony od matki z łagodną chorobą zastawek serca (dziedziczenie X-linked).
- U pacjenta z fenotypem sugerującym początkowo zespół Marfana zidentyfikowano znany heterozygotyczny wariant molekularny w genie *NPR2* c.1621G>A, p.(Gly541Ser) o niepewnym znaczeniu klinicznym, korelowany z chondrodysplazją przynasadową typu Miury dziedziczną w sposób autosomalny dominujący oraz z dysplazją akromezomeliczną dziedziczną w sposób autosomalny recesywny. Ponieważ rodzice pacjenta nie zgłosili się na badanie nosicielstwa znaczenie ww. wariantu w patogenezie choroby u probanta jest trudne do ustalenia.
- U 5 pacjentów z podejrzeniem zespołu Ehlersa-Danlosa i u 1 pacjentki z cechami cutis laxa w przebiegu choroby tkanki łącznej nie wytypowano potencjalnie patogennych wariantów molekularnych korelujących z etiologią choroby.
- Uzyskane wyniki potwierdziły znaczną heterogenność genetyczną grupy kolagenopatii, dla której ustalenie podłoża molekularnego stanowi wyzwanie diagnostyczne.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

- Ustalenie korelacji genotyp-fenotyp może być pomocne w przewidywaniu stopnia ciężkości i przebiegu choroby.
- Identyfikacja nowych przypadków przyczyniła się do lepszego poznania podłoża molekularnego kolagenopatii.
- Wyniki badań są/będą wykorzystywane w szkoleniu lekarzy i diagnostów, w formie wykładów i konsultacji.

Publikacje

Madej-Pilarczyk A., Piekutowska-Abramczuk D., Kucińska B., Furmanek M., Gwiazda A., Ciara E., Chrzanowska KH., Werner B. X-linked myxomatous valvular dystrophy in patient with a novel mutation in *FLNA* gene. *Kardiologia Pol.* 2023 : Vol. 81, Nr 3, s. 306-307; . doi: 10.33963/KP.a2023.0017.

Doniesienia plakatu zaprezentowane podczas konferencji European Human Genetics Conference 2023 (10-13.06.2023, Glasgow, UK) zorganizowanej przez European Society of Human Genetics:

Madej-Pilarczyk A., Piekutowska-Abramczuk D., Wicher D., Ciara E., Jurkiewicz D., Jędrzejowska M., Chałupczyńska B., Cieślukowska A., Pietrasik J., Iwanicka-Pronicka K., Pelc M., Gawlik M., Halat-Wolska P., Siostrzykowska D., Siuda M., Płoski R., Chrzanowska K. Genotype-phenotype correlations in collagenopathies.

Piekutowska-Abramczuk D., Jędrzejowska M., Madej-Pilarczyk A., Ciara E., Jurkiewicz D., Młynek M., Chrzanowska K. Birk-Barrel syndrome – difficult way to the diagnosis of the ultra-rare disease.



Grant wewnętrzny nr S184/2019

Tytuł grantu wewnętrznego: Ocena odległych wyników leczenia dzieci po operacji całkowitego nieprawidłowego spływu żył płucnych (TAPVC). Polskie badanie wieloośrodkowe – krajowy rejestr operacji kardiochirurgicznych (KROK)

Kierownik grantu: dr hab. n. med. Andrzej Kansy

Cel badania

Celem niniejszego badania była retrospektywna ocena wczesnych wyników leczenia TAPVC w Polsce w latach 2006-2017 oraz prospektywna ocena wyników odległych. Planowane były badania dotyczące analizy danych dzieci operowanych w 3 ośrodkach kardiochirurgii dziecięcej. Ośrodki te zadeklarowały swój udział w niniejszym projekcie przed jego rozpoczęciem. Przeprowadzono retrospektywną ocenę wyników na podstawie danych zgłaszanych do Krajowego Rejestru Operacji Kardiochirurgicznych (KROK). Ocena prospektywna dotyczyła oceny jakości życia, wydolności fizycznej pacjentów po leczeniu TAPVC, oceny echokardiograficznej ze szczególnym uwzględnieniem obecności restrykcji spływu żył płucnych oraz oceny występowania zaburzeń rytmu.

Opis zrealizowanych prac

Na badanie uzyskana została zgoda Komisji Bioetycznej działającej przy Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” (nr zgody 18/KBE/2018 z dnia 27.06.2018 r.).

W pierwszym etapie zgromadzono dane pozyskane z Krajowego Rejestru Operacji Kardiochirurgicznych (KROK). Uzyskane wyniki zostały przeanalizowane i w czerwcu 2021 r. na konferencji X Jubileuszowy Kongres Polskiego Towarzystwa Kardio-Torakochirurgów, która odbywała się w Warszawie, przedstawiono wstępne wyniki dotyczące analizy danych z 3 ośrodków krajowych, których badanie dotyczyło.

Kolejnym etapem była część prospektywna, która polegała na zgromadzeniu danych follow-up dzieci operowanych we wszystkich 3 ośrodkach biorących udział w badaniu. Ocenie podlegały: stan kliniczny, występowanie powikłań późnych, ocena echokardiograficzna i ocena występowania zaburzeń rytmu. Dodatkowo przygotowano ankietę dla rodziców, która miała za zadanie ocenę jakości życia pacjentów po korekcji TAPVC. Jednakże z uwagi na trudności w pozyskaniu danych follow-up z innych ośrodków w związku pandemią COVID-19 nie udało się uzyskać kompletnych danych ze wszystkich ośrodków. W związku z ramowymi ograniczeniami prowadzenia opisywanego badania opisywany etap ograniczono do analizy danych zgromadzonych w IPCZD. Uzyskane w tym etapie badania wyniki opublikowano w recenzowanym czasopiśmie *Medicina Journal* (IF 2,948). W przypadku uzyskania kompletu danych z pozostałych ośrodków powstanie publikacja obejmująca wszystkich pacjentów zakwalifikowanych do badania.

