

# Roczne sprawozdanie dyrektora Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” z wykonania zadań w 2021 r.

*pod redakcją Działu Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą*



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

Warszawa 2022

# Spis treści

Wstęp .....	4
Dyrekcja Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” .....	7
Konsultanci krajowi i wojewódzcy w dziedzinach lekarskich i pielęgniarstwa z IPCZD .....	8
Rada Naukowa IPCZD .....	9
Stopnie i tytuły naukowe nadane w 2021 r. ....	12
Przewody doktorskie zakończone nadaniem stopnia naukowego doktora .....	12
Postępowanie habilitacyjne zakończone nadaniem stopnia naukowego doktora habilitowanego .....	15
Postępowanie awansowe zakończone nadaniem tytułu profesora .....	15
Stopnie naukowe w dziedzinie nauk medycznych .....	16
Postępowania doktorskie rozpoczęte w 2021 r. ....	16
Pracownicy naukowcy IPCZD .....	17
Profesorowie .....	17
Profesorowie Instytutu .....	18
Adiunkci .....	19
Asystenci .....	20
Pracownicy badawczo-techniczni .....	21
Pracownicy biblioteczni i informacji naukowej .....	21
Działalność Komisji Bioetycznej przy Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w 2021 roku .....	22
Działalność Fundacji Towarzystwo Przyjaciół Centrum Zdrowia Dziecka im. dr n. med. Jolanty Chmielik w 2021 r. ....	24
Działalność Kapituły Medalu „Przyjaciół Centrum Zdrowia Dziecka” w 2021 r. ....	26
Działalność lecznicza w 2021 roku .....	27
Hospitalizacja w oddziałach .....	27
Poradnie Specjalistyczne .....	31
Działalność naukowa .....	32
Projekty realizowane w 2021 roku .....	32
Granty NCN, NCBR i ABM .....	33
Zakończone w 2021 r. ....	33
Kontynuowane w 2021 r. ....	34
Granty sponsorowane przez Fundacje, inne podmioty .....	37
Granty realizowane w ramach programów międzynarodowych .....	37
HORYZONT 2020 – program ramowy w zakresie badań naukowych i innowacji (2014-2020) .....	37
Trzeci Program Zdrowia Unii Europejskiej na lata 2014-2020 .....	38
Program Współpracy Interreg V.A. Meklemburgia–Pomorze Przednie/Brandenburgia/Polska .....	38
Grant sponsorowany przez Dairy Goat Co-operative (N.Z) Ltd .....	38



Współpraca IPCZD w badaniach prowadzonych przez ośrodki zagraniczne i krajowe .....	39
Projekty szkoleniowe, inne.....	40
Program Operacyjny Wiedza Edukacja Rozwój (PO WER) .....	40
Statutowe zadania badawcze.....	41
Granty wewnętrzne.....	43
Badania naukowe / Prace rozwojowe służące rozwojowi młodych naukowców.....	48
Projekty wewnętrzne – „grant na grant” .....	51
Niekommercyjne badania kliniczne.....	53
Badania kliniczne produktów leczniczych / badania obserwacyjne .....	55
Udział pracowników Instytutu w zagranicznych wyjazdach naukowo-szkoleniowych .....	57
Udział pracowników Instytutu w krajowych wyjazdach naukowo-szkoleniowych .....	59
Konferencje naukowe/szkolenia zorganizowane z udziałem i/lub pod patronatem IPCZD w 2021 r. ....	60
Nagrody naukowe i wyróżnienia pracowników Instytutu w 2021 r. ....	62
Analiza bibliometryczna publikacji pracowników Instytutu w 2021 r. ....	64
Ocena merytoryczna publikacji pracowników Instytutu w 2021 r. ....	64
Wszystkie publikacje/osiągnięcia – zestawienie na dzień 3.01.2022 r. ....	65
Publikacje pracowników IPCZD z najwyższym IF (pierwszy autor z IPCZD) .....	66
Ranking jednostek za rok 2021 wg wartości wskaźnika Impact Factor .....	70
Działalność szkoleniowa.....	71
Specjalizacje lekarzy w pediatrii.....	71
Specjalizacje pracowników Instytutu .....	72
Specjalizacje lekarzy spoza Instytutu .....	75
Specjalizacje lekarzy rezydentów .....	76
Specjalizacje magistrów .....	77
Szkolenia wewnątrzoddziałowe .....	78
Praktyki zawodowe .....	80
Posiedzenia naukowo-szkoleniowe.....	82
Wykaz kursów obowiązkowych dla lekarzy realizowanych w ramach kształcenia specjalizacyjnego w Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” .....	85
Działalność szkoleniowo-naukowa Pionu Pielęgniarskiego.....	93
Tytuły zawodowe/dyplomy .....	94
Publikacje zespołu pielęgniarskiego IPCZD.....	94
Specjalizacje .....	95
Kursy kwalifikacyjne .....	95
Kursy specjalistyczne/dokształcające/inne .....	96
Szkolenia.....	97
Praktyki/Staże .....	102
Podsumowanie.....	103



## Wstęp

Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” (IPCZD, Instytut) to jeden z największych szpitali pediatrycznych w Polsce, w którym leczone są dzieci z całego kraju. Placówka pełni podwójną rolę: instytutu badawczego podległego bezpośrednio Ministerstwu Zdrowia oraz wysokospecjalistycznego szpitala.

W ciągu ponad 40 lat istnienia IPCZD regularnie otrzymuje za swoją działalność nagrody oraz wyróżnienia. W 2021 r. Instytut ponownie znalazł się w TOP10 najbardziej atrakcyjnych pracodawców (9. miejsce w kategorii Zdrowie/Medycyna) oraz na 4. miejscu w rankingu „Liderzy zarządzania – najlepiej zarządzane szpitale publiczne według BFF Banking Group”. Ponadto Instytut został wymieniony w rankingu tygodnika Polityka jako Szpital Przyszłości, który poprzez wprowadzanie innowacyjnych rozwiązań zwiększa komfort oraz zmniejsza poziom stresu u dzieci i ich opiekunów. W artykule wspomniano o zmodernizowanych korytarzach i poradniach, a także o projektach: Pieszne Metro, Bajkowa Strefa Wind, Autem na Blok. Instytut został laureatem konkursu „Dziecięcy Szpital Przyszłości” w kategorii Blżej Domu za prowadzony program „Żywnie pozajelitowe i dojelitowe w warunkach domowych”.

W 2021 r. w IPCZD hospitalizowano w oddziałach 67 343 pacjentów oraz udzielono 173 649 konsultacji w poradniach specjalistycznych. Rok ten obfitował również w wiele wyróżnień i nagród, które przyznano Instytutowi i jego pracownikom.

W ramach działalności medycznej przeprowadzono kilka nowatorskich zabiegów operacyjnych z wykorzystaniem innowacyjnego sprzętu. Wśród nich – pierwsza w Polsce operacja przeszczepienia wątroby, wymagająca jednoczesowego zastosowania krążenia pozaustrojowego (ECMO) oraz zabieg implantacji stentów do oskrzeli głównych u niespełna 2-letniego pacjenta. Zabieg przeprowadzony został dzięki współpracy z lekarzami z Hiszpanii. Warto tu podkreślić wysoką wartość współpracy międzynarodowej Instytutu, w ramach której odbyła się wizyta referencyjna w Zakładzie Diagnostyki Obrazowej lekarzy radiologów oraz techników medycznych z uniwersytetu medycznego Karolinska Instytut ze Sztokholmu.

Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” jako jednostka naukowo-badawcza posiadająca najwyższą kategorię naukową A+ uczestniczy w wielu projektach badawczych, w których czynny udział biorą pracownicy naukowcy IPCZD.

W 2021 r. realizowano 28 grantów finansowanych ze środków zewnętrznych. Z wykorzystaniem źródeł krajowych (Narodowe Centrum Nauki, Narodowe Centrum Badań i Rozwoju i Agencja Badań Medycznych) Instytut realizował 18 grantów. Ponadto prowadzono 14 „grantów na grant”, 33 granty wewnętrzne, 17 statutowych zadań badawczych oraz 23 zadania służące rozwojowi młodych badaczy (finansowane z dotacji podmiotowej przyznanej przez Ministra Edukacji i Nauki na utrzymanie potencjału badawczego, wyłaniane w wewnętrznym trybie konkursowym). Efektem prac badawczych były liczne publikacje, wytyczne, rekomendacje.

Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” otrzymał pozytywną opinię Zarządu ERN państw członkowskich UE w Konkursie na Członkostwo w Europejskich Sieciach Referencyjnych dla pięciu Sieci: ITHACA, MetabERN, PaedCan-ERN, RARE-LIVER, RITA. Dotychczas Instytut uczestniczył w dwóch sieciach: TRANSCCHILD i EpiCARE.



Rok 2021 był rokiem sukcesów Instytutu pod względem rozwoju działalności naukowej w obszarze badań klinicznych. Jako pierwsze w Polsce rozpoczęło działalność Centrum Wsparcia Pediatrycznych Badań Klinicznych w IPCZD. Dzięki dofinansowaniu otrzymanemu z Agencji Badań Medycznych stanowić będzie ono systemowe zaplecze dla pediatrycznych badań klinicznych realizowanych w Instytucie. Ponadto Instytut rozpoczął 4 kolejne niekomercyjne badania kliniczne, które będzie prowadził w roli sponsora i ośrodka z własnym zespołem badawczym. Niekomercyjne badania kliniczne są realizowane równoległe do pozostałych badań. W 2021 r. w IPCZD prowadzonych było 91 badań klinicznych i obserwacyjnych.

W ramach działalności popularyzującej badania naukowe Instytut przeprowadził i rozstrzygnął konkurs plastyczny „Badania kliniczne oczami dzieci”. Konkurs był oparty o komiks stworzony w celu przybliżenia tej tematyki dzieciom.

Rok 2021 to także rok kolejnych inwestycji i modernizacji infrastruktury Instytutu:

- **Centrum Chorób Rzadkich.** To unikatowy ośrodek w Polsce, którego funkcjonowanie zakłada, że pacjent, z nieznaną często chorobą, będzie w centrum uwagi najlepszych specjalistów z różnych dziedzin. Otrzyma tutaj kompleksowe wsparcie – od postawienia diagnozy aż po leczenie. Wszystko w jednym miejscu.
- **Gabinet terapii biologicznej dla dzieci z nieswoistymi chorobami zapalnymi jelit.** W Klinice Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii został uruchomiony „Gabinet terapii biologicznej dla dzieci z nieswoistymi chorobami zapalnymi jelit (choroba Leśniowskiego-Crohna i wrzodziejące zapalenie jelita grubego)”. Terapią biologiczną w Klinice Gastroenterologii jest leczonych około 100 pacjentów.
- **Bajkowe windy prowadzące na Blok Operacyjny.** W dniu 18.02.2021 r. w IPCZD odbyło się uroczyste otwarcie nowej „Strefy Wind”, czyli 2 dodatkowych wind z klatką schodową, przeznaczonych dla personelu i pacjentów jadących na Blok Operacyjny. Specjalnie do tego projektu stworzono grafiki „Bajkowa Kraina”, które pozwolą naszym pacjentom na każdym z 11 pięter wkroczyć do innej bajkowej krainy, m.in. na Daleki Wschód, do Meksyku, do Dżungli, na Madagaskar, na Marsa, do Kocięgo Miasta itp. Mamy nadzieję, że nowe kolorowe przestrzenie pozwolą dzieciom zapomnieć o stresie związanym z podróżą na Blok Operacyjny.
- **Hol rejestracji do poradni specjalistycznych.** W ramach generalnego remontu powstała przestrzeń dedykowana naszym małym pacjentom, kawiarnia, pokój dla matek i dodatkowe łazienki.
- **Aplikacja Pacjenta Centrum Zdrowia Dziecka.** Aplikacja powstała, aby pomóc najmłodszym pacjentom oraz ich rodzicom – szczególnie tym, którzy przygotowują się do pierwszej wizyty w Centrum Zdrowia Dziecka. Bezpieczna nawigacja do szpitala oraz przewodnik po budynku, niezbędne informacje czy intuicyjny profil pacjenta są teraz dostępne na smartfonach.
- **Pracownia Kardiologicznej Symulacji Medycznej.** Pracownia została przeniesiona do nowej lokalizacji, w której realizowany jest projekt POWR.05.04.00-00-0161/18 „Program wszechstronnego szkolenia w kardiologii interwencyjnej u dzieci” (POWER Kid). Celem programu jest zniesienie deficytu dziecięcych kardiologów interwencyjnych poprzez wyszkolenie odpowiedniej liczby lekarzy, w tym podczas zajęć z wykorzystaniem technik symulacji medycznej. Poza symulatorami zakupionymi na potrzeby szkoleń dla uczestników projektu pracownia symulacji została wyposażona w symulatory diagnostyczne, sprzęt audiowizualny i komputery zabezpieczające potrzeby edukacyjne osób spoza prowadzonego projektu POWER Kid.
- Kontynuowano **prace termomodernizacyjne** budynków Instytutu.
- Instytut realizował również kilka **inwestycji aparaturowych** związanych z działalnością naukową:
  - Adaptacja pomieszczeń dla potrzeb wysokospecjalistycznego laboratorium Rare-GenomePL.



- Infrastruktura bioinformatyczna do analizy danych z sekwencjonowania Nowej Generacji (NGS).
- Zakup aparatu echokardiograficznego.
- Aparat do elastografii dynamicznej wraz z oprogramowaniem oraz głowicami.

Zapraszamy do odwiedzenia naszych serwisów internetowych:

[www.czd.pl](http://www.czd.pl)

[www.nauka.czd.pl](http://www.nauka.czd.pl)



## Dyrekcja Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”

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



## Konsultanci krajowi i wojewódzcy w dziedzinach lekarskich i pielęgniarstwach z IPCZD (stan na 31.12.2021 r.)

### Konsultanci krajowi

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

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

dr n. med. Piotr Gastoł – *urologia dziecięca*

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

mgr Alicja Szewczyk – *pielęgniarstwo diabetologiczne*

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

### Konsultanci dla województwa mazowieckiego

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

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

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

dr 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

W dniu 26.05.2021 r. odbyły się wybory członków Rady Naukowej Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” na lata 2021-2024. Wyboru dokonano spośród pracowników naukowych Instytutu. Jest to VIII kadencja Rady Naukowej IPCZD.

<b>Funkcja</b>	<b>Imię i nazwisko</b>	<b>Nazwa jednostki</b>
<b>PREZYDIUM</b>		
<b>Przewodnicząca Rady Naukowej</b>	<b>Dr hab. Magdalena Chechlińska, prof. NIO-PIB</b>	Kierownik Zakładu Immunologii, Narodowy Instytut Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie Państwowy Instytut Badawczy, Warszawa
<b>Zastępca Przewodniczącej Rady Naukowej</b>	<b>Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak</b>	Kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii, IPCZD
<b>Zastępca Przewodniczącego Rady Naukowej</b>	<b>Prof. dr hab. n. med. Marcin Roszkowski</b>	Kierownik Kliniki Neurochirurgii, IPCZD
<b>Przewodniczący Komisji Nauki</b>	<b>Dr hab. n. med. Dariusz Gruszfeld, prof. IPCZD</b>	Kierownik Kliniki Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka, IPCZD
<b>Przewodniczący Rady Ordynatorów</b>	<b>Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak</b>	Kierownik Kliniki Neurologii i Epileptologii, IPCZD
<b>Przewodnicząca Komisji Koordynacji Egzaminów Doktorskich oraz Kształcenia Podyplomowego</b>	<b>Dr hab. n. med. Justyna Czech-Kowalska, prof. IPCZD</b>	Zastępca Kierownika Kliniki Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka, IPCZD
<b>POZOSTALI CZŁONKOWIE</b>		
	<b>Dr n. med. Piotr Buda</b>	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, IPCZD
	<b>Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Dzierżanowska-Fangrat</b>	Kierownik Zakładu Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej, IPCZD
	<b>Prof. dr hab. n. med. Marek Gniadkowski</b>	Narodowy Instytut Leków, Warszawa
	<b>Prof. dr hab. n. med. Wiesława Grajkowska</b>	Zakład Patomorfologii, IPCZD
	<b>Prof. dr hab. n. med. Ryszard Grenda</b>	Kierownik Kliniki Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego, IPCZD
	<b>Prof. dr hab. n. med. Andrzej Habior</b>	Emerytowany profesor CMKP, Centrum Onkologii - Instytutu im. M. Skłodowskiej-Curie, Warszawa
	<b>Prof. dr hab. n. med. Ewa Helwich</b>	Kierownik Kliniki Neonatologii i Intensywnej Terapii Noworodka, Instytut Matki i Dziecka, Warszawa
	<b>Prof. dr hab. n. med. Tomasz Hryniewiecki</b>	Dyrektor Narodowego Instytutu Kardiologii im. Stefana Kardynała Wyszyńskiego – Państwowy Instytut Badawczy, Warszawa
	<b>Dr hab. n. med. Hor Ismail</b>	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów, IPCZD
	<b>Prof. dr hab. n. med. Teresa Jackowska</b>	Kierownik Kliniki Pediatrii, Centrum Medyczne Kształcenia Podyplomowego, Warszawa



