
P29 - Dětská a vývojová neurologie

Participující fakulty (vysokoškolské ústavy) UK:

2. lékařská fakulta

Vědní oblast:

medicína

Rada programu (stav k 31. 12. 2016):

prof. MUDr. Vladimír Komárek, CSc. (*koordinátor*)

prof. MUDr. Martin Bojar, CSc.

prof. MUDr. Jakub Hort, Ph.D.

prof. MUDr. Pavel Kršek, Ph.D.

doc. MUDr. Petr Marusič, Ph.D.

MUDr. Radim Mazanec, Ph.D.

prof. MUDr. Pavel Seeman, Ph.D.

prof. MUDr. Eva Syková, DrSc.

doc. MUDr. Lýdia Vargová, Ph.D.

Anotace:

Základem programu je více než čtyřicetiletá tradice výzkumu vývoje dítěte na UK realizovaná na 2. LF ve FN Motol. Dominantou neurovývojového programu jsou vzájemně propojené neurovědní projekty zahrnující problematiku postižení centrálního i periferního nervového systému od novorozeneckého období, přes dospívání až po stárnutí. V současné době se na tomto výzkumu podílejí čtyři klinická pracoviště (Klinika dětské neurologie, Neurologická klinika, Klinika dětské psychiatrie a Neurochirurgická klinika dětí a dospělých) ve spolupráci s Ústavem neurověd a s pěti vysoce specializovanými centry (Komplexní centrum pro epilepsie, Centrum dědičných neuropatií, Centrum dědičných ataxií, Centrum pro poruchy rovnováhy a Kognitivní centrum). Pracovní provázanost klinických a výzkumných týmů na pracovištích UK-2.LF vytváří předpoklady pro koncept aplikovaného výzkumu orientovaného jak na aktuální potřeby pacienta, tak na perspektivní inovace směřující k novým biomedicínským poznatkům. Program vychází jednak z předchozích úspěšných grantových projektů a výzkumných záměrů řešících časnou identifikaci a intervenci u závažných vývojových poruch centrálního i periferního nervového systému a jednak ze stávajících (EPINOMICS, EURAP) i připravovaných evropských projektů v rámci EU programu HEALTH 2013.2.2.1.4. Společným jmenovatelem jednotlivých projektů je korelace klinických a endofenotypických (elektrofysiologických i zobrazovacích) nálezů s výsledky genetických a histopatologických analýz a jejich propojení se základním neurovědním výzkumem orientovaným na vývojovou plasticitu a možnou regeneraci centrálních i periferních postižení nervového systému. V rámci programu PRVOUK chceme ve výše zmíněných vědních oblastech v horizontu 5 let dosáhnout zřetelného zlepšení mezinárodní pozice a dlouhodobě udržitelné schopnosti konkurence prostřednictvím splnění následujících dílčích neurovědních výzkumných úkolů:

- *Komplexní epileptologický projekt* je zaměřen na výzkum v oblasti neurozobrazovacích technik (magnetické rezonance, MR spektroskopie, funkční magnetické rezonance, DTI/traktografie, SISCOM, FDG-PET), dále na výzkum v oblasti matematické analýzy skalpového a intrakraniálního EEG signálu a na zdokonalení operačních technik u pacientů s epilepsií (koregistrace neurozobrazovacích testů pro účely neuronavigace; intraoperační mapování mozkové kůry přímou elektrickou stimulací; technika awake craniotomy; stereotaktická implantace elektrod). Aktuální prioritou je ověřování efektivity epileptochirurgie u pacientů s kortikální dysplasií asociovanou s TSC. Součástí projektu jsou analýzy resekované mozkové tkáně včetně hodnocení extracelulárních parametrů.
- *Komplexní neurovývojový projekt* je pokračováním předchozích multicentrických studií zkoumajících děti s poruchami autistického spektra a je recentně zaměřen na vývojové poruchy řeči (dysfázie), kde je hlavním cílem výzkumu hledání funkčních (EEG) a strukturálních (DTI) propojení řečových center i specifických vývojových změn konektomu u postižených dětí. V této části programu jsou řešeny prospektivní MRI a neurokognitivní studie dětí i dospělých s vrozenými a získanými poruchami vývoje nervového systému zaměřené na časnou identifikaci příčin a cílenou léčebnou intervenci.
- *Neuropatický a neuromuskulární projekt* je řešen v rámci spolupráce týmů Centra dědičných neuropatií a ostatních center, které se dlouhodobě zabývají objasňováním molekulárně genetických příčin vzácných, doposud nezařazených dědičných neuropatií a nervosvalových onemocnění. Genetická laboratoř Centra je v rámci ČR

schopna vyšetřit nejširší spektrum genových mutací u nemocí ze skupiny vrozených periferních neuropatií a nemocí nervosvalového přenosu.

Na výše uvedené klinické projekty úzce navazují experimentální studie Ústavu neurověd 2.LF UK zaměřené na vývojovou plasticitu z hlediska intercelulární difuze a na možnosti regenerace v rámci zkoumání klinické aplikace kmenových buněk. Z přehledu klíčových oblastí neurovývojového výzkumu vyplývá, že v rámci tohoto projektu PRVOUK volíme nejen témata, ve kterých mají jednotlivé týmy dlouhodobou zkušenost i mezinárodně uznávané výsledky, ale zaměřujeme se i na zcela nové metodiky s cílem přinést nové poznatky pro diagnostiku i léčbu dětí a dospělých s postižením nervového systému.