Opis najważniejszych osiągnięć

W czasie realizacji badania zgromadzono dane z Krajowego Rejestru Operacji Kardiochirurgicznych (KROK) dotyczące pacjentów operowanych w latach 2006-2017 w trzech ośrodkach, które wzięły udział w badaniu. Wyniki przeanalizowanych danych zaprezentowano na X Jubileuszowym Kongresie Polskiego Towarzystwa Kardio-Torakochirurgów, a abstrakt został opublikowany w czasopiśmie *Kardiochirurgia i Torakochirurgia Polska 2021; Vol.18, Supl., s.18-19*.

Badania follow-up przeprowadzono u 83 pacjentów leczonych w IPCZD. Wyniki badań follow-up zestawiono z danymi retrospektywnie pozyskanymi z KROK i przeanalizowano. W analizowanej grupie obserwowano 7 zgonów szpitalnych (8,4%) i 9 zgonów późnych (> 30 dni od operacji; 10,8%). Średni czas obserwacji follow-up wyniósł 5,5 lat, a wśród pacjentów, którzy przeżyli – 7,1 lat. Średni czas



przeżycia u obserwowanych pacjentów wyniósł 10,3 lat, obserwowane 5-letnie przeżycie wyniosło 78,4%. Niezależnymi czynnikami związanymi ze zwiększoną śmiertelnością to: typ I TAPVC, fizjologia pojedynczej komory serca, czas od przyjęcia do operacji, czas hospitalizacji na oddziale intensywnej terapii, całkowity czas hospitalizacji oraz pooperacyjna niewydolność nerek wymagająca zastosowania terapii nerkozastępczej. Uzyskane wyniki posłużyły do opracowania manuskryptu, który w kompleksowy sposób analizuje wyniki leczenia pacjentów po korekcji TAPVC leczonych w IPCZD. Manuskrypt opublikowano w czasopiśmie Medicina Journal.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

W związku z faktem, iż TAPVC nie należy do częstych wad serca, dostępne są jedynie ograniczone dane dotyczące odległych wyników leczenia kardiochirurgicznego. Celem niniejszego badania była próba oceny wyników leczenia TAPVC w Polsce w ostatnich latach w oparciu o dane zgłaszane przez polskie ośrodki kardiochirurgii dziecięcej do Krajowego Rejestru Operacji Kardiochirurgicznych (KROK). Uzyskane wyniki zobrazowały rzeczywiste wyniki leczenia uzyskane u dzieci po operacyjnym leczeniu całkowitego nieprawidłowego spływu żył płucnych w największych ośrodkach kardiochirurgicznych w Polsce. Wyniki zostały zaprezentowane na konferencji naukowej. Dodatkowo w ramach realizacji grantu kierownik grantu (Andrzej Kansy) wraz z członkiem zespołu badawczego (Radosław Jaworski) wzięli udział w międzynarodowej konferencji 59th Annual STS w San Diego, USA, w celu m.in. pozyskania nowych kontaktów do realizacji dalszych badań dotyczących populacji pacjentów pediatrycznych po leczeniu chirurgicznym TAPVC.

Uzyskane wyniki części retrospektywnej dotyczącej Kliniki Kardiochirurgii IPCZD wraz z wynikami badań follow-up zostały opublikowane w czasopiśmie Medicina Journal.

Prezentacja wyników

Jaworski R., Friedman J., Kopala M., Kaźmierczak P., Moll M., Żurek R., Mroczek T., Skalski J., Kansy A. Ocena odległych wyników leczenia dzieci po operacji całkowitego nieprawidłowego spływu żył płucnych na podstawie danych z Krajowego Rejestru Operacji Kardiochirurgicznych – wyniki wstępne, 15-16.06.2021 r. Warszawa, prezentacja wyników na konferencji naukowej: X Jubileuszowy Kongres Polskiego Towarzystwa Kardio-Torakochirurgów.

Publikacja dot. uzyskanych wyników

Jaworski R., Kansy A., Friedman-Gruszczyńska J., Bieganaswska K., Mirkowicz-Malek M. Surgical Outcomes of total anomalous pulmonary venous connection repair. Medicina (Kaunas). 2022 May 23;58(5):687. doi: 10.3390/medicina58050687.

Prezentacja wyników realizacji zadania - udział w konferencjach

X Jubileuszowy Kongres Polskiego Towarzystwa Kardio-Torakochirurgów, 15-16.06.2021 r., Warszawa. Andrzej Kansy, Radosław Jaworski.

59th Annual STS (The Society of Thoracic Surgery) Conference, 21-23.01.2023 r., San Diego, USA. Andrzej Kansy, Radosław Jaworski.