<b>Prof. dr hab. n. med. Irena Jankowska</b>	Kierownik Poradni Chorób i Transplantacji Wątroby, Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, IPCZD
<b>Prof. dr hab. n. med. Marek Józwiak</b>	Kierownik Katedry i Kliniki Ortopedii i Traumatologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny im. Karola Marcinkowskiego, Poznań
<b>Prof. dr hab. n. med. Elżbieta Jurkiewicz</b>	Kierownik Zakładu Diagnostyki Obrazowej, IPCZD
<b>Prof. dr hab. n. med. Piotr Kaliciński</b>	Kierownik Kliniki Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów, IPCZD
<b>Prof. dr hab. n. med. Andrzej Kamiński</b>	Kierownik Kliniki Chirurgii Dziecięcej, Warszawski Uniwersytet Medyczny
<b>Prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś</b>	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, IPCZD
<b>Dr hab. Maria Małgorzata Kowalska, prof. NIO-PIB</b>	Kierownik Pracowni Markerów Nowotworowych, Narodowy Instytut Onkologii im. Marii Skłodowskiej-Curie Państwowy Instytut Badawczy, Warszawa
<b>Prof. dr hab. n. med. Janusz Książyk</b>	Kierownik Kliniki Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, IPCZD
<b>Prof. dr hab. n. med. Mariusz Kuśmierczyk</b>	Kierownik Kliniki Kardiologii i Transplantologii, Narodowy Instytut Kardiologii im. Prymasa Stefana Kardynała Wyszyńskiego, Warszawa
<b>Prof. dr hab. n. med. Dariusz Lebensztejn</b>	Kierownik Kliniki Pediatrii, Gastroenterologii i Alergologii Dziecięcej, Uniwersytet Medyczny, Białystok
<b>Prof. dr hab. n. med. Anna Liberek</b>	Kierownik Oddziału Pediatrii Szpitala św. Wojciecha, Wydział Nauk o Zdrowiu z Oddziałem Pielęgniarstwa i Instytut Medycyny Morskiej i Tropikalnej, Gdański Uniwersytet Medyczny
<b>Dr hab. n. med. Bogumiła Litwińska, prof. NIZP-PZH</b>	Kierownik Zakładu Wirusologii, zastępca dyr. ds. naukowych, Narodowy Instytut Zdrowia Publicznego - PZH, Warszawa
<b>Prof. dr hab. n. med. Marek Mandra</b>	Kierownik Kliniki Neurochirurgii Dziecięcej, Śląski Uniwersytet Medyczny w Katowicach
<b>Prof. dr hab. n. med. Magdalena Marczyńska</b>	Kierownik Kliniki Chorób Zakaźnych Wieków Dziecięcych, Warszawski Uniwersytet Medyczny
<b>Prof. dr hab. n. med. Michał Matysiak</b>	Kierownik Kliniki Pediatrii Hematologii i Onkologii, Warszawski Uniwersytet Medyczny
<b>Prof. dr hab. n. med. Grzegorz Oracz</b>	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, IPCZD
<b>Dr hab. n. med. Małgorzata Pac, prof. IPCZD</b>	Kierownik Kliniki Immunologii, IPCZD
<b>Dr hab. Piotr Płoszajski, prof. SGH</b>	Kierownik Katedry Teorii Zarządzania, Kolegium Zarządzania i Finansów; Szkoła Główna Handlowa, Warszawa
<b>Prof. dr hab. n. med. Maciej Pronicki</b>	Kierownik Zakładu Patomorfologii, IPCZD



<b>Dr n. med. Dariusz Rokicki</b>	Zastępca Kierownika Kliniki Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych, IPCZD
<b>Dr hab. n. med. Mariusz Stasiótek, prof. ICZMP</b>	Klinika Neurologii, Sekretarz Naukowy; Instytut Centrum Zdrowia Matki Polki, Łódź
<b>Prof. dr hab. n. med. Tomasz Szczepański</b>	Kierownik Kliniki Pediatrii, Hematologii i Onkologii Dziecięcej, Śląski Uniwersytet Medyczny, Zabrze
<b>Prof. dr hab. n. med. Małgorzata Syczewska</b>	Kierownik Pracowni Diagnostyki Narządu Ruchu, IPCZD
<b>Prof. dr hab. n. med. Adam Torbicki</b>	Kierownik Kliniki Krążenia Płucnego i Chorób Zakrzepowych CMKP, Europejskie Centrum Zdrowia, Otwock
<b>Dr hab. n. med. Joanna Trubicka, prof. IPCZD</b>	Zakład Patomorfologii, IPCZD
<b>PRZEDSTAWICIEL MNiSW</b>	
<b>Prof. dr hab. n. med. Piotr Czauderna</b>	Kierownik Katedry i Kliniki Chirurgii i Urologii Dzieci i Młodzieży, Gdański Uniwersytet Medyczny
<b>DYREKCJA IPCZD</b>	
<b>Dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska, prof. IPCZD</b>	Z-ca Dyrektora ds. Klinicznych, IPCZD
<b>Dr n. med. Marek Migdał</b>	Dyrektor, IPCZD
<b>Prof. dr hab. n. med. Piotr Socha</b>	Z-ca Dyrektora ds. Nauki, IPCZD



## Stopnie i tytuły naukowe nadane w 2021 r.

### Przewody doktorskie zakończone nadaniem stopnia naukowego doktora

Imię i nazwisko doktoranta	Miejsce zatrudnienia doktoranta	Data nadania stopnia naukowego doktora	Tytuł rozprawy doktorskiej	Promotor	Recenzenci
Elwira Kołodziejczyk	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2021-02-11	Retrospektywna ocena wartości diagnostycznej MRCP w porównaniu do ECPW u dzieci z przewlekłym zapaleniem trzustki	prof. dr hab. n. med. Grzegorz Oracz	prof. dr hab. n. med. Elżbieta Czkwianianc
					dr hab. n. med. Michał Lipiński
Katarzyna Bałaż	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	2021-05-20	Ocena autotransplantacji nerki jako chirurgicznego sposobu leczenia nadciśnienia naczyniowo-nerkowego u dzieci z izolowanym zwężeniem tętnic nerkowych	dr hab. n. med. Hor Ismail, prof. IPCZD  promotor pomocniczy: dr n. med. Marek Stefanowicz	prof. dr hab. n. med. Maciej Bagaj
					prof. dr hab. n. med. Tomasz Jakimowicz
Dorota Wicher	Poradnia Genetyczna	2021-05-20	Ocena czynności wątroby u pacjentów z autosomalną recesywną wielotorbielowatością nerek	prof. dr hab. n. med. Irena Jankowska	prof. dr hab. n. med. Anna Liberek
					prof. dr hab. n. med. Bartosz Korczowski
Dominika Karolina Jedlińska-Pijanowska	Klinika Neurologii i Epileptologii	2021-06-10	Czynniki wpływające na obraz kliniczny i leczenie wrodzonego zakażenia wirusem cytomegalii	dr hab. n. med. Justyna Czech-Kowalska, prof. IPCZD	prof. dr hab. n. med. Barbara Królak-Olejnik
					prof. dr hab. n. med. Wanda Furmaga-Jabłońska
Agnieszka Bogusz-Wójcik	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	2021-09-16	Ocena endokrynologiczna dzieci z zespołem Shwachmana–Diamonda	prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki, promotor II: prof. dr hab. n. med. Grzegorz Oracz	prof. dr hab. n. med. Piotr Albrecht
					prof. dr hab. n. med. Andrzej Kędzia
Anna Bogdańska	Zakład Biochemii, Medycyny Doświadczalnej i Radioimmunologii	2021-10-07	Ocena hipoglikozylacji transferyny metodą elektroogniskowania jako biomarkera w diagnostyce pierwotnych i wtórnych zaburzeń glikozylacji białek	prof. dr hab. n. med. Anna Tyłki-Szymańska	prof. dr hab. n. med. Mirosław Bik-Multanowski
					dr hab. n. med. Agnieszka Ługowska, prof. IPiN
					prof. dr hab. n. med. Grzegorz Węgrzyn



<b>Grzegorz Sławomir Kowalewski</b>	<b>Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów</b>	2021-10-07	Ocena wybranych czynników ryzyka wystąpienia przewlekłej choroby nerek u dzieci w odległym czasie po przeszczepieniu wątroby	prof. dr hab. n. med. Marek Szymczak, promotor II: dr n. med. Dorota Broniszczak-Czyszek	prof. dr hab. n. med. Marta Wawrzynowicz-Szczyńska
					dr hab. n. med. Dorota Drożdż, prof. UJ
<b>Katarzyna Pręgowska</b>	<b>Klinika Kardiologii</b>	2021-10-07	Analiza dobowej zmienności okresu repolaryzacji u dzieci z zespołem wydłużonego QT	prof. dr hab. n. med. Katarzyna Bieganowska, promotor pomocniczy: dr n. med. Maria Miszczak-Knecht	prof. dr hab. n. med. Jadwiga Moll
					prof. dr hab. n. med. Rafał Baranowski
<b>Mikołaj Danko</b>	<b>Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych</b>	2021-10-28	Wpływ mieszaniny żywieniowej o zwiększonej zawartości kwasów tłuszczowych omega-3 na funkcję wątroby u dzieci pozostających na przewlekłym żywieniu	prof. dr hab. n. med. Janusz Książyk	prof. dr hab. n. med. Agnieszka Szlagatys-Sidorkiewicz
					dr hab. n. med. Ewa Toporowska-Kowalska, prof. UM w Łodzi
<b>Jacek Jerzy Rubik</b>	<b>Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego</b>	2021-10-28	Wpływ stężenia takrolimusu oznaczanego przed kolejną dawką na odległą czynność przeszczepu nerki u dzieci mierzoną szacowanym wskaźnikiem filtracji kłębuszkowej (EGFR)	prof. dr hab. n. med. Ryszard Grenda	prof. dr hab. n. med. Magdalena Durlik
					prof. dr hab. n. med. Alicja Dębska-Ślizień
					prof. dr hab. n. med. Beata Naumnik
<b>Klaudia Rakusiewicz</b>	<b>Klinika Okulistyki</b>	2021-11-18	Analiza zmian naczyniowych siatkówki u dzieci z niewydolnością serca w przebiegu kardiomiopatii rozstrzeniowej przy pomocy angiografii opartej na optycznej koherentnej tomografii komputerowej siatkówki	dr hab. n. med. Lidia Ziółkowska prof. IPCZD, promotor pomocniczy: dr n. med. Krystyna Kanigowska	prof. dr hab. n. med. Jerzy Szaflik
					prof. dr hab. n. med. Lesław Szydłowski



<b>Monika Prokop-Piotrkowska</b>	<b>Klinika Endokrynologii i Diabetologii</b>	2021-11-18	Porównanie metody automatycznej i tradycyjnej oznaczania wieku kostnego. Ocena wieku kostnego u dzieci niskorosłych o wybranej etiologii: całkowity niedobór hormonu wzrostu, częściowy niedobór hormonu wzrostu, mała masa urodzeniowa	prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki	prof. dr hab. n. med. Iwona Beń-Skowronek
					prof. dr hab. n. med. Urszula Zaleska-Dorobisz
<b>Anna Świąder-Leśniak</b>	<b>Pracownia Antropologii</b>	2021-11-25	Ocena rozwoju fizycznego i składu ciała polskich pacjentów z zespołem Silvera i Russella z uwzględnieniem zróżnicowanego podłoża (epi)genetycznego	prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska, promotor pomocniczy: dr n. med. Dorota Jurkiewicz	prof. dr hab. n. med. Olga Haus
					prof. dr hab. n. med. Andrzej Kędzia
<b>Anna Niezgoda</b>	<b>Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka</b>	2021-11-25	Zastosowanie testu westernblot IgG/IgM we wczesnej diagnostyce wrodzonej toksoplazmozy	dr hab. n. med. Dariusz Gruszfeld, prof. IPCZD	prof. dr hab. n. med. Elżbieta Pac-Kożuchowska
					dr hab. n. med. Renata Bokiniec
<b>Katarzyna Pasternak-Pietrzak</b>	<b>Klinika Endokrynologii i Diabetologii</b>	2021-12-09	Ocena czynników prognostycznych nawrotu choroby i jakości życia pacjentów z chorobą Cushinga w materiale ośrodka Instytut „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”	prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki	prof. dr hab. n. med. Artur Mazur
					prof. dr hab. n. med. Jerzy Starzyk
<b>Anna Rogowska</b>	<b>Klinika Okulistyki</b>	2021-12-09	Ocena związku uszkodzenia mikrokrążenia siatkówki oraz nerwu wzrokowego z uszkodzeniem narządowym u dzieci z nadciśnieniem tętniczym	prof. dr hab. n. med. Mieczysław Litwin	prof. dr hab. n. med. Andrzej Januszewicz
					prof. dr hab. n. med. Dariusz Kęćik



## Postępowanie habilitacyjne zakończone nadaniem stopnia naukowego doktora habilitowanego

Imię i nazwisko	Miejsce zatrudnienia	Data nadania stopnia	Tytuł osiągnięcia	Komisja habilitacyjna
Katarzyna Łucja Iwanicka-Pronicka	Ośrodek Audiologii i Foniatrii	2020-05-20	Niedostuch w chorobach mitochondrialnych	przewodniczący komisji habilitacyjnej: prof. dr hab. n. med. Piotr Lass recenzenci: prof. dr hab. n. med. Jerzy Kuczkowski, prof. dr hab. n. med. Andrzej Kukwa, prof. dr hab. n. med. Anna Latos-Bieleńska, prof. dr hab. n. med. Jolanta Wierzba członek: prof. dr hab. n. med. Irena Jankowska sekretarz: dr hab. n. med. Małgorzata Pac, prof. IPCZD

## Postępowanie awansowe zakończone nadaniem tytułu profesora

Imię i nazwisko	Miejsce zatrudnienia	Data nadania tytułu profesora
Prof. dr hab. n. med. Grzegorz Oracz	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2021-02-26
Prof. dr hab. n. med. Małgorzata Syczewska	Pracownia Diagnostyki Narządu Ruchu	2021-03-22
Prof. dr hab. n. med. Marek Szymczak	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	2021-02-26



## Stopnie naukowe w dziedzinie nauk medycznych

### Postępowania doktorskie rozpoczęte w 2021 r.

Imię i nazwisko doktoranta	Data uchwały o wyznaczeniu promotora	Temat pracy doktorskiej	Promotor	Miejsce zatrudnienia doktoranta
<b>Agnieszka Urzykowska</b>	2021-04-22	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	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego
<b>Milena Greczan</b>	2021-04-22	Analiza fenotypu wrodzonych zaburzeń glikozylacji w zakresie rzadkich i zagrażających życiu objawów, z uwzględnieniem genotypu, historii naturalnej i leczenia	dr hab. n. med. Aleksandra Jezela- -Stanek, prof. IGiChP, promotor pomocniczy: dr n. med. Dariusz Rokicki	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
<b>Magdalena Kaczor</b>	2021-04-22	Wpływ leczenia empagliflozyną na przebieg glikogenozy 1b	prof. dr hab. n. med. Janusz Książyk promotor pomocniczy: dr n. med. Dariusz Rokicki	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
<b>Dorota Wesół-Kucharska</b>	2021-04-22	Czynnik wzrostu fibroblastów 21 (FGF21) jako marker skuteczności leczenia dietą ketogenną pacjentów z chorobą mitochondrialną	dr hab. n. med. Aleksandra Jezela- -Stanek, prof. IGiChP promotor pomocniczy: dr n. med. Dariusz Rokicki	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych





## Pracownicy naukowci IPCZD

### Profesorowie

Tytuł naukowy	Imię i nazwisko		Jednostka organizacyjna
prof. dr hab. n. med.	<b>Krystyna</b>	<b>Chrzanowska</b>	Zakład Genetyki Medycznej
prof. dr hab. n. med.	<b>Bożena</b>	<b>Cukrowska</b>	Pracownia Immunologii
prof. dr hab. n. med.	<b>Katarzyna</b>	<b>Dzierżanowska-Fangrat</b>	Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej
prof. dr hab. n. med.	<b>Wiesława</b>	<b>Grajkowska</b>	Pracownia Onkopatologii i Biostruktury Medycznej
prof. dr hab. n. med.	<b>Ryszard</b>	<b>Grenda</b>	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego
prof. dr hab. n. med.	<b>Irena</b>	<b>Jankowska</b>	Poradnia Chorób i Transplantacji Wątroby
prof. dr hab. n. med.	<b>Elżbieta</b>	<b>Jurkiewicz</b>	Zakład Diagnostyki Obrazowej
prof. dr hab. n. med.	<b>Piotr</b>	<b>Kaliciński</b>	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
prof. dr hab. n. med.	<b>Jarosław</b>	<b>Kierkuś</b>	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
prof. dr hab. n. med.	<b>Katarzyna</b>	<b>Kotulska-Józwiak</b>	Klinika Neurologii i Epileptologii
prof. dr hab. n. med.	<b>Janusz</b>	<b>Książyk</b>	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
prof. dr hab. n. med.	<b>Mieczysław</b>	<b>Litwin</b>	Oddział Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego
prof. dr hab. n. med.	<b>Bohdan</b>	<b>Maruszewski</b>	Klinika Kardiochirurgii
prof. dr hab. n. med.	<b>Grzegorz</b>	<b>Oracz</b>	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
prof. dr hab. n. med.	<b>Joanna</b>	<b>Pawłowska</b>	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
prof. dr hab. n. med.	<b>Maciej</b>	<b>Pronicki</b>	Zakład Patomorfologii
prof. dr hab. n. med.	<b>Marcin</b>	<b>Roszkowski</b>	Klinika Neurochirurgii
prof. dr hab. n. med.	<b>Piotr</b>	<b>Socha</b>	Zastępca Dyrektora ds. Nauki
prof. dr hab. n. med.	<b>Małgorzata</b>	<b>Syczewska</b>	Pracownia Diagnostyki Narządu Ruchu
prof. dr hab. n. med.	<b>Marek</b>	<b>Szymczak</b>	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
prof. dr hab. n. med.	<b>Anna</b>	<b>Tylki-Szymańska</b>	Poradnia Chorób Metabolicznych



## Profesorowie Instytutu

Stopień naukowy	Imię i nazwisko		Jednostka organizacyjna
prof. dr hab. n. med.	Katarzyna	Bieganowska	Pracownia Elektrofizjologii Klinicznej
dr hab. n. med.	Grażyna	Brzezińska-Rajszyś	Klinika Kardiologii
dr hab. n. med.	Justyna	Czech-Kowalska	Oddział Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka
dr hab. n. med.	Piotr	Czubkowski	Poradnia Chorób i Transplantacji Wątroby
dr hab. n. med.	Bożenna	Dembowska-Bagińska	Zastępca Dyrektora ds. Klinicznych
dr hab. n. med.	Dariusz	Gruszfeld	Oddział Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka
dr hab. n. med.	Andrzej	Kansy	Oddział Kardiochirurgii
dr hab. n. med.	Alina	Kępa	Pracownia Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej
dr hab. n. med.	Maria	Łastowska	Pracownia Onkopatologii i Biostruktury Medycznej
dr hab. n. med.	Małgorzata	Pac	Oddział Immunologii
dr hab. n. med.	Barbara	Piątosa	Pracownia Zgodności Tkankowej
dr hab. n. med.	Barbara	Pietrucha	Poradnia Immunologiczna
dr hab. n. med.	Paweł	Płodowski	Pracownia Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej
dr hab. n. biol.	Agnieszka	Różdżyńska-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
dr hab. n. med.	Lidia	Ziółkowska	Oddział Kardiologii



## Adiunkci

Stopień naukowy	Imię i nazwisko		Jednostka organizacyjna
dr n. weteryn.	Joanna	Bierła	Pracownia Immunologii
dr n. med.	Piotr	Buda	Oddział Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
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.	Paweł	Daszkiewicz	Oddział Neurochirurgii
dr n. med.	Maciej	Dądalski	Pracownia Diagnostyki Gastroenterologicznej
dr hab. n. med.	Hor	Ismail	Oddział Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
dr n. med.	Katarzyna	Iwanicka-Pronicka	Ośrodek Audiologii i Foniatrii
dr n. med.	Wojciech	Jańczyk	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
dr n. med.	Dorota	Jarzębicka	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
dr n. farm.	Maciej	Jaworski	Pracownia Densytometrii
dr n. med.	Agnieszka	Karkucińska-Więckowska	Pracownia Onkopatologii i Biostruktury Medycznej
dr n. med.	Beata	Kasztelewicz	Pracownia Biologii Molekularnej
dr n. med.	Tomasz	Kmieć	Oddział Neurologii i Epileptologii
dr n. med.	Monika	Kowalczyk-Domagąła	Pracownia Diagnostyki Nieinwazyjnej Układu Krążenia
dr n. med.	Zbigniew	Kułaga	Zakład Zdrowia Publicznego
dr n. med.	Małgorzata	Markiewicz-Kijewska	Oddział Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
dr n. med.	Marek	Migdał	Dyrektor IPCZD
dr n. med.	Elżbieta	Moszczyńska	Oddział Endokrynologii
dr n. med.	Łukasz	Obrycki	Oddział Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego
dr n. med.	Dorota	Piekutowska-Abramczuk	Pracownia Genetyki Molekularnej
dr n. med.	Katarzyna	Popińska	Oddział Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
dr n. techn.	Agnieszka	Sowińska	Pracownia Onkopatologii i Biostruktury Medycznej
dr n. biol.	Joanna	Trojaneek	Pracownia Diagnostyki Immunologicznej
dr n. farm.	Aldona	Wierzbicka-Rucińska	Pracownia Hormonów Steroidowych i Zaburzeń Metabolizmu
dr n. med.	Beata	Wolska-Kuśnierz	Poradnia Immunologiczna
dr n. med.	Anna	Wiernicka	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
dr n. med.	Marta	Wysocka-Mincewicz	Oddział Diabetologii
dr n. med.	Małgorzata	Żuk	Oddział Kardiologii



## Asystenci

Stopień naukowy	Imię i nazwisko		Jednostka organizacyjna
dr n. med.	Anna	Bogdańska	Pracownia Wad Metabolizmu
dr n. med.	Julita	Borkowska	Oddział Neurologii i Epileptologii
dr n. wych. fiz.	Krzysztof	Graff	Oddział Rehabilitacji Neurologicznej
	Olga	Gryniewicz- -Kwiatkowska	Oddział Onkologii
	Renata	Grzywa-Czuba	Pracownia Diagnostyki Immunologicznej
	Beata	Gurzkowska	Zakład Zdrowia Publicznego
dr n. med.	Edyta	Heropolitańska- -Pliszka	Poradnia Immunologiczna
	Kamil	Janowski	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
dr n. med.	Dominika	Jedlińska-Pijanowska	Oddział Neurologii i Epileptologii
dr n. med.	Maja	Klaudel-Dreszler	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
	Aneta	Kotowska	Zakład Zdrowia Publicznego
dr n. med.	Grzegorz	Kowalewski	Oddział Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów
	Marzena	Kucharczyk	Pracownia Cytogenetyki i Hodowli Tkanek
	Agnieszka	Lecka-Ambroziak	Oddział Endokrynologii
dr n. fizjoter.	Jolanta	Marucha	Oddział Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
	Małgorzata	Matuszczyk	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
	Anna	Migdał	Oddział Kardiologii
	Agnieszka	Ochocińska	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej
	Magdalena	Pelc	Pracownia Genetyki Molekularnej
dr n. med.	Marta	Perek-Polnik	Oddział Onkologii
dr n. med.	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. biol.	Katarzyna	Semczuk	Pracownia Diagnostyki Mikrobiologicznej
dr n. med.	Edyta	Szymańska	Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
dr n. med.	Sylwia	Szymańska	Pracownia Autopsji
dr n. med.	Anna	Świąder-Leśniak	Pracownia Antropologii
dr n. med.	Anna	Wakulińska	Oddział Onkologii
dr n. med.	Dorota	Wicher	Poradnia Genetyczna



## 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
	Marek	Wójcik	Pracownia Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej

## Pracownicy biblioteczni i informacji naukowej

Stopień naukowy	Imię i nazwisko		Jednostka organizacyjna
	Natalia	Baranowska	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Sylvia	Cichosz	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Iwona	Ćwiek	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Anna	Drewnowska	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Emilia	Floriańczyk	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Dariusz	Foryś	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Dorota	Gągała	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Paulina	Głowacka	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Magdalena	Góźdz	Zakład Zdrowia Publicznego
	Iwona	Grząbka	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Justyna	Jęda	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Dorota	Lemieszka	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Bożena	Łukomska - Tyll	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Elżbieta	Morawska	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Dominika	Ornat	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Mariusz	Piotrowicz	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Danuta	Piotrowska	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Agnieszka	Ruszczyńska	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Natalia	Szyperek	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Ewa	Świerkula	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Katarzyna	Tertelis	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
Dr n. o zdr.	Aleksander	Wiśniewski	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Ilona	Wojtarkowska	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Małgorzata	Wojtyło	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą
	Weronika	Woźnicka-Sulak	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą



## Działalność Komisji Bioetycznej przy Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w 2021 roku

Komisja Bioetyczna w poniższym składzie została powołana na trzyletnią kadencję przez Dyrektora Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” w dniu 2.03.2021 r. (Zarządzenie nr 8/21).

### Skład:

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

### Członkowie Komisji Bioetycznej:

- prof. dr hab. n. med. Wiesława Grajkowska
- prof. dr hab. n. hum. Paweł Łuków
- dr n. med. Jacek Rubik
- dr n. med. Ludmiła Bacewicz
- prof. dr hab. n. med. Katarzyna Kotulska-Jóźwiak
- ks. Paweł Smierzchalski – teolog, Duszpasterstwo Służby Zdrowia
- dr n. med. Małgorzata Łyszkowska
- mgr piel. Ewa Szkiela – pielęgniarka
- mgr farm. Bożena Tondys – farmaceuta

**Sekretarz Techniczny:** Anna Drewnowska

W związku ze złożoną przez mgr farm. Bożenę Tondys rezygnacją powołano do składu Komisji dr n. med. Annę Cieślik – farmaceutę (Zarządzenie nr 9/21 ) z dnia 1.04.2021 r.

W 2021 r. odbyło się 11 posiedzeń Komisji Bioetycznej. Wszystkie posiedzenia odbywały się w formie zdalnej.

Komisja opiniowała:

- 9 nowych pediatrycznych badań klinicznych,
- 1 projekt badawczy NCBiR,
- 2 badania międzynarodowe,
- 18 statutowych zadań badawczych,
- 33 granty wewnętrzne,
- 23 zadania młodego badacza,
- 15 grantów na grant,
- 4 doktoraty,
- 10 prac do publikacji,
- 15 badań w ramach działalności klinicznej.

Analizowano i oceniano istotne i mające wpływ na bezpieczeństwo uczestników badania klinicznego:

- zmiany w protokołach badań klinicznych lub dokumentacji dotyczącej badanego produktu leczniczego, będącej podstawą uzyskania pozwolenia na prowadzenie badania klinicznego;
- okresowe raporty bezpieczeństwa i sprawozdania z postępu badań;
- 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;

- raporty 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 w 2021 r.



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

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

Fundacja Towarzystwo Przyjaciół Centrum Zdrowia Dziecka działała w 2021 r. w składzie:

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

Dokonania Fundacji:

- Zakup aparatury, sprzętu i wyposażenia dla potrzeb Instytutu „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” za kwotę 739 115,56 zł, w tym:

Lp.	Nazwa zakupionego sprzętu, aparatury, wyposażenia	Wartość (zł)
1.	zakup polisomnografu dla Ośrodka Dzieci i Młodzieży	125 000,00
2.	wykonanie oraz montaż grafik w strefie wind w budynku E	118 514,64
3.	wymiana wykładziny w pomieszczeniach Działu Zarządzania Infrastrukturą	19 999,80
4.	zakup książek dla pacjentów IPCZD	11 157,74
5.	zakup lodówki i czajnika dla Kliniki Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	1 008,99
6.	zakup wyposażenie dla Ośrodka Dzieci i Młodzieży	4 732,82
7.	zakup dwóch walizek ratunkowych dla Oddziału Intensywnej Terapii	1 869,98
8.	zakup pokrowca na sprzęt do rehabilitacji w Klinice Rehabilitacji	400,00
9.	zakup i montaż laboratoryjnego systemu oczyszczania wody dla Pracowni Radioimmunologii	811,80
10.	zakup i montaż wykładziny dla Poradni Nefrologicznej	2 999,97
11.	zakup redestylarki do oczyszczania wody dla Zakładu Radioimmunologii, Biochemii i Medycyny Doświadczalnej	10 676,40
12.	zakup lodówki i krzesel biurowych dla Oddziału Onkologii	3 987,99
13.	zakup klimatyzatorów dla Oddziału Diennej Rehabilitacji	6 000,00
14.	zakup farb dla Bloku operacyjnego oraz Oddziału Intensywnej Terapii	5 990,10
16.	zakup materiałów do sprzętu medycznego dla Kliniki Neurochirurgii	20 495,16
17.	zakup drukarki laserowej dla Radioimmunologii, Biochemii i Medycyny Doświadczalnej	3 600,00
18.	defibrylator dla Bloku operacyjnego	2 900,00
19.	zakup narożnika do pokoju socjalnego w Klinice Kardiochirurgii	2 147,00
20.	laptop z oprogramowaniem Microsoft dla Kliniki Kardiologii	3 950,59
21.	zakup foteli dla Oddziału Pediatrycznego	1 480,00





22.	stół rehabilitacyjny dla Kliniki Neurologii i Epileptologii	2 346,08
23.	wyposażenie kuchni dla Działu Gastronomii	1 230,11
24.	zakup 2 karetek transportu medycznego dla Działu Logistyki	341 413,56
25.	remont oraz zakup farb dla Kliniki Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego oraz Oddziału Dializ	1 923,93
26.	montaż osłon na grzejniki w korytarzach IPCZD	4 570,00
27.	zamrażarka dla Pracowni Zgodności Tkankowej	19 188,00
28.	zakup mobilnego urządzenia chirurgicznego – fizjodispensera dla Poradni Chirurgii Stomatologicznej	14 915,91
29.	zakup taboretów dla Zakładu Diagnostyki Obrazowej	1 459,45
30.	zakup wytrząsarki dla Pracowni Zgodności Tkankowej	4 040,55

- Dofinansowanie wyjazdów lekarzy na konferencje i zjazdy naukowe – kwota: 11 739,18 zł.

**Łączna kwota zakupów oraz dofinansowania wyjazdów: 750 854,74 zł.**

Informacje na temat Fundacji można znaleźć na stronie: [www.fundacja-tpczd.waw.pl](http://www.fundacja-tpczd.waw.pl)

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



## Działalność Kapituły Medalu „Przyjaciół Centrum Zdrowia Dziecka” w 2021 r.

W dniu 16.10.2021 r. odbył się IV Koncert „Wielcy Artyści Małym Pacjentom” zorganizowany przez Panią Patrycję Piekutowską i Fundację Virtuosa. Dochód z koncertu został przeznaczony na generalny remont Izby Przyjęć. Podczas tego wydarzenia **Pani Patrycja Piekutowskiej** został wręczony Medal „Przyjaciół Centrum Zdrowia Dziecka” – w podziękowaniu za blisko trzyletnie zaangażowanie Artystki w proces rewitalizacji Instytutu, w tym remonty kilku poradni, utworzenie nowego Banku Krwi, budowę wind, dofinansowanie rozwoju Ośrodka Symulacji Kardiologii Interwencyjnej, przebudowę wejścia do Poradni Specjalistycznych. Dzięki wsparciu i zaangażowaniu Pani Patrycji Piekutowskiej nasz szpital staje się nowoczesnym i przyjaznym ośrodkiem dla pacjentów i ich opiekunów.

W dniu 23.11.2021 r. w Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” odbyło się uroczyste wręczenie Medalu „Przyjaciół Centrum Zdrowia Dziecka” **Pani Prezes Krystynie Aldridge-Holc** z Fundacji Polsat. Medal jest podziękowaniem za wieloletnią współpracę Pani Prezes z Instytutem w zakresie wsparcia modernizacji wielu oddziałów (Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka, Klinika Neurologii i Epileptologii, Ośrodek Chirurgii Małoinwazyjnej u Dzieci), a także nieocenioną pomoc dla naszych pacjentów i ich opiekunów. Dzięki zaangażowaniu Pani Prezes powstało Centrum Chorób Rzadkich im. Fundacji Polsat, które jest unikatowym ośrodkiem w Polsce.

Zgodnie z Regulaminem Kapituły przyznane mogą być następujące odznaczenia:

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



# Działalność lecznicza w 2021 roku

## Hospitalizacja w oddziałach

Hospitalizowani wg oddziałów NFZ jednokrotnie w okresie 01.01-31.12.2021 r.