Grant wewnętrzny nr S186/2020

Tytuł grantu wewnętrznego: Mitochondrialny DNA w chorobach autoimmunizacyjnych wieku dziecięcego – badanie wariantów genetycznych w cukrzycy typu 1 i celiakii

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

Cel projektu

Cukrzyca typu 1 (DMT1) i celiakia (CD) są jednymi z najczęstszych chorób autoimmunizacyjnych w grupie pacjentów pediatrycznych, które mogą współwystępować ze sobą. Wśród badań przesiewowych, które pozwoliłyby na zidentyfikowanie grup wysokiego ryzyka autoimmunizacji we wczesnej fazie CD i DMT1 wymienia się przede wszystkim badania genetyczne. Ponad 99% chorych na CD posiada haplotyp HLA-DQ2 i/lub HLA-DQ8, który jest również charakterystyczny dla chorych z DMT1, jednak obecność ww. haplotypów nie determinuje rozwoju tych chorób. Celem obecnego projektu jest identyfikacja wariantów genetycznych mtDNA współwystępujących z DMT1 i CD w populacji polskiej oraz poszukiwanie genów niezwiązanych z układem HLA, które mogą być wykorzystane do genetycznych badań przesiewowych w grupach ryzyka rozwoju CD.

Opis realizowanych prac

Po weryfikacji bazy danych pacjentów z DMT1 i CD, która prowadzona jest od 2012 roku w Pracowni Immunologii IPCZD oceniono jakość wyizolowanego DNA. Przeprowadzono identyfikację wariantów mtDNA w grupie DMT1 i porównano ją z grupą kontrolną. Zweryfikowano przydatność identyfikacji wariantu MSH5 jako genetycznego badania przesiewowego pozwalającego na wczesną identyfikację CD w grupie pacjentów z DMT1.

Opis najważniejszych osiągnięć

W ramach przeprowadzonych analiz GWAS (ang. Genome Wide Association Study) zidentyfikowano blok polimorfizmów pojedynczych nukleotydów (SNP) zlokalizowany w chromosomie 6 genomu jądrowego oraz blok SNP obecny w genomie mitochondrialnym, które były zasocjowane z DMT1. Każdy z SNP badanego bloku (co najmniej 10 SNP związanych z chorobą przy $p < 5 \times 10^{-3}$ i odległości mniejszej niż 30 kb między SNP) asocjował na poziomie istotności $p < 0,005$ wraz z „indeksowymi SNP” $p < 10^{-8}$. Analiza mtDNA pozwoliła na identyfikację następujących „indeksowych” SNP zasocjowanych z DMT1 na poziomie istotności $p < 10^{-8}$: niekodujący egzon 2KBUstreamVariant (rs111033325 1393G>A, rs3895615 2768A>G), MT-ND1, kodowany mitochondrialnie NADH dehydrogenaza 1 oraz missense – wariant rs201144988 zlokalizowane w podjednostce 5 dehydrogenazy NADH. W ramach weryfikacji otrzymanych wyników i potwierdzenia związku DMT1 ze zmianami w genomie mitochondrialnym przeprowadzono z użyciem tych samych próbek badanych sekwencjonowanie wielkoskalowe genomu mitochondrialnego. Za pomocą technologii Torrent (ThermoFisher Scientific) zidentyfikowano wiele wariantów istotnie różnicujących ($p < 0,05$) DNA pacjentów z DMT1 oraz osób zdrowych, np. aberrację genetyczną w pozycji syntazy ATP błony mitochondrialnej (MT-ATP6, chrM 9055 GA), MT-CO1 i kodowanej mitochondrialnie dehydrogenazy NADH (MT-ND4 chrM 11467 AG).

Wykazano, że badanie wariantu MSH5 w grupie pacjentów z DMT1 pomimo że zwiększa czułość w stosunku do badań genetycznych haplotypu HLA-DQ2/-DQ8, to jednak nie może stanowić genetycznych badań przesiewowych mających na celu identyfikację grupy chorych z DMT1 narażonych na rozwój CD.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Wyniki dotyczące znaczenia przesiewowych badań genetycznych w grupie pacjentów z DMT1 (ze szczególnym uwzględnieniem wariantu MSH5) opublikowano jako pracę oryginalną w czasopiśmie



Journal of Clinical Medicine (IF=4,9; 140 punktów ministerialnych). Znaczenie genów nie związanych z układem HLA w patogenezie CD przedstawiono jako wykład na sympozjum zorganizowanym przez Czeską Akademię Nauk. Złożono projekt w ramach konkursu Narodowego Centrum Nauki OPUS-24 w konsorcjum naukowym z Uniwersytetem Przyrodniczo-Humanistycznym w Siedlcach pt. „Patogeneza cukrzycy typu 1 – rola mitochondrialnego DNA”. Projekt jednak nie otrzymał finansowania.

Publikacje

Wysocka-Mincewicz M., Groszek A., Ambrozkiwicz F., Paziewska A., Dąbrowska M., Rybak A., Konopka E., Ochocińska A., Żeber-Lubecka N., Karczmarski J., Biera J.B., Trojanowska I., Rogowska A., Ostrowski J., Cukrowska B. Combination of HLA-DQ2/-DQ8 Haplotypes and a Single MSH5 Gene Variant in a Polish Population of Patients with Type 1 Diabetes as a First Line Screening for Celiac Disease? J. Clin. Med. 2022, Vol 15 No 11(8) s. 2223.

Udział w konferencjach

Cukrowska B. Gluten is not enough – the role of non-HLA genes in pathogenesis of celiac disease (wykład); Symposium of Czech Academy of Sciences “Autoimmune diseases – new perspective”, Novy Hradek, 2023.

Zadania badawcze służące rozwojowi młodego naukowca

Zadanie badawcze służące rozwojowi młodego naukowca nr M24/2017

Tytuł zadania: Profil metabolomiczny dzieci chorych na nadciśnienie tętnicze pierwotne za pomocą analizy metodą chromatografii cieczowej z detekcją mas LC-MS/QTOF

Kierownik zadania: prof. dr hab. n med. Mieczysław Litwin

Młody naukowiec: Ewa Kowalska

Cel zadania

1. Ocena jakościowa i ilościowa substancji niskocząsteczkowych należących do metabolomu dla pacjentów z NTP, nadciśnieniem białego fartucha oraz nadciśnieniem rzekomym.
2. Charakterystyka zmian metabolomicznych dla pacjentów o różnym stopniu nasilenia NTP.
3. Ocena różnic we wzorze metabolomicznym dla pacjentów z otyłością, NTP i nieuszkodzoną wątrobą oraz dla pacjentów z otyłością, NAFLD i bez NTP.

Opis zrealizowanych prac

- a. Zgromadzono materiał od 33 pacjentów z NTP (w tym 13 zebrano zgodnie z opracowaną procedurą pobierania materiału do badań metabolomicznych).
- b. Zgromadzono materiał od 19 pacjentów grupy kontrolnej bez NT (zgodnie z opracowaną procedurą pobierania materiału do badań metabolomicznych).
- c. Przeprowadzono analizę surowic pacjentów NTP względem próbek kontrolnych.
- d. Wykonana została analiza jakościowa, ilościowa i statystyczna.
- e. Interpretacja otrzymanych wyników zostanie dokończona we współpracy z ośrodkiem metabolomicznym w Białymstoku pod kierownictwem prof. dr n. med. Michała Ciborowskiego. Ośrodek ten posiada kwalifikacje i unikatowe zaplecze know-how pozwalające na wnikliwą analizę danych LC-MS otrzymanych w IPCZD. Opracowanie takie wymaga dużego doświadczenia i wieloletniej



praktyki ze względu na specyfikę danych niecelowanej metabolomiki LC-MS, która nadal w Polsce jest bardzo rzadką metodą poszukiwania źródła i charakterystyki zaburzeń metabolomicznych powodowanych przez dane jednostki chorobowe.

Opis najważniejszych osiągnięć

Przeprowadzono analizę chromatograficzną surowic badanych i kontrolnych zgodnie z zaleceniami jednostek referencyjnych, publikacjami metabolomicznymi oraz konsultacjami ze specjalistami w dziedzinie metabolomiki. W materiale biologicznym wykryto tysiące molekuł różnego pochodzenia u każdego pacjenta z grupy badanej i z grupy kontrolnej. Następnie molekuły te zostały poddane analizom. Wykorzystując charakterystykę rozkładu izotopowego, wyeliminowano przypadkowe sygnały, co pozwoliło na dokładniejsze zdefiniowanie istotnych związków. Wszystkie molekuły w obrębie danej grupy zostały ze sobą porównane i na podstawie biochemicznych kryteriów włączenia i wyłączenia (cech chromatograficznych i różnic mas) zostały one uśrednione. Następnie grupy te zostały ze sobą porównane i wyodrębnione zostały różnice molekularne. Wstępna identyfikacja związków chemicznych została przeprowadzona na podstawie ich mas, jednakże pełne potwierdzenie wymaga przeprowadzenia kolejnych analiz LC-MS/MS.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Uzyskane wyniki stanowią istotną bazę do dalszych badań oraz mogą mieć praktyczne zastosowanie kliniczne. Poprzez identyfikację zaburzonych szlaków metabolomicznych wśród dzieci chorych na NTP w porównaniu do grupy kontrolnej, możliwe będzie lepsze zrozumienie mechanizmów patofizjologicznych leżących u podstaw tej choroby. W perspektywie klinicznej wyniki te mogą być użyteczne przy opracowywaniu nowych metod diagnostycznych, monitorujących i terapeutycznych dla dzieci z NTP. Ponadto zgromadzone dane mogą również wspomóc w identyfikacji potencjalnych biomarkerów, które mogą być użyteczne w prognozowaniu przebiegu choroby oraz skuteczności terapii. W ten sposób wyniki naszych badań mogą przyczynić się do poprawy opieki zdrowotnej nad dziećmi z nadciśnieniem tętniczym pierwotnym. Dodatkowo publikacja uzyskanych wyników w renomowanych czasopismach naukowych może przyczynić się do podniesienia świadomości naukowej oraz klinicznej na temat metabolomiki w kontekście nadciśnienia tętniczego u dzieci.

Liczba młodych naukowców, którzy uczestniczyli w realizacji zadania

- 1. Ewa Kowalska (główny wykonawca)**
- 2. Katarzyna Patla**
- 3. Łukasz Obrycki**

Publikacje wyników prac

Publikacja wyników jest w trakcie realizacji w porozumieniu z innym ośrodkiem realizującym badania metabolomiczne i zostanie ona zrealizowana w niedługim czasie.



Zadanie badawcze służące rozwojowi młodego naukowca nr M29/2018

Tytuł zadania: Zespół Alporta: określenie profilu molekularnego, ustalenie korelacji genotyp-fenotyp, nowy model diagnostyki i weryfikacja obowiązujących standardów postępowania

Kierownik zadania: prof. dr hab. n med. Mieczysław Litwin

Młody naukowiec: Paulina Halat-Wolska

Cel zadania

Głównym celem zadania badawczego było opracowanie algorytmu postępowania diagnostycznego i weryfikacja obowiązujących standardów oraz zaproponowanie rekomendacji dotyczących wskazań do analizy molekularnej u pacjentów populacji polskiej z podejrzeniem zespołu Alporta (AS). Cele szczegółowe obejmowały:

1. określenie profilu molekularnego AS w badanej grupie pacjentów, poprzez wdrożenie kompleksowej diagnostyki genetycznej z zastosowaniem technologii sekwencjonowania nowej generacji (NGS) oraz klasycznego sekwencjonowania metodą Sangera;
2. ocenę przydatności testów genetycznych w diagnostyce AS:
 - a) ustalenie wskaźnika wykrywalności podłoża molekularnego choroby,
 - b) określenie udziału genów *COL4A3*, *COL4A4*, *COL4A5* i *COL4A6* w patogenezie AS,
 - c) identyfikację nowych oraz częstych wariantów molekularnych w w/w genach,
 - d) identyfikację pacjentów z niepełnym lub nietypowym fenotypem oraz przypadków sporadycznych AS,
 - e) diagnostykę różnicową z chorobami o podobnym do AS spektrum objawów klinicznych;
3. przeprowadzenie korelacji genotyp-fenotyp, w tym analiza objawowego/bezobjawowego nosicielstwa wariantów molekularnych w szczególności u kobiet.