Jednostka	Razem	01	02	03	04	05	06	07	08	09	10	11	12	13	14	15	16	Brak
Oddział Audiologii i Foniatrii	6801	8	15	140	7	52	8	6295	4	26	39	9	11	80	34	22	9	42
Oddział Chirurgii Ogólnej	2706	44	32	183	25	71	36	1670	13	112	116	26	69	83	77	87	39	23
Oddział Diabetologii	824	0	9	32	1	10	0	737	2	5	5	0	0	12	1	6	0	4
Oddział Dializ	23	0	0	0	0	0	0	21	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
Oddział Dzienny Chemioterapii	1487	22	43	68	17	75	7	676	4	77	71	53	77	85	91	99	17	5
Oddział Dzienny Psychiatrii Dziecięcej	3033	10	32	21	0	0	0	2907	0	0	1	0	0	0	0	0	49	13
Oddział Dzienny Rehabilitacji Narządu Ruchu	13390	8	15	167	0	31	0	12984	14	14	7	16	0	0	14	43	12	65
Oddział Dzienny Rehabilitacji Neurologicznej	11051	0	0	39	0	0	10	10844	0	0	18	5	1	16	21	0	0	97
Oddział Endokrynologii	930	15	20	39	3	29	9	661	9	20	16	18	5	29	17	29	2	9
Oddział Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	6315	138	100	375	53	184	150	3646	98	197	130	91	246	259	127	382	95	44
Oddział Immunologii	461	16	1	22	10	9	11	260	0	5	10	17	15	13	9	38	21	4
Oddział Intensywnej Terapii I	310	6	11	25	6	5	11	159	0	6	19	8	8	12	13	11	6	4
Oddział Intensywnej Terapii II	998	34	44	112	13	37	29	359	4	37	59	33	36	44	63	66	15	13
Oddział Kardiologii	1726	17	117	286	9	18	25	824	6	32	121	27	13	78	94	29	22	8
Oddział Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	1495	40	54	94	25	46	64	783	7	43	48	11	63	43	37	90	35	12
Oddział Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	1787	8	7	133	4	21	8	1305	10	59	33	8	15	76	31	26	8	35
Oddział Neurochirurgii	1354	54	41	106	28	48	36	460	0	89	90	58	36	54	100	136	9	9
Oddział Neurologii i Epileptologii	2377	128	54	150	32	77	115	1134	9	83	80	52	121	57	76	120	67	22
Oddział Okulistyki	1748	75	79	61	32	83	85	867	8	58	19	68	65	55	54	82	39	18
Oddział Onkologii	1789	39	48	60	44	74	45	833	12	58	79	61	65	87	83	159	25	17
Oddział Otolaryngologii	1333	2	6	56	3	7	6	1193	0	5	11	5	7	12	4	10	3	3



Oddział Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	2998	84	55	240	29	119	73	1690	33	73	97	93	146	50	51	102	37	26
Oddział Rehabilitacji Neurologicznej	386	14	8	35	1	8	6	233	2	6	10	4	6	11	12	24	3	3
Oddział Rehabilitacji Pediatrycznej	150	2	5	5	0	1	0	117	0	2	7	1	1	1	1	6	0	1
Oddział Transplantacji Narządów	283	27	21	3	8	17	26	60	3	13	4	13	21	6	10	29	14	8
Oddział Urologii Dziecięcej	1431	19	47	93	11	37	30	892	3	33	42	20	27	49	29	65	27	7



## Wskaźniki

ODDZIAŁ	Łóżka		LICZBA			WSKAŹNIKI			
	Średnia w roku	Stan na 31.12.2021r.	Hospitalizacji	Wypisanych	Osobodni	Wykorzystania łóżka		Przelotowości	Pobytu chorego
						w dniach	w %		w dniach
OGÓŁEM (oddziały łóżkowe)	596	596	38471	38288	138528	232,4	63,68	64,5	3,6
Audiologii- -Foniatрії	12	12	6625	6625	6902	575,2	157,15	552,1	1,0
Chirurgii Ogólnej	37	37	2819	2807	9130	246,8	67,42	76,2	3,3
Diabetologii	10	10	782	781	2839	283,9	77,78	78,2	3,6
Endokrynologii	10	10	884	884	2534	253,4	69,42	88,4	2,9
Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	44	44	5955	5946	13923	316,4	86,69	135,3	2,3
Immunologii	12	12	450	447	2502	208,5	57,12	37,5	5,6
Kardiochirurgii	24	24	561	558	3361	140,0	38,37	23,4	6,0
Kardiologii	48	48	1892	1882	10347	215,6	59,06	39,4	5,5
Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	36	36	1502	1493	7336	203,8	55,83	41,7	4,9
Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	57	57	1740	1704	14152	248,3	68,02	30,5	8,3
Neurochirurgii	25	25	1679	1664	5575	223,0	61,10	67,2	3,4
Neurologii i Epileptologii	25	25	2256	2252	5823	232,9	63,81	90,2	2,6
OIT1	12	12	338	334	1995	166,3	45,55	28,2	6,0
OIT2	12	12	1130	1125	3005	250,4	68,61	94,2	2,7
Okulistyki	14	14	1651	1649	4159	297,1	81,39	117,9	2,5
Onkologii	57	57	1794	1766	11778	206,6	56,61	31,5	6,7
Otolaryngologii	15	15	1261	1261	2268	151,2	41,42	84,1	1,8
Pediatrii, Żywności i Chorób Metabolicznych	50	50	2900	2882	12990	259,8	71,18	58,0	4,5
Rehabilitacji Neurologicznej	35	35	367	362	7804	223,0	61,09	10,5	21,6
Rehabilitacji Pediatricznej	11	11	141	137	2555	232,3	63,64	12,8	18,6



Transplantacji Narządów	20	20	339	333	2999	150,0	41,08	17,0	9,0
Urologii	18	18	1405	1396	4551	252,8	69,27	78,1	3,3
Wieloprofilowy Oddział Pediatriczny	12	12	0	0	0	0,0	0,00	0,0	0,0
<b>OGÓŁEM (oddziały dzienne)</b>	<b>13</b>	<b>28</b>	<b>28872</b>	<b>28872</b>	<b>0</b>	<b>0,0</b>	<b>0,0</b>	<b>0,0</b>	<b>0,0</b>
Dializ	7 stanowisk	7	22	22	0	0,0	0,0	0,0	0,0
Dzienny Chemioterapii	6 stanowisk	6	1455	1455	0	0,0	0,0	0,0	0,0
Dzienny Rehabilitacji Narządu Ruchu	0	0	13343	13343	0	0,0	0,0	0,0	0,0
Dzienny Rehabilitacji Neurologicznej	0	0	11032	11032	0	0,0	0,0	0,0	0,0
Dzienny Psychiatrii Dziecięcej	15 stanowisk	15	3020	3020	0	0,0	0,0	0,0	0,0
<b>OGÓŁEM SZPITAL</b>	<b>596</b>	<b>596</b>	<b>67343</b>	<b>67160</b>	<b>138528</b>	<b>232,4</b>	<b>63,68</b>	<b>64,5</b>	<b>3,6</b>

#### Liczba przeszczepów wykonanych w IPCZD w 2021 r.

Przeszczep wątroby (rodzinny)	18
Przeszczep wątroby (ze zwłok)	10
Przeszczep nerki (rodzinny)	8
Przeszczep nerki (ze zwłok)	33



## Poradnie Specjalistyczne

### Liczba porad w Poradniach Specjalistycznych IPCZD w 2021 r.

Nazwa poradni	I	II	III	IV	V	VI	VII	VIII	IX	X	XI	XII	Porady I–XII
Poradnia Alergologiczna	297	319	355	381	379	403	393	259	548	678	419	369	4 800
Poradnia Chirurgiczna	504	518	618	571	587	549	615	587	766	857	507	495	7 174
Poradnia Chirurgii Stomatologicznej dla Dzieci i Dorosłych	100	127	141	130	129	117	102	113	161	128	96	112	1 456
Poradnia Chorób i Transplantacji Wątroby	372	445	492	404	401	408	310	352	604	664	446	300	5 198
Poradnia Chorób Metabolicznych	343	302	302	260	351	255	192	257	367	448	264	213	3 554
Poradnia Chorób Płuc	205	206	260	246	212	259	201	145	295	379	215	216	2 839
Poradnia Dermatologiczna	82	131	214	208	178	175	133	84	251	288	188	121	2 053
Poradnia Diabetologiczna	443	458	594	579	510	579	530	435	742	900	588	614	6 972
Poradnia Endokrynologiczna	406	419	500	456	439	506	429	311	617	867	507	508	5 965
Poradnia Foniatrzycko - Audiologiczna	444	505	584	599	494	558	528	459	777	831	442	540	6 761
Poradnia Gastroenterologiczna	440	488	471	465	497	575	519	420	646	820	500	478	6 319
Poradnia Genetyczna	444	534	622	526	512	607	559	556	674	973	641	489	7 137
Poradnia Ginekologii Dziecięcej	259	288	331	304	326	333	264	262	365	519	314	265	3 830
Poradnia Immunologiczna	296	352	422	391	381	446	288	344	397	576	339	400	4 632
Poradnia Kardiologiczna	532	894	977	873	807	750	393	333	1035	1337	704	678	9 313
Poradnia Konsultacyjna	26	13	19	22	15	24	23	15	20	24	23	20	244
Poradnia Laryngologiczna	386	400	547	525	450	564	503	537	701	937	643	521	6 714
Poradnia Logopedyczna	584	837	948	812	779	835	704	696	1230	1559	831	681	10 496
Poradnia Nefrologii i Nadciśnienia Tętniczego	433	414	477	533	568	526	404	324	541	824	526	383	5 953
Poradnia Neurologiczna i Epileptologiczna	839	1 024	1 092	848	932	1 084	983	572	1272	1581	1 044	821	12 092
Poradnia Okulistyczna	583	658	909	809	846	959	787	820	1140	1441	902	844	10 698
Poradnia Onkologiczna Dzieci i Młodzieży	492	504	557	511	531	556	506	527	716	880	572	508	6 860
Poradnia Psychiatryczna dla Dzieci i Młodzieży	320	359	458	428	365	388	195	323	428	560	407	354	4 585
Poradnia Psychologiczna	369	432	465	378	303	353	272	322	432	481	230	248	4 285
Poradnia Rehabilitacji Pediatricznej	167	254	289	184	288	280	293	132	359	393	199	119	2 957
Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci	309	328	356	420	459	400	439	391	498	532	296	279	4 707
Poradnia Transplantacji Nerek	147	154	169	137	134	117	131	149	172	223	154	137	1 824
Poradnia Urologiczna	433	546	611	505	565	596	404	479	888	1018	653	589	7 287
Poradnia Żywienia	648	674	689	651	679	702	667	685	714	1230	660	155	8 154
Poradnia Pediatriczna	2	8	38	37	29	26	39	19	34	43	10	22	307
Poradnia Anestezjologiczna	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Poradnia Leczenia Bólu	25	22	29	12	27	30	14	18	40	58	28	29	332
<b>SUMA</b>	<b>10930</b>	<b>12613</b>	<b>14536</b>	<b>13205</b>	<b>13173</b>	<b>13960</b>	<b>11820</b>	<b>10926</b>	<b>17430</b>	<b>22049</b>	<b>13348</b>	<b>11508</b>	<b>165498</b>



## Działalność naukowa

### Projekty realizowane w 2021 roku

W 2021 r. realizowano 28 grantów finansowanych ze środków zewnętrznych. Z wykorzystaniem źródeł krajowych (NCN, NCBiR, MZ i ABM) Instytut realizował 18 grantów, w tym: w 4 grantach zakończono prace badawcze, w 7 grantach kontynuowano prace badawcze, a w 5 rozpoczęto prace badawcze.

Zakończono realizację zadań w 2 projektach w ramach programów międzynarodowych – projekty ONW (Trzeci Program Zdrowia Unii Europejskiej na lata 2014-2020) i RareScreen (Program Współpracy Interreg V A Meklemburgia-Pomorze Przednie/Brandenburgia/Polska). Prace kontynuowane były w 4 projektach realizowanych w ramach programów międzynarodowych, w których IPCZD jest partnerem, tj. projekcie c4c (Program Horyzont2020), EJP RD (Program Horyzont2020), MERITA (Trzeci Program Zdrowia Unii Europejskiej na lata 2014-2020) i PETER (Trzeci Program Zdrowia Unii Europejskiej na lata 2014-2020) oraz w 1 projekcie finansowanym ze źródła Sponsora zagranicznego Dairy Goat Co-operative (NZ) Ltd. o akronimie GIraFFE.

Instytut otrzymuje również środki na realizację grantów od fundacji. W 2021 r. rozpoczęto realizację grantu pt. „Doświadczenia pacjenta pediatrycznego na ścieżce diagnostycznej”, finansowanego przez Siemens Healthcare Sp. z o.o. Zakończono realizację grantu pt. „Rola hormonów osi mózgowo-jelitowej w rozwoju neofobii pokarmowej u dzieci z genetycznie uwarunkowaną nadwrażliwością na smak gorzki”, finansowanego przez Fundację Nutricia.

Kontynuowano współpracę z Warszawskim Uniwersytemem Medycznym przy realizacji projektów LyMiT Dis pt. „Celowana terapia naczyń chłonnych i mikrowieńcowych w zespole metabolicznym z niewydolnością miokardium oraz zachowaną frakcją wyrzutową serca (HFpEF) (=heart failure with preserved ejection fraction)”.

W dniu 14.05.2021 r. pomiędzy Ministerstwem Funduszy i Polityki Regionalnej a Uniwersytem Kardynała Stefana Wyszyńskiego została podpisana umowa na realizację projektu pt. „Środowiskowe Centrum Zdrowia Psychicznego dla dzieci i młodzieży: systemowe wsparcie dla mieszkańców m.st. Warszawa w Dzielnicy Bemowo, Wawer i Żoliborz”. IPCZD jako partner otrzyma 6 014 972,92 zł na realizację projektu. Otrzymane środki zostaną przeznaczone m.in. na utworzenie Środowiskowego Centrum Zdrowia Psychicznego na terenie szpitala.

W 2021 r. prowadzono 14 „grantów na grant”, 33 granty wewnętrzne, 17 statutowych zadań badawczych oraz 23 zadania służące rozwojowi młodych badaczy, finansowane z dotacji podmiotowej przyznanej przez Ministra Edukacji i Nauki na utrzymanie potencjału badawczego, wyłaniane w wewnętrznym trybie konkursowym.





## Granty NCN, NCBR i ABM

Zakończone w 2021 r.

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu (poniesione koszty)	Jednostka organizacyjna
<b>Maria Łastowska</b>	UMO-2016/21/B/NZ2/01785	Zaprojektowanie i ocena wielogenowej sygnatury transkrypcyjnej dla celów diagnostyki molekularnej guzów mózgu u dzieci	2017-04-06	2021-04-05	1 183 900,00	Zakład Patomorfologii
<b>Marzena Kucharczyk</b>	UMO-2016/21/B/NZ5/02541	Mapowanie punktów złamań u objawowych nosicieli zrównoważonych translokacji chromosomowych de novo w celu identyfikacji nowych loci powiązanych z zaburzeniami rozwoju	2017-04-25	2021-04-24	511 615,00	Zakład Genetyki Medycznej
<b>Marcin Roszkowski</b>	STRATEGME D1/235773/19/NCBR/2016	Wykorzystanie potencjału regeneracyjnego mezenchymalnych komórek macierzystych	2016-01-01	2021-06-30	1 867 500,00	Klinika Neurochirurgii



Kontynuowane w 2021 r.

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu (koszty kwalifikowalne w PLN)	Jednostka organizacyjna
Katarzyna Kotulska-Jóźwiak	Strategmed 3/306306/4 /NCBR/2017	Zastosowanie nowych metod rozpoznawania i leczenia padaczki oraz zaburzeń neurorozwojowych u dzieci w oparciu o model kliniczny i komórkowy padaczki zależnej od szlaku Mtor.	2017-04-01	2022-03-31	1 655 270,00	Klinika Neurologii i Epileptologii
Piotr Socha	UMO-2018/31/B/NZ5/02735	Odpowiedź immunologiczna a skład mikrobioty jelitowej u dzieci z niealkoholową chorobą stłuszczeniową wątroby i nadciśnieniem tętniczym pierwotnym	2019-06-21	2022-06-20	416 920,00	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
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	1 186 965,00	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
Dorota Gągała	2020/ABM/03/00013-00	Centrum Wsparcia Pediatrycznych Badań Klinicznych	2021-01-01	2025-12-31	9 493 704,64	Dział Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą



## Projekty finansowane przez Agencję Badań Medycznych realizowane w 2021 r.

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Akronim	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu (koszty kwalifikowalne w PLN)	Jednostka organizacyjna
Katarzyna Kotulska-Jóźwiak	2019/AB M/01/00 034-00	Randomizowane, podwójnie zaślepione badanie kliniczne oceniające bezpieczeństwo i skuteczność rapamycyny w porównaniu do wigabatryny w leczeniu profilaktycznym niemowląt ze stwardnieniem guzowatym	ViRAP	2020-04-01	2026-03-30	23 119 125,00	Klinika Neurologii i Epileptologii
Marta Wysocka-Mincewicz	2019/AB M/01/00 054-00	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/AB M/01/00 047-00	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/AB M/01/00 040-00	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/AB M/01/00 054-00	Wieloośrodkowe, randomizowane, podwójnie zaślepione, 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/AB M/01/00 027	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



<p><b>Patryk Lipiński</b></p>	<p><b>2021/AB M/02/00 014-00</b></p>	<p>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&gt;C (p.Leu483Pro) w genie GBA oraz z postaciami GD związanymi z nosicielstwem innych wariantów GBA, na podstawie obrazu klinicznego i analiz multiomicznych- AxGD</p>	<p>AxGD</p>	<p>2021-09-01</p>	<p>2023-06-30</p>	<p>3 329 089,50</p>	<p>Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych</p>
-------------------------------	--	--	-------------	-------------------	-------------------	---------------------	--

Sprawozdania z realizacji grantów NCN, NCBR i ABM w 2021 roku w załączniku nr 1.