Opis zrealizowanych prac

1. Celem ułatwienia postawienia poprawnego rozpoznania klinicznego oraz kwalifikacji pacjentów do grupy badanej, opracowano ankietę kliniczną zawierającą informacje o kluczowych objawach AS obejmujących upośledzenie czynności nerek oraz współistniejące zaburzenia narządu słuchu i wzroku, zgodnie z terminologią HPO (The Human Phenotype Ontology).
2. W okresie realizacji zadania badawczego do grupy badanej zakwalifikowano 124 niespokrewnionych probantów, przy czym dla 26 probantów analizy molekularne były finansowane w ramach niniejszego projektu naukowego. Pozostali probanci (n = 98) z klinicznym podejrzeniem AS zostali zakwalifikowani z bazy pacjentów Pracowni Genetyki Molekularnej (PGM), Zakładu Genetyki Medycznej (ZGM) IPCZD.
3. Wyjściowym materiałem do badań molekularnych była krew obwodowa (pobrana na antykoagulant EDTA). Wyizolowane preparaty DNA przygotowano do dalszych analiz poprzez ich ocenę jakościową i ilościową.
4. Wykonano analizy molekularne:



a) sekwencjonowanie nowej generacji (NGS) z wykorzystaniem autorskiego dla PGM ZGM i współpracujących Klinik/Oddziałów/Poradni IPCZD „panelu diagnostycznego NGS 1000”, który zawiera ponad 1000 genów związanych z najczęściej diagnozowanymi chorobami/zespołami uwarunkowanymi genetycznie u pacjentów IPCZD, w tym pacjentów nefrologicznych. Analiza NGS umożliwiła symultaniczną analizę ściśle korelowanych z etiologią AS genów: *COL4A3*, *COL4A4*, *COL4A5* i *COL4A6* oraz w przypadku uzyskania prawidłowych wyników, przeprowadzenie diagnostyki różnicowej wśród innych glomerulopatii, takich jak: zespół nerczykowy (NPHS) i ogniskowe segmentalne stwardnienie kłębuszków nerkowych (FSGS). Rozwój analizy bioinformatycznej danych NGS, podczas trwania niniejszego zadania badawczego, umożliwił rozszerzenie identyfikacji zmian typu SNV (ang. single nucleotide variant) o analizę zmian typu CNV (ang. copy number variation);

b) klasyczne sekwencjonowanie metodą Sanger, ukierunkowane na analizę wybranych fragmentów ww. genów, umożliwiające weryfikację uzyskanych wyników NGS oraz analizę nosicielstwa zidentyfikowanych zmian u dostępnych członków rodzin badanych probantów.

5. Przeprowadzono analizę bioinformatyczną uzyskanych wyników, obejmującą ocenę zidentyfikowanych zmian według kryteriów: częstości występowania w populacji generalnej (w tym bazie wewnętrznej obejmującej głównie polskich pacjentów), patogenności *in silico* (z wykorzystaniem programów / algorytmów predykcyjnych działających na podstawie informacji: filogenetycznej, funkcjonalnej, strukturalnej i sztucznej inteligencji) oraz zależności między genami / wariantami molekularnymi a fenotypem klinicznym (z wykorzystaniem genetycznych baz danych i dostępnej literatury).

6. Wykonano analizy nosicielstwa w rodzinach probantów z nieprawidłowym/niejednoznacznym wynikiem NGS.

7. W okresie realizacji zadania badawczego zgromadzono łącznie grupę 210 pacjentów, obejmującą probantów oraz członków ich rodzin. Finalnym etapem było przeprowadzenie korelacji genotypu w kontekście fenotypu badanych pacjentów.

8. Pacjenci zostali objęci specjalistyczną opieką *Kliniki Nefrologii*, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego oraz Poradni Genetycznej IPCZD. W grupie 45 pacjentów zastosowano leczenie renoprotekcyjne (ACE-I i/lub ARB).

Opis najważniejszych osiągnięć

1. W grupie badanej analizę NGS wykonano u 124 niespokrewnionych probantów (n = 66F, n = 58M):

a) U 104 (84%) badanych probantów uzyskano wynik nieprawidłowy (heterozygoty/hemizygoty w genie *COL4A5*, heterozygoty złożone w genie *COL4A3* lub *COL4A4*) lub niejednoznaczny (heterozygotyczne nosicielstwo zmiany w genie *COL4A3* lub *COL4A4*, warianty klasy VUS).