## Granty sponsorowane przez Fundacje, inne podmioty

Kierownik grantu	Nr umowy/ sponsor badania	Tytuł grantu	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu w PLN*	Jednostka organizacyjna
<b>Anna Wiernicka</b>	RG3/2017 (Fundacja Nutricia)	Rola hormonów osi mózgowo-jelitowej w rozwoju neofobii pokarmowej u dzieci z genetycznie uwarunkowaną nadwrażliwością na smak gorzki	2018-06-01	2021-05-31	247 546,00	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
<b>Elżbieta Jurkiewicz</b>	Siemens Healthcare Sp. z o.o.	Doświadczenia pacjenta pediatrycznego na ścieżce diagnostycznej	2021-03-31	2022-06-30	205 410,00	Zakład Diagnostyki Obrazowej

\* 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
<b>Marek Migdał</b>	777389	conect4children (Collaborative Network for European Clinical Trials For Children)	c4c	2018-05-01	2024-04-30	2 775 703,00	Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii
<b>Krystyna Chrzanowska</b>	825575	Europejski wspólny program dotyczący chorób rzadkich	EJP RD	2019-01-01	2023-12-31	534 598,00	Zakład Genetyki Medycznej

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



### Trzeci Program Zdrowia Unii Europejskiej na lata 2014-2020

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

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

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

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

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

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



## Współpraca IPCZD w badaniach prowadzonych przez ośrodki zagraniczne i krajowe

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Akronim	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Jednostka organizacyjna
Elżbieta Czarnowska	ERA-CVD/LYMIT-DIS/1/2017	Celowana terapia naczyń Chłonnych i mikrowieńcowych w zespole metabolicznym z niewydolnością miokardium oraz zachowaną frakcją wyrzutową serca(HFpEF)	LyMiT Dis	2017-07-01	2021-03-31	Zakład Patologii



## Projekty szkoleniowe, 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
<b>Grażyna Brzezińska-Rajszyś</b>	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
<b>Piotr Kaliciński</b>	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
<b>Marta Bąkowska</b>	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

Sprawozdania z realizacji grantów międzynarodowych w 2021 roku przedstawione są w załączniku nr 2.





## Statutowe zadania badawcze

Numer zadania	Kierownik projektu	Jednostka organizacyjna	Termin rozpoczęcia	Termin zakończenia	Tytuł statutowego zadania
240/16	Maciej Jaworski	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2016-08-16	2022-12-31	Ocena powtarzalności pomiarów gęstości kości i składu tkanek miękkich metodą obwodowej tomografii komputerowej oraz sprawności fizycznej i koordynacji ruchowej metodą mechanograficzną u dzieci 5-18 lat.
251/17	Piotr Czubkowski	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2017-08-07	2021-08-06	Ocena czynników ryzyka miażdżycy u dzieci z nieswoistymi zapaleniami jelit.
255/17	Małgorzata Żuk	Klinika Kardiologii	2017-08-07	2021-03-06	Zastosowanie metod diagnostyki nieinwazyjnej we wczesnym rozpoznaniu choroby wątroby związanej z operacją Fontana (FALD, Fontan-associated liver disease) u pacjentów z czynnościowo pojedynczą komorą.
256/18	Joanna Bierła	Zakład Patomorfologii	2018-06-15	2021-09-30	Znaczenie FABP1 i LSDP5 – białek biorących udział w transporcie i metabolizmie tłuszczów – w ocenie stopnia stłuszczenia/zwłóknienia wątroby u pacjentów z chorobą Wilsona.
257/18	Mieczysław Szalecki	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	2018-06-15	2021-12-31	Ocena endokrynologiczna dzieci z zespołem Shwachmana – Diamonda.
258/18	Joanna Ratyńska	Ośrodek Audiologii i Foniatrii	2018-06-15	2022-09-30	Zastosowanie Metody Tomatisa u dzieci z centralnymi zaburzeniami słuchu.
259/18	Ewa Konopka	Zakład Patomorfologii	2018-06-15	2021-07-14	Monitorowanie diety bezglutenowej u dzieci z celiakią – ocena przydatności nowych bezinwazyjnych testów badających peptydy glutenu w moczu.
260/18	Barbara Pietrucha	Zespół Poradni Specjalistycznych	2018-06-15	2021-06-14	Ocena stopnia nasilenia zmian płucnych u chorych z zespołem ataksja-teleangiektazja (A-T) przy zastosowaniu wysokorozdzielczego rezonansu magnetycznego i czułych biomarkerów procesu zapalnego, w okresie poprzedzającym progresję choroby w kierunku zagrażającej życiu niewydolności oddechowej.



261/18	<b>Violetta Wojno</b>	Poradnia Gastroenterologiczna	2018-06-15	2022-06-14	Metoda endoskopowa jako wspomaganie kompleksowego leczenia otyłości olbrzymiej u nastolatków.
263/19	<b>Dorota Wesół-Kucharska</b>	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	2019-09-12	2022-09-11	Czynnik wzrostu fibroblastów-21 jako marker skuteczności leczenia dietą ketogenną w chorobach mitochondrialnych.
264/19	<b>Julita Latka-Grot</b>	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	2019-09-02	2022-09-01	Optymalizacja długości antybiotykoterapii w oparciu o pomiary prokalcytoniny u noworodków z sepsą o późnym początku – badanie z randomizacją.
265/19	<b>Maja Klaudel-Dreszler</b>	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2019-09-12	2022-09-11	Ocena skuteczności i bezpieczeństwa szczepień przeciwko wirusowemu zapaleniu wątroby typu B, błonicy i tężcowi u dzieci po przeszczepieniu wątroby.
266/19	<b>Radosław Jaworski (do 31.08.2020 r.) Andrzej Kansy (od 01.09.2020 r.)</b>	Klinika Kardiologii	2019-09-12	2021-12-31	Długa pentraksyna (PTX3) u dzieci z wrodzonymi wadami serca po zabiegach kardiologicznych w krążeniu pozaustrojowym - udział w zespole uogólnionej odpowiedzi zapalnej (SIRS) oraz jej potencjał diagnostyczny i terapeutyczny.
268/20	<b>Katarzyna Iwanicka-Pronicka</b>	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	<b>Elżbieta Moszczyńska</b>	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	2020-09-16	2022-09-15	Czynniki prognostyczne całościowego stanu zdrowia psychospołecznego u pacjentów w wieku rozwojowym po zakończonym leczeniu czaszkogardlaka.
270/20	<b>Dorota Bulsiewicz</b>	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	2020-09-22	2023-09-21	Wlew z heparyny dla przedłużenia użyteczności cewników centralnych u noworodków - badanie randomizowane z grupą kontrolną.
271/20	<b>Edyta Czekuć-Kryśkiewicz</b>	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2020-09-25	2022-09-24	Wprowadzenie nowej metody diagnostycznej - oznaczenie metoksykatecholamin (metanefryny, normetanefryny oraz 3-metoksytyraminy) w dobowej zbiórce moczu oraz krwi metodą LC-MS/MS.



## Granty wewnętrzne

Numer grantu wewnętrznego	Kierownik projektu	Jednostka organizacyjna	Termin rozpoczęcia	Termin zakończenia	Tytuł projektu
S128/2013	<b>Alicja Korpysz</b>	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	2016-01-01	2021-12-31	Zmiany parametrów metabolizmu kostnego oraz statusu kostno-mięśniowego u dzieci z hipotrofią wewnątrzmaciczną, przed i w trakcie zastosowania hormonu wzrostu-ocena wartości predykcyjnych wczesnych badań biochemicznych
S149/2016	<b>Małgorzata Krajewska-Walasek</b>	Zakład Genetyki Medycznej	2016-08-16	2022-09-30	Zespół Kabuki: analiza fenotypu i genotypu z wykorzystaniem nowych technologii molekularnych i bioinformatycznych
S156/2017	<b>Bożena Cukrowska</b>	Zakład Patologii	2017-09-20	2021-12-31	Ocena profilu metabolicznego mikrobioty jelitowej w kale dzieci z aktywną celiakią i na diecie bezglutenowej w porównaniu do członków rodziny z niskim i wysokim ryzykiem genetycznym rozwoju choroby trzewnej
S157/2017	<b>Bożenna Dembowska-Bagińska</b>	Klinika Onkologii	2017-09-20	2022-09-15	Ocena markerów molekularnych na poziomie zmian nukleotydowych oraz aberracji chromosomowych w chłoniakach limfoblastycznych u dzieci. Badania wstępne
S160/2017	<b>Elżbieta Jurkiewicz</b>	Zakład Diagnostyki Obrazowej	2017-09-20	2023-06-30	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	<b>Teresa Joanna Stradomska</b>	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2017-09-20	2022-07-19	Badanie poziomu kwasu fitanowego w surowicy jako metoda różnicowania w chorobach peroksysomalnych. Opracowanie wartości referencyjnych



S162/2018	<b>Mieczysław Litwin</b>	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	2018-06-15	2022-12-31	Ustalenie podłoża molekularnego niesyndromicznych postaci zespołu aorty brzusznej z zastosowaniem sekwencjonowania całego eksomu
S163/2018	<b>Bożena Cukrowska</b>	Zakład Patologii	2018-06-15	2021-09-30	Diagnostyka molekularna w alergii pokarmowej – ocena profilu uczulenia u dzieci przy użyciu nowoczesnej technologii nanomacierzy ALEX
S165/2018	<b>Mieczysław Litwin</b>	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	2018-06-15	2021-11-15	Opracowanie norm długości nerek u zdrowych dzieci i młodzieży
S166/2018	<b>Jarosław Kierkuś</b>	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2018-06-15	2022-06-30	Ocena wpływu indywidualnie dobranej diety eliminacyjnej specyficznej dla NZJ na przepuszczalność bariery jelitowej oraz aktywność choroby u dzieci z zaostrzeniem choroby Crohna i wrzodziejącego zapalenia jelita grubego
S167/2018	<b>Katarzyna Dzierżanowska-Fangrat</b>	Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	2018-06-15	2022-06-14	Wielkoskalowe profilowanie ekspresji miRNA komórkowego i wirusa Epsteina-Barr u pacjentów pediatrycznych po transplantacji wątroby z przewlekłą wysoką wiramię
S168/2018	<b>Katarzyna Kotulska-Jóźwiak</b>	Klinika Neurologii i Epileptologii	2018-06-15	2023-03-14	Badanie wybranych wskaźników odpowiedzi zapalnej w poszukiwaniu mechanizmów działania przeciwpadaczkowego inhibitorów szlaku mTOR u dzieci ze stwardnieniem guzowatym - badanie pilotażowe
S169/2018	<b>Dariusz Gruszfeld</b>	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	2018-06-15	2022-03-14	Wrodzone choroby metaboliczne jako przyczyna wczesnej śmiertelności u noworodków i niemowląt – ocena epidemiologiczna z wykorzystaniem spójnego algorytmu diagnostycznego



S170/2018	<b>Elżbieta Jurkiewicz</b>	Zakład Diagnostyki Obrazowej	2018-06-15	2022-06-30	Walidacja urografii dynamicznej rezonansu magnetycznego jako metody służącej ocenie czynności nerek u pacjentów pediatrycznych
S171/2018	<b>Janusz B. Książyk</b>	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	2018-06-15	2022-10-14	Wpływ diety bogatobiałkowej z ograniczeniem węglowodanów złożonych na stan odżywienia i wyniki badań laboratoryjnych w chorobach spichrzania glikogenu
S172/2018	<b>Jacek Michałkiewicz</b>	Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	2018-06-15	2022-06-14	Wpływ krótko-łańcuchowych kwasów tłuszczowych (SCFAs) na wybrane parametry odpornościowe u dzieci z NAFLD
S174/2018	<b>Janusz B. Książyk</b>	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	<b>Barbara Piątosa</b>	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
S176/2018	<b>Lidia Ziółkowska</b>	Klinika Kardiologii	2018-06-15	2021-12-31	Analiza profilu klinicznego i molekularnego kardiomiopatii przerostowej u dzieci
S177/2018	<b>Lidia Ziółkowska</b>	Klinika Kardiologii	2018-06-15	2022-06-30	Analiza kliniczna i molekularna kardiomiopatii pod postacią niescalenia mięśnia lewej komory serca u dzieci
S178/2018	<b>Piotr Socha</b>	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2018-06-15	2022-06-14	Analiza profili metabolomicznych u dzieci chorych na niealkoholowe stłuszczenie wątroby z wykorzystaniem chromatografii cieczowej sprzężonej ze spektrometrią mas typu kwadrupol z detekcją czasu przelotu (LC-MS/QTOF)



S179/2018	<b>Hor Ismail</b>	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	2018-06-15	2022-09-14	Analiza wyników przeszczepienia nerek u pacjentów pediatrycznych ze schyłkową niewydolnością nerek i dysfunkcją dolnych dróg moczowych
S180/2019	<b>Krystyna Chrzanowska</b>	Zakład Genetyki Medycznej	2019-09-02	2022-09-01	Ustalenie etiopatogenezy oraz ocena spektrum objawów klinicznych u pacjentów z podejrzeniem zespołu Silvera i Russella bez typowych zmian (epi)genetycznych
S181/2019	<b>Krystyna Chrzanowska</b>	Zakład Genetyki Medycznej	2019-09-02	2022-09-01	Zastosowanie mikromacierzy SNP w diagnostyce chorób dziedzicznych autosomalnie recesywnie na przykładzie wielotorbielowatości nerek
S182/2019	<b>Agnieszka Madej-Pilarczyk</b>	Poradnia Genetyczna	2019-09-02	2022-09-01	Analiza zmienności genotypowo-fenotypowych wybranych kolagenopatii z wykorzystaniem wielkoskalowych technik molekularnych
S183/2019	<b>Marek Szymczak</b>	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	2019-09-02	2022-09-01	Analiza czynności nerek we wczesnym okresie okołoperacyjnym u dzieci po transplantacji wątroby – badanie prospektywne
S184/2019	<b>Andrzej Kansy</b>	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	<b>Elżbieta Jurkiewicz</b>	Zakład Diagnostyki Obrazowej	2019-12-16	2022-12-15	Walidacja ultrasonografii wzmocnionej kontrastem jako metody służącej ocenie unaczynienia i mikroperfuzji narządów miękkich, a także zmian ogniskowych u pacjentów pediatrycznych
S186/2020	<b>Bożena Cukrowska</b>	Zakład Patologii	2020-09-09	2022-09-08	Mitochondrialny DNA w chorobach autoimmunizacyjnych wieku dziecięcego - badanie wariantów genetycznych w cukrzycy typu 1 i celiakii



S187/2020	<b>Bożenna Dembowska-Bagińska</b>	Klinika Onkologii	2020-09-08	2023-09-08	Znaczenie somatycznych i germinalnych markerów molekularnych w diagnostyce klinicznej hepatoblastoma
S188/2020	<b>Małgorzata Pac</b>	Klinika Immunologii	2020-09-16	2023-09-15	Ocena korelacji aktywności wybranych składowych układu dopełniacza z fenotypem klinicznym i genetycznym u dzieci z wrodzonymi niedoborami układu dopełniacza
S189/2020	<b>Piotr Czubkowski</b>	Poradnia Chorób i Transplantacji Wątroby	2020-09-16	2022-09-15	Ocena statusu serologicznego COVID-19 oraz wpływu pandemii na jakość życia i opiekę medyczną u dzieci i młodzieży po transplantacji wątroby
S190/2020	<b>Anna Tylki-Szymańska</b>	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	2020-09-18	2022-02-17	Analiza kliniczna, biochemiczna i molekularna wrodzonych i wtórnych zaburzeń glikozylacji