b) łącznie zidentyfikowano 77 wariantów molekularnych w 3 genach: *COL4A3* (n = 14), *COL4A4* (n = 19), *COL4A5* (n = 44). Wśród nich wystąpiły nowe (n = 34) oraz znane (n = 43) zmiany. Zdecydowaną większość stanowiły warianty typu SNV: *missense*, *nonsense*, *frameshift*, *inframe*, *splice-site* (97%, n = 75), natomiast zmiany typu CNV jedynie 3% (n = 2) i należały do nich hemizygotyczne delecje obejmujące odpowiednio eksony 14-19 oraz ekson 22 genu *COL4A5*. Wśród wymienionych wariantów 51 nie miało wpływu na skrócenie białka (*missense*, *inframe*), natomiast 26 według oceny *in silico* prawdopodobnie skutkowało przedwczesną terminacją transkrypcji i procesem degradacji produkowanego mRNA (*nonsense-mediated mRNA decay*, NMD) (*nonsense*, *frameshift*, *splice-site*, CNV). Ponadto, warianty wyjściowo wpływające na pojedynczy aminokwas (*missense*, *nonsense*, *frameshift*) dotyczyły najczęściej (82%, n = 45) aminokwasu glicyny w silnie

konserwowanej sekwencji -Gly-X-Y- w domenie kolagenowej łańcucha α . Pozostałe 18% (n = 10) dotyczyły aminokwasów: Asn, Arg, Cys, Leu, Phe, Pro, Ser.

c) Zidentyfikowane zmiany były w większości (86%, n = 66) losowo rozmieszczone w regionach kodujących ww. genów. Wyjątek stanowił wariant c.1871G>A p.(Gly624Asp) w genie *COL4A5*, który wystąpił u 22 probantów (n = 12F, n = 10M, AF = 31%). Zmiana ta raportowana jest jako częsta w populacji słowiańskiej. Ponadto 10 zmian powtórzyło się 2-4-krotnie w badanej grupie probantów.

2. Podjęto próbę klasyfikacji zidentyfikowanych wariantów molekularnych według wytycznych ACMG-AMP (The American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology), w szczególności dla nowych zmian (n = 34), wśród których stosując odpowiednią punktację zaklasyfikowano warianty jako: patogenne (n = 18), prawdopodobnie patogenne (n = 9), o niejasnym znaczeniu (VUS, n = 7).

3. Wykonano segregację zidentyfikowanych wariantów w rodzinach, blisko połowy (44%, n = 46) grupy badanej probantów z nieprawidłowym/niejednoznacznym wynikiem NGS. W większości zmiany były odziedziczone od objawowego rodzica i/lub występowały u objawowych krewnych, zgodnie z założeniami uprzednio przeprowadzonych wywiadów rodzinnych. Jedynie w 2 badanych rodzinach warianty wystąpiły *de novo*. Wykonane analizy nosicielstwa były szczególnie istotne w przypadku klasyfikacji nowych wariantów oraz ustalenia sposobu dziedziczenia dominującego/recesywnego AS i różnicowania z łagodnym rodzinnym krwinkomoczem (BFH).

4. Przeprowadzono korelację genotypowo-fenotypową i wykazano:

a) różnice w mikroalbuminurii i wydalaniu białka pomiędzy zmianami w genach *COL4A3*, *COL4A4* i *COL4A5*;

b) u probantów z wariantem c.1871G>A p.(Gly624Asp) w genie *COL4A5* obserwowano łagodniejszy fenotyp AS oraz stosunkowo rzadsze (9%, n = 4) wskazania do leczenia renoprotekcyjnego; u probantów ze zmianą w genie *COL4A5* (inną niż ww.) obserwowano występowanie we wcześniejszym wieku krwinkomoczu, wyższej mikroalbuminurii i białkomoczu oraz dodatkowych objawów okulistycznych;

c) późniejszy wiek diagnozy, nadciśnienie oraz współwystępowanie nadciśnienia i białkomoczu (> 500mg/24h) są predyktorami redukcji eGFR u wszystkich probantów;

d) brak zależności od płci występowania poszczególnych typów zmian oraz ich rozmieszczenie w regionach ww. genów.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

1. Przeprowadzone badania pozwoliły na scharakteryzowanie profilu molekularnego w badanej grupie pacjentów z podejrzeniem AS i rozszerzenie wiedzy na temat etiopatogenezy tego heterogenego klinicznie oraz genetycznie zespołu. Uzyskane wyniki wykazały, że technika NGS powinna być metodą stosowaną z wyboru do analiz wieloeksonowych genów, w których nie występują tzw. *hot-spots*, a identyfikowane w genach *COL4A3*, *COL4A4* i *COL4A5* zmiany są zazwyczaj unikatowe dla pacjenta. Ponadto kompleksowa diagnostyka molekularna wariantów typu SNV i CNV jest istotna dla jednoznacznej weryfikacji rozpoznania klinicznego, szczególnie w przypadkach objawowego/bezobjawowego nosicielstwa zmian u kobiet, prezentacji łagodnego lub nietypowego fenotypu zespołu AS.

2. Ustalenie podłoża molekularnego u chorych z zespołem Alporta umożliwiło objęcie pacjentów właściwą opieką medyczną, co jest szczególnie istotne w obliczu podwyższonego ryzyka rozwoju przewlekłej choroby i schyłkowej niewydolności nerek.

3. Pacjenci z rozpoznaniem zespołu Alporta, u których dotychczasowe badania molekularne nie przyniosły rozwiązań stanowią podstawę do dalszych badań, jak również diagnostyki różnicowej z chorobami o podobnym spektrum objawów klinicznych.

Prezentacje wyników badań na zjazdach oraz kongresach krajowych i międzynarodowych, w postaci: wykładów, plakatów oraz abstraktów publikowanych w materiałach konferencyjnych i czasopiśmie zagranicznym:

Halat-Wolska P., Ciara E., Antoniewicz J. i wsp. Identification of the genetic background of Polish patients with suspected Alport Syndrome using next-generation sequencing. *Eur J Hum Genet* 27 (Suppl 1), 72-73 (2019), European Society of Human Genetics Conference, 16-19.06.2018, Mediolan, plakat i abstrakt publikowany w materiałach konferencyjnych i czasopiśmie zagranicznym.