Sprawozdania z realizacji ukończonych grantów wewnętrznych oraz statutowych zadań badawczych w 2021 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
M20/16	Mieczysław Litwin	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	Renata Grzywa-Czuba	2016-08-16	2021-08-15	Profil ekspresji insulinopodobnego czynnika wzrostu-1 (IGF-1), receptora IGF-1 (IGF-1R) oraz receptorów naturalnego układu odporności (NOD1 i NOD2) w leukocytach krwi obwodowej u dzieci z nadciśnieniem tętniczym pierwotnym (ntp)
M22/17	Piotr Socha	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Sebastian Więckowski	2017-08-07	2021-03-31	Nieinwazyjna ocena stłuszczenia i włóknienia wątroby u otyłych pacjentów wykorzystująca pomiary elastograficzne i czynniki genetyczne
M23/17	Małgorzata Krajewska-Walasek	Zakład Genetyki Medycznej	Marlena Młynek	2017-08-07	2021-08-06	Ocena wykorzystania techniki array CGH w diagnostyce prenatalnej płodów z nieprawidłowym wynikiem badania USG oraz prawidłowym kariotypem
M24/17	Mieczysław Litwin	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	Ewa Kowalska	2017-08-07	2022-08-06	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	2022-07-31	Zespół Alporta: określenie profilu molekularnego, ustalenie korelacji genotyp-fenotyp, nowy model diagnostyki i weryfikacja obowiązujących standardów postępowania
M30/18	Mieczysław Litwin	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	Łukasz Obrycki	2018-07-24	2021-10-31	Analiza rytmów ciśnienia tętniczego u dzieci i młodzieży z nadciśnieniem tętniczym pierwotnym
M31/18	Katarzyna Bieganowska	Klinika Kardiologii	Magdalena Pelc	2018-07-24	2022-07-31	Analiza profilu klinicznego i molekularnego u pacjentów pediatrycznych z polimorficzną arytmia komorową
M33/18	Dariusz Gruszfeld	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	Eliza Sarkaria	2018-07-24	2021-02-22	Przydatność monitora NIPE w ocenie bólu pooperacyjnego oraz ostrego u noworodków





<b>M35/18</b>	<b>Mieczysław Szalecki</b>	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	<b>Jolanta Świdarska</b>	2018-10-26	2021-12-31	Ocena częstości występowania stłuszczenia i włóknienia wątroby u pacjentów z cukrzycą typu 1 oraz wpływ czynników genetycznych
<b>M36/18</b>	<b>Wiesława Grajkowska</b>	Zakład Patologii	<b>Sylvia Szymańska</b>	2018-10-26	2022-06-30	Ekspresja tkankowa liganda dla receptora programowanej śmierci 1 (PDL-1) w biopsjach endomiokardialnych pacjentów po przeszczepieniu serca – związek z odrzucaniem allograftu
<b>M37/19</b>	<b>Irena Jankowska</b>	Poradnia Chorób i Transplantacji Wątroby	<b>Patryk Lipiński</b>	2019-09-02	2022-09-01	Zastosowanie sekwencjonowania całoksomowego w diagnostyce rzadkich chorób cholestatycznych wątroby
<b>M38/19</b>	<b>Joanna Pawłowska</b>	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	<b>Dominika Kaps- -Kopiec</b>	2019-09-02	2023-03-01	Ocena czynników wpływających na wyniki leczenia pacjentów z autoimmunizacyjnym zapaleniem wątroby
<b>M39/19</b>	<b>Krystyna Chrzanowska</b>	Zakład Genetyki Medycznej	<b>Beata Chałupczyńska</b>	2019-09-02	2022-09-01	Analiza podłoża molekularnego, ustalenie korelacji genotyp-fenotyp i weryfikacja modelu diagnostyki genetycznej w zespołach padaczkowych
<b>M40/19</b>	<b>Krystyna Chrzanowska</b>	Zakład Genetyki Medycznej	<b>Małgorzata Danowska</b>	2019-09-02	2022-09-01	Badanie profilu molekularnego genu CYP1B1 w populacji polskich pacjentów z jaskrą pierwotną wrodzoną
<b>M41/19</b>	<b>Bożena Cukrowska</b>	Zakład Patologii	<b>Agnieszka Ochocińska</b>	2019-09-02	2022-09-01	Znaczenie wybranych peptydów i białek biologicznie czynnych w przebiegu cukrzycy typu 1 u dzieci: wpływ przestrzegania i nieprzestrzegania ścisłej kontroli glikemii
<b>M42/19</b>	<b>Ryszard Grenda</b>	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	<b>Łukasz Obrycki</b>	2019-09-02	2022-09-01	Ocena użyteczności całodobowego pomiaru ciśnienia centralnego u dzieci i młodzieży z nadciśnieniem tętniczym pierwotnym
<b>M43/19</b>	<b>Jarosław Kierkuś</b>	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	<b>Edyta Szymańska</b>	2019-09-02	2022-09-01	Stężenie zonuliny we krwi i w kale jako nieinwazyjny biomarker przepuszczalności jelit u pacjentów z nieswoistymi chorobami jelit: korelacja z lokalizacją i ciężkością choroby, porównanie z kalprotektyną w kale



<b>M44/19</b>	<b>Justyna Czech-Kowalska</b>	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	<b>Aleksandra Pietrzyk</b>	2019-09-09	2022-09-08	Wykorzystanie oznaczeń stężenia neopteryny oraz metabolitów tryptofanu w diagnostyce cytomegalii i toksoplazmy w okresie noworodkowym
<b>M45/19</b>	<b>Katarzyna Kotulska-Jóźwiak</b>	Klinika Neurologii i Epileptologii	<b>Iwona Puzio-Bochen</b>	2019-09-12	2022-06-01	Wpływ opóźnienia rozpoczęcia terapii immunomodulującej lekami I linii na jej skuteczność – badanie w grupie pacjentów z SM o wczesnym początku
<b>M46/19</b>	<b>Piotr Socha</b>	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	<b>Katarzyna Wołochowska</b>	2019-11-15	2022-11-14	Zaburzenia połykania u pacjentów z SMA
<b>M47/20</b>	<b>Joanna Pawłowska</b>	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	<b>Marta Lipiec</b>	2020-09-09	2022-09-08	Czy niskie stężenie ceruloplazminy u pacjentów z potwierdzonym molekularnie zespołem Gilberta ma związek z układem heterozygotycznym choroby Wilsona lub rzadkimi mutacjami genów związanych z gospodarką miedzią?
<b>M48/20</b>	<b>Agnieszka Madej-Pilarczyk</b>	Zakład Genetyki Medycznej	<b>Marzena Kucharczyk</b>	2020-09-09	2023-09-08	Analiza profilu klinicznego i molekularnego w grupie pacjentów pediatrycznych z albinizmem
<b>M49/20</b>	<b>Justyna Czech-Kowalska</b>	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	<b>Katarzyna Chada-Borowiecka</b>	2020-09-23	2023-09-22	Ocena zasobów ustrojowych witamin rozpuszczalnych w tłuszczach u noworodków i niemowląt z cholestazą



## Projekty wewnętrzne – „grant na grant”

Numer projektu	Kierownik projektu	Jednostka organizacyjna	Termin rozpoczęcia	Termin zakończenia	Tytuł projektu
G-G1/2019	Joanna Bierła	Zakład Patologii	2019-09-02	2022-05-01	Zaburzenia mitofagii hepatocytów w patogenezie choroby Wilsona: poszukiwanie nowych biomarkerów do stratyfikacji pacjentów
G-G2/2019	Teresa Joanna Stradomska	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2019-09-02	2022-04-30	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	2023-02-28	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	2022-06-30	Przygotowanie wniosku grantowego dla projektu: Porównanie rapamycyny i wigabatryny w prewencji padaczki u niemowląt ze stwardnieniem guzowatym
G-G5/2019	Grzegorz Oracz	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	2019-09-12	2022-12-31	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	2022-09-30	Analiza wybranych parametrów przepuszczalności bariery jelitowej u dzieci z niealkoholową chorobą tłuszczowatą wątroby (NAFLD) – interwencyjne badanie otwarte
G-G7/2020	Joanna Trubicka	Zakład Patologii	2020-09-09	2022-09-08	Fuzje genów z rodziny NTRK i ich znaczenie w patogenezie i leczeniu złośliwych nowotworów mózgu u dzieci
G-G8/2020	Wiesława Grajkowska	Zakład Patologii	2020-09-09	2022-09-08	Wyściółczaki u dzieci – próba wyodrębnienia markerów prognostycznych i predykcyjnych
G-G9/2020	Agnieszka Różdżyńska-Świątkowska	Pracownia Antropologii	2020-09-09	2022-09-08	Opracowanie norm dla szerokości szpary powiekowej jako cechy niezbędnej w diagnostyce Płodowego Zespołu Alkoholowego (FAS) - badanie pilotażowe



<b>G-G10/2020</b>	<b>Joanna Trojane</b>	Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	2020-09-09	2022-09-08	Opracowanie metody oznaczania ekspresji metaloproteinaz i ich endogennych inhibitorów w leukocytach i osoczu u dzieci z pierwotnym nadciśnieniem tętniczym (NTP), niealkoholowym stłuszczeniem wątroby (NAFLD) oraz otyłości prostej
<b>G-G11/2020</b>	<b>Aldona Wierzbicka-Rucińska</b>	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2020-09-09	2022-09-08	Znaczenie wybranych mikro-RNA dla oceny uszkodzenia wątroby w wybranych chorobach wątroby
<b>G-G12/2021</b>	<b>Dariusz Gruszfeld</b>	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
<b>G-G13/2021</b>	<b>Mieczysław Litwin</b>	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
<b>G-G14/2021</b>	<b>Teresa Joanna Stradomska</b>	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2021-08-26	2023-08-25	Różnicowanie diagnostyczne w chorobach peroksysomalnych – poszukiwanie nowych mutacji genetycznych



## Niekomercyjne badania kliniczne

Kierownik grantu	Nr umowy	Tytuł grantu	Akronim	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Budżet grantu (koszty kwalifikowalne w PLN)	Jednostka organizacyjna
Katarzyna Kotulska-Jóźwiak	2019/AB M/01/00 034-00	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
Dariusz Rokicki	2020/AB M/01/00 047-00	Ocena skuteczności i bezpieczeństwa empagliflozyny w leczeniu neutropenii u pacjentów z glikogenezą 1b	EMPAT1a	2020-10-01	2025-03-31	5 282 792,09	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych
Bożenna Dembowska-Bagińska	2020/AB M/01/00 040	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
Marta Wysocka-Mincewicz	2019/AB M/01/00 054-00	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
Katarzyna Kotulska-Jóźwiak	2020/AB M/01/00 054	Wieloośrodkowe, randomizowane, podwójnie zaślepienie, kontrolowane placebo badanie oceniające skuteczność i bezpieczeństwo rapamycyny w lekoopornej padaczce związanej ze stwardnieniem guzowatym	Ra-Re TS	2021-07-01	2027-06-30	16 880 726,88	Klinika Neurologii i Epileptologii



<p><b>Joanna Trubicka</b> <b>(Marta Perek-Polnik/ Krzysztof Sadowski)</b></p>	<p>2021/AB M/01/00 027-00</p>	<p>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</p>	<p>BraimTOR</p>	<p>2021-09-01</p>	<p>2027-08-31</p>	<p>9 999 868,26</p>	<p>Klinika Onkologii/ Klinika Neurologii i Epileptologii</p>
<p><b>Patryk Lipiński</b></p>	<p>2021/AB M/02/00 014-00</p>	<p>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&gt;C (p.Leu483Pro) w genie GBA oraz z postaciami GD związanymi z nosicielstwem innych wariantów GBA, na podstawie obrazu klinicznego i</p> <p>analiz multiomicznych-AxGD" Akronim: AxGD</p>	<p>AxGD</p>	<p>2021-09-01</p>	<p>2023-06-30</p>	<p>3 329 089,50</p>	<p>Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych</p>



## Badania kliniczne produktów leczniczych / badania obserwacyjne

W 2021 r. w IPCZD rozpoczęto realizację 2 niekomercyjnych badań klinicznych o akronimach DIPGen oraz Ra-RE TS, które uzyskały finansowania ABM w 2020 r. Kontynuowano realizację projektów: VIRap i EMPATia. Ponadto złożono 4 nowe wnioski w ramach kolejnych konkursów ABM na niekomercyjne badania kliniczne na łączną wartość 26,2 mln zł. Otrzymano dofinansowanie na 2 projekty (akronimy: BraimTOR i AxGD) na łączną wartość 11,3 mln zł i rozpoczęto ich realizację w IV kwartale 2021 r. Zwiększono liczbę realizowanych komercyjnych badań klinicznych i obserwacyjnych do 91 w stosunku do 81 badań w roku 2020 (wzrost o ok. 11%). W wyniku realizacji badań osiągnięto dochód w wysokości 1, 547 mln zł.

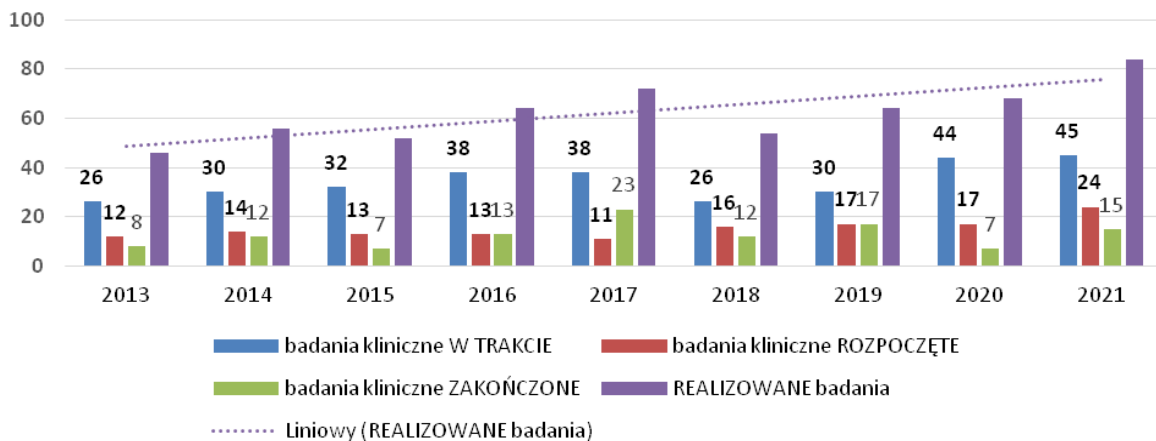
Podpisano 21 umów na nowe badania komercyjne na łączną wartość 3,5 mln zł.

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

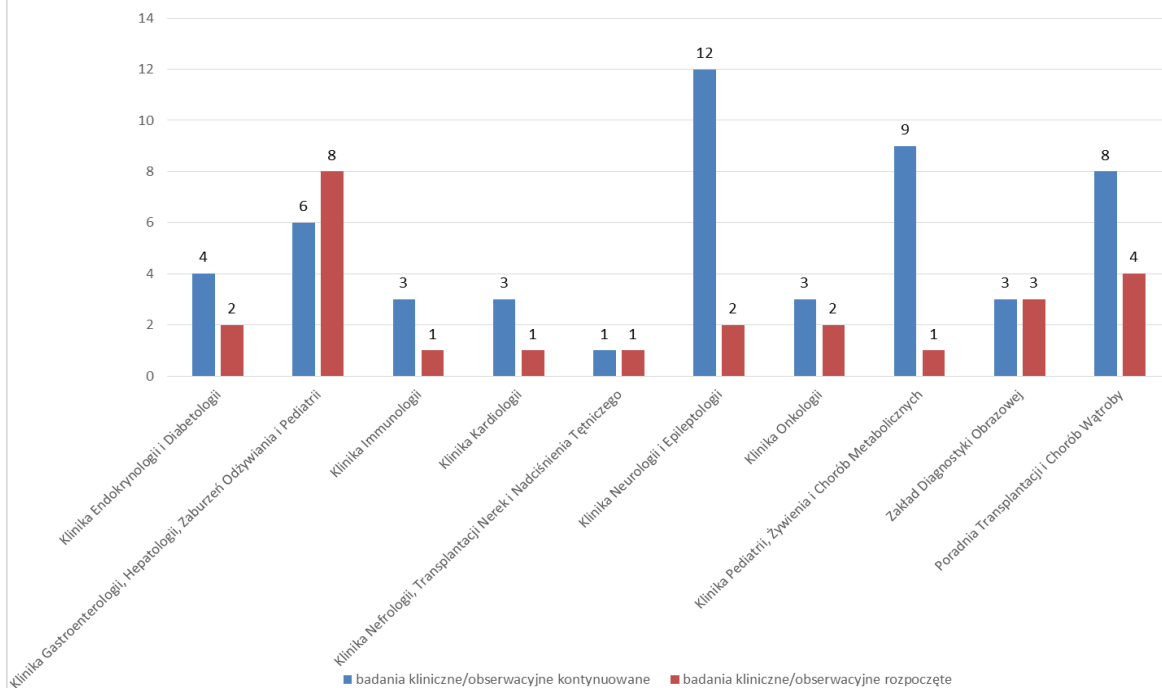
- **choroby metaboliczne** (choroba Gauchera, choroba Fabry'ego, heterozygotyczna postać hipercholesterolemii rodzinnej, choroba Huntera, choroba Niemann–Picka typu C, zespół Morquio, alfa mannozydoza, mukopolisacharydoza typu I, choroba Pompego, deficyt lizosomalnej kwaśnej lipazy, hipertyrozinemia typu I, zaburzenie cyklu mocznikowego);
- **diabetologia** (cukrzyca typu 1 i 2);
- **endokrynologia** (niedobór hormonu wzrostu, zespół Turnera);
- **gastroenterologia** (choroba Crohna, zaparcie czynnościowe, wrzodziejące zapalenie jelita grubego, nadżerkowy refluks żołądkowo-przełykowy, przewlekłe zapalenie wątroby, leki stosowane po przeszczepie wątroby, zespół Alagille'a, cholestaza 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, gwiaździak podwyściółkowy olbrzymiokomórkowy, padaczka, stwardnienie rozsiane w postaci rzutowo-remisyjnej, zespół Dravet, zespół Lennox–Gastauta, encefalopatia, neurodegeneracja związana z kinazą pantotenianu, rdzeniowy zanik mięśni);
- **okulistyka** (bakteryjne zapalenie spojówek);
- **onkologia** (leki stosowane przy chemioterapii przeciwnowotworowej, proliferujący naczyniak wczesnodzieliący, 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).