Halat-Wolska P., Ciara E., Antoniewicz J. i wsp. Alport Syndrome: two years of experience in application of genetic testing in the diagnosis., Zjazd Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka, 15.09.2018, Bydgoszcz, wykład.

Halat-Wolska P., Ciara E., Obrycki Ł. i wsp. The genetic background in a group of 56 Polish patients with suspected Alport syndrome. *Eur J Hum Genet* 2019: Vol. 27, Supl. 2, s. 1244-1245. *Eur J Hum Genet* 27 (Suppl 2), 1244-1245 (2019) European Society of Human Genetics Conference, 15-18.06.2019, Gothenburg, plakat i abstrakt publikowany w materiałach konferencyjnych i czasopiśmie zagranicznym – wyróżniony stypendium ESHG.

Halat-Wolska P., Ciara E., Obrycki Ł. i wsp. The mild effect of the COL4A5 variant p.Gly624Asp in a group of 15 Polish patients with Alport syndrome. *Eur J Hum Genet* 30 (Suppl 1), 141 (2022), European Society of Human Genetics Conference, 28-31.08.2021, Virtual Conference, plakat i abstrakt publikowany w materiałach konferencyjnych i czasopiśmie zagranicznym.

Pac M., Obrycki Ł., Halat-Wolska P. i wsp. Phenotype-genotype correlation and clinical characteristics of pediatric patients with Alport syndrome, Annual Scientific Meeting of The European Society for Pediatric Nephrology, 16-19.09.2021, Amsterdam, wykład.

Halat-Wolska P., Ciara E., Obrycki Ł. i wsp. Expanding the genotypic spectrum of Alport syndrome: novel COL4A3-COL4A5 variants in Polish paediatric patients. Polski Kongres Genetyki, 27-30.06.2022, Kraków, wykład.

Halat-Wolska P., Obrycki Ł., Ciara E. i wsp. Molecular and clinical review of 95 Polish pediatric patients with the clinical suspicion of Alport syndrome. PB1917, Annual Meeting of The American Society of Human Genetics, 25-29.10.2022, Los Angeles, plakat i abstrakt publikowany w materiałach konferencyjnych.

Halat-Wolska P., Pac M., Ciara E. i wsp. Alport syndrome – genotype-phenotype correlation, Advances in pediatric nephrology and pediatric transplantation Conference, 22.09.2023, Warszawa, wykład.

Oryginalne publikacje podsumowujące wyniki realizacji zadania badawczego – w opracowaniu.

Liczba młodych naukowców, którzy uczestniczyli w realizacji zadania

1. **Paulina Halat-Wolska (główny wykonawca)**
2. **Łukasz Obrycki**
3. **Michał Pac**



Grant na grant nr G-G4/2019

Tytuł grantu: Przygotowanie wniosku grantowego dla projektu „Porównanie rapamycyny i wigabatryny w prewencji padaczki u niemowląt ze stwardnieniem guzowatym”

Kierownik grantu: prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak

Cel badania

Celem projektu było przygotowanie wniosku grantowego dla inicjowanego przez badacza badania klinicznego porównującego tolerancję, bezpieczeństwo i skuteczność rapamycyny oraz wigabatryny stosowanych prewencyjnie u noworodków i niemowląt z TSC.

Opis zrealizowanych zadań

Wykonano zakładane wstępne obliczenia oraz plan analiz statystycznych, we współpracy z prof. Kwiatkowskim z Harvard Medical School oraz statystykami uczestniczącymi w badaniu EPISTOP. Zbudowano konsorcjum złożone z zespołu pracowników IPCZD, TT Science, Uniwersytetu Medycznego w Łodzi (prof. W. Młynarski) i HMS (prof. D.J. Kwiatkowski). Opracowano założenia i wstępną wersję protokołu badania. Równolegle prowadzono wstępne badania niemowląt i noworodków leczonych w ramach eksperymentów leczniczych rapamycyną z powodu różnych objawów TSC. Do leczenia w tej formie w 2019 r. włączono 5 dzieci. Wyniki tego leczenia opracowano pod kątem bezpieczeństwa terapii.

W wyniku realizacji projektu opracowano dwa kolejne wnioski grantowe: wniosek grantowy PROVIT i ViRap. Projekt PROVIT złożony został do Departamentu Obrony USA do konkursu W81XWH-19-TSCR-CTRA. Planowany budżet projektowanego grantu PROVIT wyniósł 600 000 USD (około 2 000 000 PLN). Wniosek nie uzyskał finansowania. Projekt ViRap został złożony do Agencji Badań Medycznych w pierwszym konkursie na granty i uzyskał finansowanie w wysokości 23 119 125 zł.

Osiągnięcia

Projekt o akronimie ViRap został złożony do Agencji Badań Medycznych w pierwszym konkursie na granty i uzyskał finansowanie w wysokości 23 119 125 zł. Jest obecnie realizowany.

Informacje o projekcie: <https://nauka.czd.pl/virap/>.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Projekt jest obecnie realizowany. Ponadto doświadczenia uzyskane ramach realizacji G-G4/2019 wykorzystano podczas przygotowywania następujących publikacji:

Śmiałek D., Jóźwiak S., Kotulska K. Safety of Sirolimus in Patients with Tuberous Sclerosis Complex under Two Years of Age-A Bicenter Retrospective Study. *J Clin Med*. 2023 Jan 3;12(1):365. doi: 10.3390/jcm12010365. PMID: 36615165; PMCID: PMC9821318.

Słowińska M., Kotulska K., Szymańska S., Roberds SL., Fladrowski C., Jóźwiak S. Approach to Preventive Epilepsy Treatment in Tuberous Sclerosis Complex and Current Clinical Practice in 23 Countries. *Pediatr Neurol*. 2021 Feb;115:21-27. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2020.11.003. Epub 2020 Nov 5. PMID: 33310533.



Grant na grant nr G-G5/2019

Tytuł grantu: Ocena gospodarki węglowodanowej, wapniowo-fosforanowej oraz metabolizmu kostnego u dzieci z przewlekłym zapaleniem trzustki

Kierownik grantu: prof. dr hab. n. med. Grzegorz Oracz

Cel badania

Celem pracy jest charakterystyka zaburzeń węglowodanowych, głównie cukrzycy oraz zaburzeń gospodarki wapniowo-fosforanowej i metabolizmu kostnego w PZT u dzieci.

Opis zrealizowanych prac

Do badania włączono 112 pacjentów w wieku pomiędzy 4. i 18. rokiem życia (57 dziewcząt i 55 chłopców) hospitalizowanych w Klinice Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii IPCZD w latach 2019-2023. Projekt uzyskał akceptację Komisji Bioetycznej (nr zgody: 17/KE/2019). U chorych zostały wykonane badania oceniające gospodarkę węglowodanową oraz wapniowo-fosforanową. Średni wiek grupy wynosił $7,48 \pm 3,35$ lat, średnia ilość epizodów zapaleń trzustki wynosiła $4,65 \pm 3,73$, średnia liczba zabiegów ECPW wynosiła $1,6 \pm 3,13$. Średnia punktacja w skali Cambridge wynosiła $1,64 \pm 0,9$ punktów. Średnie stężenia glukozy wyjściowo, po 1 godzinie oraz po 2 godzinach wynosiło odpowiednio: 88 ± 76 (8,4-183) mg%, po 1 h $137,57 \pm 43,71$ (16,2-336,70)mg%, a po 2 godzinach od obciążenia glukozą $111,53 \pm 35,41$ (60,50-333,20) mg%. Liczba chorych z nieprawidłową tolerancją węglowodanów wynosiła 19 (13% badanej grupy). W grupie chorych z nieprawidłową tolerancją węglowodanów cukrzycę rozpoznano u 2 pacjentów. W grupie dzieci z nietolerancją węglowodanów zabiegów ECPW było więcej niż wśród dzieci bez nietolerancji węglowodanów (średnio $3,8 \pm 5,45$ vs. $1,15 \pm 2,20$ zabiegu, $p < 0,05$). W grupie z nietolerancją węglowodanów stwierdzono istotnie częstsze występowanie mutacji w genie *SPINK1* oraz większą ilość wykonywanych zabiegów ECPW ($p < 0,05$). Pozostałe mutacje genetyczne, niewydolność zewnątrzwydzielnicza trzustki, otyłość, wady wrodzone trzustki, przebyte zabiegi operacyjne na drogach żółciowych pozostawały bez wpływu na występowanie zaburzeń gospodarki węglowodanowej (NS).

Badanie wykazało, że zaburzenia gospodarki wapniowo-fosforanowej występują u blisko połowy z badanych pacjentów. Niespełna połowa (45,8%) pacjentów miało niedobór witaminy 25-OH D. Jedna trzecia chorych miała obniżony Z-score w badaniu DEXA, co odpowiada osteopenii. Zaledwie 1/5 chorych nie miała żadnych zaburzeń gospodarki Ca-P, co wskazuje, że zaburzenia te są częste w grupie dzieci z PZT.

Opis najważniejszych osiągnięć

Wyniki były prezentowane na zjazdach ESPGHAN, EPC, NASPGHAN i ACG w latach 2021-2023.

Publikacje

Mianowska A., Oracz G. Zaburzenia gospodarki węglowodanowej w zapaleniach trzustki u dzieci. *Standardy Medyczne Pediatria* 2019;16:87-92.

Mianowska A., Rakowska M., Kretkowska K., Oracz G. Rola otyłości w zapaleniach trzustki u dzieci. *Standardy Medyczne Pediatria* 2021; 18 (4): s. 496-500.

Wertheim-Tysarowska K., Oracz G., Rygiel AM. Genetic risk factors in early-onset nonalcoholic chronic pancreatitis: an update. *Genes* 2021;12(5): e785.



Oracz G., Zaród M., Ewers M. i wsp. Loss of function TRPV6 variants are associated with chronic pancreatitis in nonalcoholic early-onset Polish and German patients. *Pancreatology* 2021; 21: 1434-1442.

Na podstawie wyników badań został przeprowadzony przewód doktorski zakończony obroną w dn. 25.05.2023 r. – doktorant: Agnieszka Mianowska: Ocena zaburzeń gospodarki węglowodanowej u dzieci z zapaleniami trzustki.

Wykorzystanie uzyskanych wyników

Wyniki zostały wykorzystane do stworzenia schematu postępowania u dzieci z PZT i zaburzeniami gospodarki Ca-P oraz schematu diagnostyki zaburzeń węglowodanowych u tych chorych. Schemat ten obowiązuje przy opiece nad dziećmi w IPCZD oraz jest propagowany przez autora w czasie wykładów/szkoleń wśród pediatrów oraz gastroenterologów dziecięcych. Wyniki badania były prezentowane na zjazdach zagranicznych oraz zostały częściowo opublikowane.