## Badania kliniczne 2013-2021

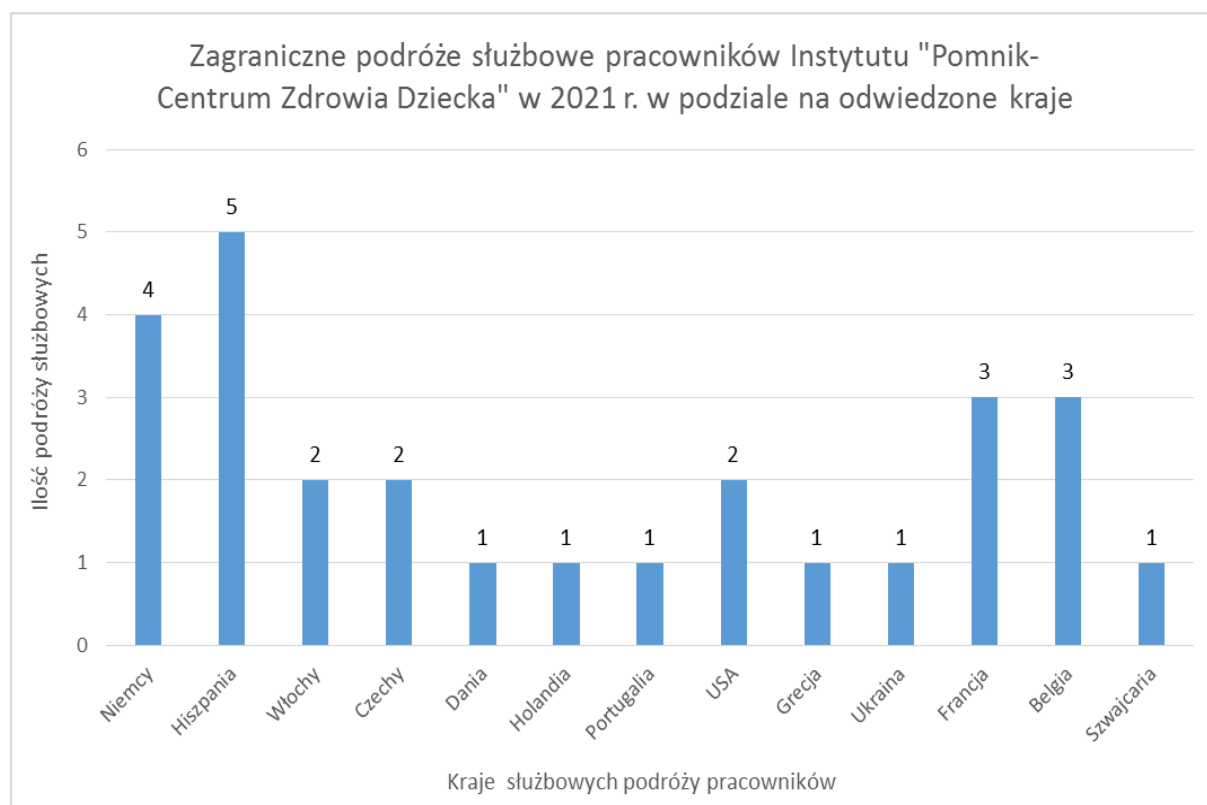
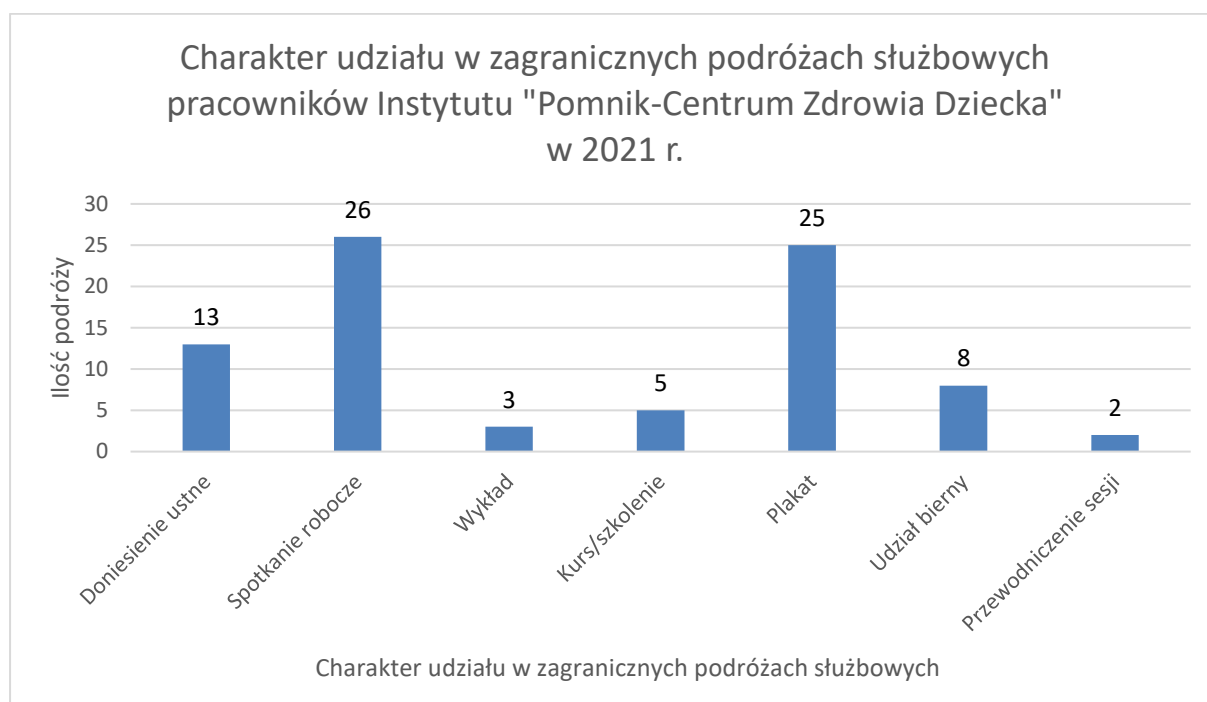


## Liczba badań klinicznych/obserwacyjnych w jednostkach organizacyjnych Instytutu w 2021 r. (stan na dn. 31.12.2021 r.)

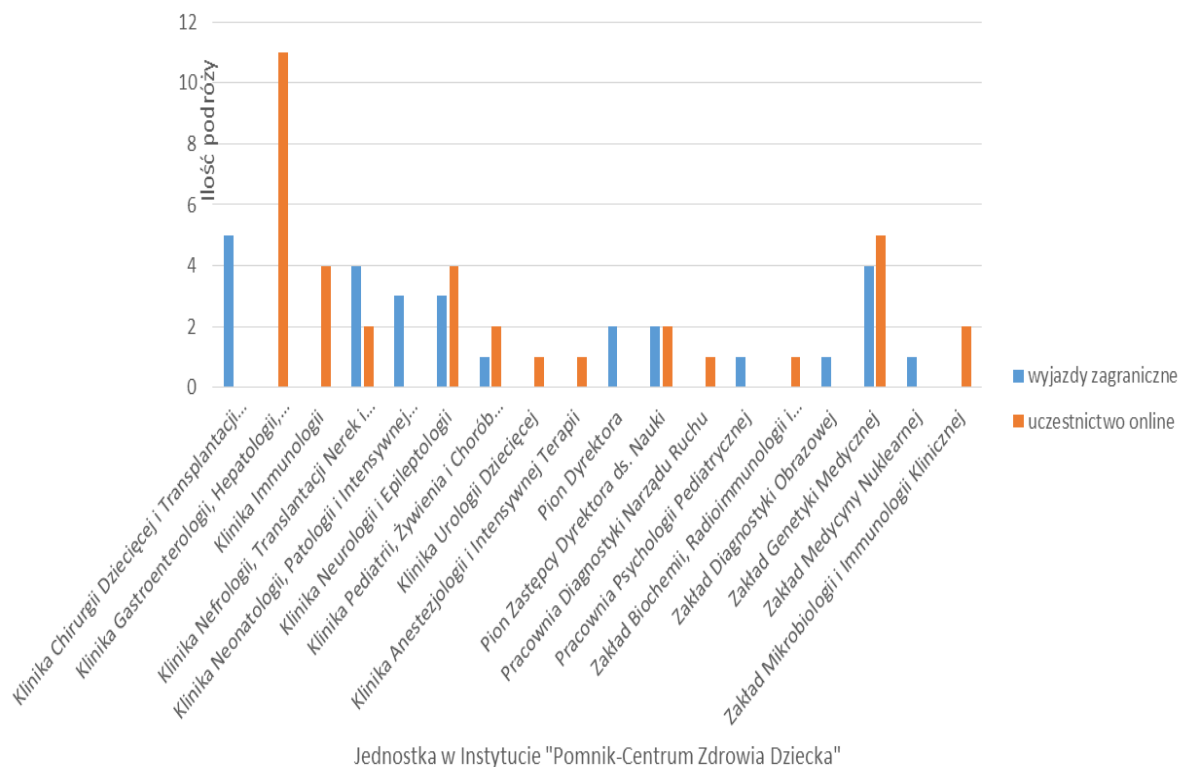




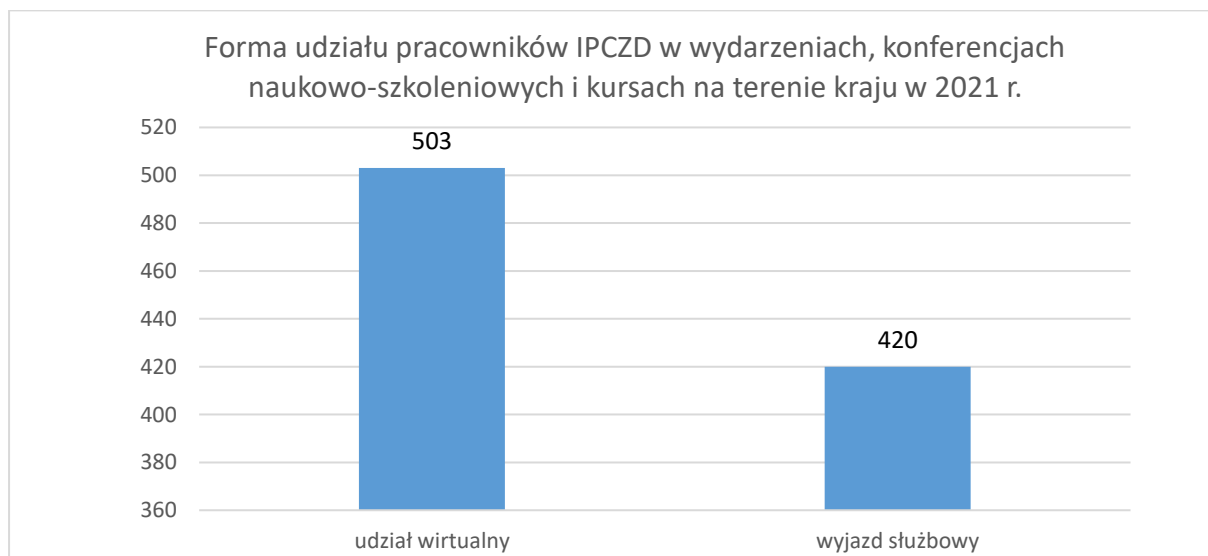
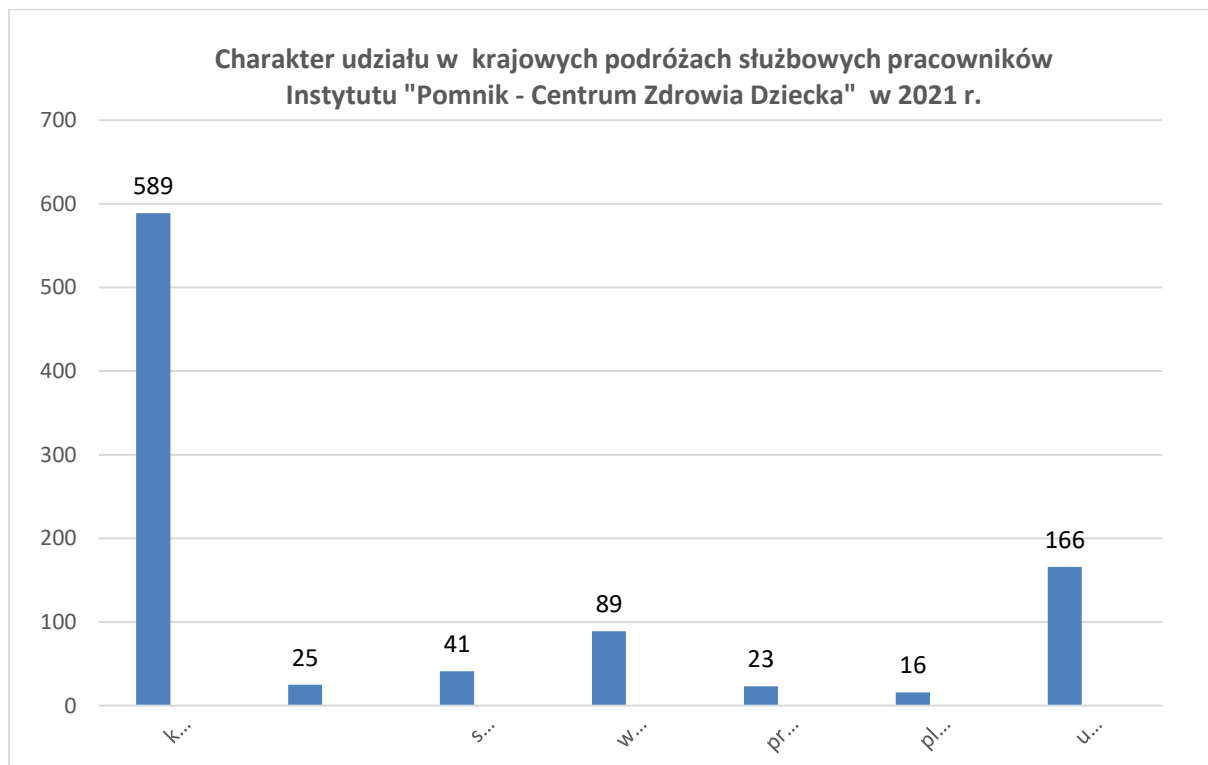
## Udział pracowników Instytutu w zagranicznych wyjazdach naukowo-szkoleniowych



Forma udziału w wydarzeniach, konferencjach naukowo-szkoleniowych pracowników Instytutu "Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka" w 2021 r. w podziale na jednostki



## Udział pracowników Instytutu w krajowych wyjazdach naukowo-szkoleniowych



Konferencje naukowe/szkolenia zorganizowane z udziałem i/lub pod patronatem IPCZD w 2021 r.

Nazwa	Data rozpoczęcia	Data zakończenia	Rodzaj przedsięwzięcia	Miejsce realizacji	Jednostki organizujące/ współrealizujące przedsięwzięcie
„NeoCentrum” - I Wielospecjalistyczne Forum - Noworodek w Centrum Uwagi	2021-01-09	2021-01-09	Konferencja krajowa	Warszawa	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka IPCZD Oddział Neonatologii, Międzyleski Szpital Specjalistyczny w Warszawie
XX Ogólnopolski Tydzień Mukowiscydozy	2021-02-22	2021-02-28	Kampania społeczne	Polska	Matio Fundacja Pomocy Rodzinom i Chorym na Mukowiscydozę Patronat merytoryczny IPCZD
XVI Sympozjum „Analiza ruchu – teoria i praktyka w zastosowaniach klinicznych”	2021-03-05	2021-03-05	Konferencja krajowa	on-line	Pracownia Diagnostyki Narządu Ruchu Kliniki Rehabilitacji IPCZD, Polskie Towarzystwo Biomechaniki
Konferencja „Najskuteczniejsza ochrona przed zakażeniami w okresie pandemii” w ramach XII Ogólnopolskiego Dnia Szczepień	2021-04-10	2021-04-10	Konferencja krajowa	Warszawa	IPCZD Polskie Towarzystwo Pediatriczne Polskie Towarzystwo Immunologii Doświadczalnej i Klinicznej - Sekcja Wakcynologii Polska Akademia Nauk Komitet Immunologii i Etiologii Zakażeń Człowieka
III Zjazd Polskiego Towarzystwa Urologii Dziecięcej	2021-10-02	2021-10-02	Konferencja krajowa	on-line	Polskie Towarzystwo Urologii Dziecięcej Patronat naukowy IPCZD
V Posiedzenie Zgromadzenia Ogólnego Polskiej Sieci Badań Klinicznych w Centrum Wsparcia Pediatricznych Badań Klinicznych	2021-10-02	2021-10-02	Konferencja krajowa	Warszawa	Agencja Badań Medycznych, IPCZD
Warsztaty dla lekarzy w trakcie specjalizacji z immunologii – „Oswajamy wrodzone zaburzenia odporności, czyli IEI na wesoło”	2021-10-08	2021-10-09	Warsztaty hybrydowe	Ośrodek Polanika Chrusty oraz platforma on-line	ImmunoPoint Beata Wolska-Kuśnierz
Narastający problem krótkowzroczności wśród dzieci w Polsce „UWAGA krótkowzroczność”	2021-10-14	2021-12-31	Kampania informacyjno-edukacyjna obejmująca działania edukacyjne, reklamowe, social media, PR	Polska	On Board Public Relation Sp. z o. o. Hoya Lens Poland Seiko Optical Polska Patronat merytoryczny IPCZD oraz Polskiego Towarzystwa Optometrii i Optyki



<b>V International Conference "Vitamin D-minimum, maximum, optimum" EVIDAS 2021</b>	2021-10-15	2021-10-16	Konferencja międzynarodowa	Warszawa	European Vitamin D Association Medius Sp. z o.o. Patronat merytoryczny IPCZD
<b>I Ogólnopolska Studencka Konferencja Neonatologiczna NeoCentrum Junior</b>	2021-11-06	2021-11-06	Konferencja krajowa	on-line ze streamingiem na żywo	Studenckie Koło Naukowe Kliniki Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka IPCZD Koło Naukowe Neonatologii Uczelni Łazarskiego
<b>XVII Konferencja Naukowa „Narastające problemy u dzieci i młodzieży we współczesnym świecie”</b>	2021-11-27	2021-11-27	Konferencja krajowa	on-line	Fundacja Mederi Patronat naukowy IPCZD
<b>IX Konferencja Polskiej Grupy Roboczej ds. Pierwotnych Niedoborów Odporności</b>	2021-12-03	2021-12-04	Konferencja krajowa	on-line	Patronat naukowy IPCZD, J Project, Polskie Towarzystwo Immunologii Doświadczalnej i Klinicznej, Fundacja JMF
<b>XVIII Sympozjum Interdyscyplinarne „Problemy chirurgii dziecięcej i pediatrii” VIII Konferencja Naukowo-Szkoleniowa dla Młodych Lekarzy specjalizujących się w Chirurgii Dziecięcej i Pediatrii</b>	2021-12-10	2021-12-11	Konferencja krajowa	Warszawa	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów IPCZD Polskie Towarzystwo Chirurgów Dziecięcych InvestDruk Fundacja Wspieramy Rozwój CZD Sans-Souci
<b>Pediatra w WZO</b>	2021		Cykl webinarów	wydarzenie w formie internetowej na platformie <a href="http://www.immunopoint.pl">www.immunopoint.pl</a>	ImmunoPoint Beata Wolska-Kuśnierz Patronat merytoryczny IPCZD



## Nagrody naukowe i wyróżnienia pracowników Instytutu w 2021 r.

Osiągnięcie, za które nagroda została przyznana	Nazwa nagrody	Organ/jednostka przyznająca	Kraj przyznania	Charakter	Laureaci nagrody/ wyróżnienia	Jednostka organizacyjna IPCZD
Podwójna terapia biologiczna - opis przypadku	pierwsza nagroda w sesji przypadków klinicznych	Komitet Naukowy pod przewodnictwem Prof. Grażyny Rydzewskiej VII edycja Zakopiańskich Dni Jelitowych 09-10.10.2021 r. Zakopane	Polska	krajowy	Lek. rezydent Magdalena Wlazło	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
	nagroda za Najlepszą Pracę Opublikowaną przez Młodego Naukowca w roku 2020 r.	IX Zjazd Polskiego Towarzystwa Nefrologii Dziecięcej 30.09-02.10.2021 r. Szczecin	Polska	krajowy	Dr n. med. Łukasz Obrycki	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego
	nagrodę dla Wybitnego Naukowca w latach 2018-2020 w kategorii poniżej 40. r.ż.	IX Zjazd Polskiego Towarzystwa Nefrologii Dziecięcej 30.09-02.10.2021 r. Szczecin	Polska	krajowy	Dr n. med. Łukasz Obrycki	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego
Czy białko I-FABP może być wczesnym markerem celiakii u dzieci z cukrzycą typu 1?	nagroda za najlepszą prezentację ustną	XI Ogólnopolski Zjazd Polskiego Towarzystwa Gastroenterologii, Hepatologii i Żywienia Dzieci 21-23.10.2021 r. Katowice	Polska	krajowy	Mgr Agnieszka Ochocińska	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej
praca kazuistyczna Progressiye bronchiectasis and CMC in patient with STAT1 GoF—a rare case of primary immunodeficiency	nagroda wyróżnienie w ramach konkursu za najlepsze prace opublikowane w Advances in Respiratory Medicine w okresie międzyzjazdowym - Adv. Respir, Med. 2020; 88(3): 271-277.	Jury pod przewodnictwem Moniki Szturmowicz XXXVI Zjazd Polskiego Towarzystwa Chorób Płuc 27-30.05.2021 r. on-line	Polska	krajowy	Dr n. med. Hanna Dmeńska	Poradnia Chorób Płuc
Cardiovascular Risk Assessment in Children With Chronic Cholestatic Liver Diseases	nagroda naukowa dla młodego naukowca	IPCZD	Polska	krajowy	Lek. med. Kamil Janowski	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii
Hemodynamic Patterns and Target Organ Damage in Adolescents With Ambulatory Prehypertension	nagroda naukowa w kategorii otwartej za pracę opublikowaną w 2020 r.	IPCZD	Polska	krajowy	Dr n. med. Łukasz Obrycki	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego



<b>Molecular identification of CNS NB-FOXR2, CNS EFT-CIC, CNS HGNET-MN1 and CNS HGNET-BCOR pediatric brain tumors using tumor-specific signature genes</b>	nagroda naukowa w kategorii otwartej za pracę opublikowaną w 2020 r.	IPCZD	Polska	krajowy	<b>Dr hab. n. med. Maria Łastowska</b>	Zakład Patomorfologii
<b>Dlaczego mierzyć hormon anty-Mullerowski (AMH) w pediatrycznych zaburzeniach rozwoju płci (DSD)?</b>	nagroda komitetu naukowego zjazdu	Wrocławskie Spotkanie Medycyny Laboratoryjnej 2021-03-17	<b>Polska</b>	krajowy	<b>Mgr Agnieszka Ochocińska</b>	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej
	nagroda indywidualna za całość dorobku naukowo-badawczego	European Federation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine	<b>Belgia</b>	zagraniczny	<b>Mgr Agnieszka Ochocińska</b>	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej
<b>Ocena hipoglikozylacji transferyny metodą elektroogniskowani a jako biomarkera w diagnostyce pierwotnych i wtórnych zaburzeń glikozylacji białek</b>	wyróżniona rozprawa na stopień doktora nauk medycznych	Rada Naukowa IPCZD	<b>Polska</b>	krajowy	<b>Mgr Anna Bogdańska</b>	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej
<b>Identyfikacja mutacji w genach szlaku sygnałowego Ras/MAPK i analiza ich korelacji z fenotypem zespołów: Noonan, sercowo-twarzowo-skórnego oraz Costello</b>	wyróżniona rozprawa doktorska	Rada Dyscypliny Nauk Medycznych Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego	<b>Polska</b>	krajowy	<b>dr n. med. i n. o zdr. Magdalena Pelc</b>	Zakład Genetyki Medycznej
<b>Ocena rozwoju fizycznego i składu ciała polskich pacjentów z zespołem Silvera i Russella z uwzględnieniem podłoża epigenetycznego</b>	wyróżniona rozprawa doktorska	Rada Naukowa IPCZD	<b>Polska</b>	krajowy	<b>mgr Anna Świąder-Leśniak</b>	Zakład Genetyki Medycznej



## Analiza bibliometryczna publikacji pracowników Instytutu w 2021 r.

### Ocena merytoryczna publikacji pracowników Instytutu w 2021 r.

(tylko prace pełne z czasopism – afiliowane do IPCZD – bez prac wieloosrodkowych z autorem w Appendix\* – zestawienie na dzień 3.01.2022 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
<b>Ogółem</b>	294	209	294	934.868	22375.000
<b>Praca kazuistyczna</b>	22	16	22	43.217	1375.000
<b>Praca oryginalna (pełne teksty)</b> <a href="http://www.czd.pl/cgi-bin/expertus3w.cgi">http://www.czd.pl/cgi-bin/expertus3w.cgi</a>	174	163	174	758.234	17440.000
<b>Praca poglądowa/przeglądowa</b> <a href="http://www.czd.pl/cgi-bin/expertus3w.cgi">http://www.czd.pl/cgi-bin/expertus3w.cgi</a>	97	30	97	133.417	3555.000
<b>Praca popularno-naukowa/inna</b> <a href="http://www.czd.pl/cgi-bin/expertus3w.cgi">http://www.czd.pl/cgi-bin/expertus3w.cgi</a>	1	0	1	0.000	5.000





## Wszystkie publikacje/osiągnięcia – zestawienie na dzień 3.01.2022 r.

	Łączna liczba prac	Liczba prac z IF	Liczba prac z punktacją MNiSW	Łączna wartość IF	Łączna wartość punktacji MNiSW
<b>Ogółem</b>	524	255	495	1228.846	29401.000
rozprawa doktorska	17	0	17	0.000	136.000
elektroniczna wersja w czasopiśmie polskim	5	3	5	10.174	320.000
elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym	114	108	114	477.224	11105.000
grupa badawcza (czasopismo zagraniczne)	13	12	13	148.863	1810.000
rozprawa habilitacyjna	1	0	0	0.000	0.000
polski artykuł	86	18	86	44.662	2565.000
polski artykuł w suplemencie/numerze specjalnym etc.	5	0	5	0.000	25.000
streszczenie w czasopiśmie polskim	5	0	5	0.000	40.000
polska książka (monografia naukowa 3; inne 1)	4	0	3	0.000	60.000
rozdział w polskiej książce (monografia naukowa 63; inne 71)	134	0	122	0.000	1255.000
praca w polskich materiałach zjazdowych	6	0	0	0.000	0.000
zagraniczny artykuł	82	78	82	391.533	8080.000
editorial w czasopiśmie zagranicznym	2	2	2	11.275	280.000
streszczenie w czasopiśmie zagranicznym	34	34	34	145.115	3600.000
rozdział w zagranicznej książce (monografia naukowa)	7	0	7	0.000	125.000
praca w zagranicznych materiałach zjazdowych	9	0	0	0.000	0.000



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

1.

Autorzy: **Wolska-Kuśnierz Beata**, Pastorczak Agata, Fendler Wojciech, Wakulińska Anna, Dembowska-Bagińska Bożenna, Heropolitańska-Pliszka Edyta, Piątoś Barbara, Pietrucha Barbara, Kałwak Krzysztof, Ussowicz Marek, Pieczonka Anna, Drabko Katarzyna, Lejman Monika, Kottan Sylwia, Goździk Jolanta, Styczyński Jan, Fedorova Alina, Miakova Natakia, Deripapa Elena, Kostyuchenko Larysa, Krenova Zdenka, Hlavackova Eva, Gennery Andrew R., Sykora Karl-Walter, Ghosh Sujal, Albert Michael H., Balashov Dmitry, Eapen Mary, Svec Peter, Seidel Markus G., Kilic Sara S., Tomaszewska Agnieszka, Wiesik-Szewczyk Ewa, Kreins Alexandra, Greil Jphann, Buechner Jochen, Lund Bendik, Gregorek Hanna, Chrzanowska Krystyna, Młynarski Wojciech.

Tytuł oryginału: Hematopoietic stem cell transplantation positively affects the natural history of cancer in Nijmegen breakage syndrome. Czasopismo: Clinical Cancer Research; 2021: Vol. 27, Nr 2, s. 575-584

Uwagi: These authors contributed equally to this study as first authors: Beata Wolska-Kuśnierz, Agata Pastorczak,

Uwagi: These authors contributed equally as senior authors: Krystyna Chrzanowska, Wojciech Młynarski

p-ISSN: 1078-0432; e-ISSN: 1557-3265

Praca afiliowana przez IPCZD

Słowa kluczowe angielskie: Nijmegen breakage syndrome ; cancer ; hematopoietic stem cell transplantation

Charakt. formalna: zagraniczny artykuł

Charakt. merytoryczna wg PBN: Oryginalny artykuł naukowy

Charakt. merytoryczna: praca oryginalna (pełne teksty)

Język publikacji: EN

Impact Factor: 12.531 Punktacja MNiSW: 200.000

PMID: 33082212 DOI: 10.1158/1078-0432.CCR-20-2574

2.

Autorzy: **Kotulska Katarzyna**, Kwiatkowski David J., Curatolo Paolo, Weschke Bernhard, Riney Kate, Jansen Floor, Feucht Martha, Krsek Pavel, Nabbout Rima, Jansen Anna C., Wojdan Konrad, Sijko Kamil, Głowacka-Walas Jagoda, Borkowska Julita, Sadowski Krzysztof, Domańska-Pakiela Dorota, Moavero Romina, Hertzberg Christoph, Hulshof Hanna, Scholl Theresa, Benova Barbara, Aronica Eleonora, de Ridder Jessie, Lagae Lieven, Józwiak Sergiusz.

Tytuł oryginału: Prevention of epilepsy in infants with tuberous sclerosis complex in the EPISTOP trial.

Czasopismo: Annals of Neurology; 2021: Vol. 89, Nr 2, s. 304-314, p-ISSN: 0364-5134; e-ISSN: 1531-8249

Praca afiliowana przez IPCZD

Charakt. formalna: zagraniczny artykuł

Charakt. merytoryczna wg PBN: Oryginalny artykuł naukowy

Charakt. merytoryczna: praca oryginalna (pełne teksty)

Język publikacji: EN

Impact Factor: 10.422 Punktacja MNiSW: 200.000

Projekt/grant: EPISTOP: 7th Framework Program of the European Commission within the Large-Scale Integrating, 602391-2

PMID: 33180985 WOS: WOS:000592500500001 DOI: 10.1002/ana.25956

3.

Autorzy: **Rogowska Anna**, Obrycki Łukasz, Kułaga Zbigniew, Kowalewska Claudia, Litwin Mieczysław.

Tytuł oryginału: Remodeling of retinal microcirculation is associated with subclinical arterial injury in hypertensive children.

Czasopismo: Hypertension; 2021: Vol. 77, Nr 4, s. 1203-1211



p-ISSN: 0194-911X; e-ISSN: 1524-4563

Praca afiliowana przez IPCZD

Charakt. formalna: zagraniczny artykuł

Charakt. merytoryczna wg PBN: Oryginalny artykuł naukowy

Charakt. merytoryczna: praca oryginalna (pełne teksty)

Język publikacji: EN

Impact Factor: 10.190 Punktacja MNiSW: 140.000

PMID: 33583198 DOI: 10.1161/HYPERTENSIONAHA.120.16734

4.

Autorzy: **Pac Małgorzata**, Casanova Jean-Laurent, Reisli Ismail, Marodi Laszlo.

Tytuł oryginału: Editorial: Advances in primary immunodeficiency in Central-Eastern Europe.

Czasopismo: Frontiers in Immunology; 2021: Vol. 12, May 2021, Article 667727

e-ISSN: 1664-3224

Praca afiliowana przez IPCZD

Charakt. formalna: editorial w czasopiśmie zagranicznym

Charakt. merytoryczna wg PBN: Artykuł przeglądowy

Charakt. merytoryczna: praca poglądowa/przeglądowa

Język publikacji: EN

Impact Factor: 7.561 Punktacja MNiSW: 140.000

PMID: 34084169 PMCID: PMC8168433 DOI: 10.3389/fimmu.2021.667727

5.

Autorzy: **Janiec Agnieszka**, Halat-Wolska Paulina, Obrycki Łukasz, Ciara Elżbieta, Wójcik Marek, Płudowski Paweł, Wierzbicka Aldona, Kowalska Ewa, Książek Janusz, Kułaga Zbigniew, Pronicka Ewa, Litwin Mieczysław.

Tytuł oryginału: Long-term outcome of the survivors of infantile hypercalcaemia with CYP24A1 and SLC34A1 mutations.

Czasopismo: Nephrology Dialysis Transplantation; 2021: Vol. 36, Nr 8, s. 1484-1492

p-ISSN: 0931-0509; e-ISSN: 1460-2385

Praca afiliowana przez IPCZD

Charakt. formalna: zagraniczny artykuł

Charakt. merytoryczna wg PBN: Oryginalny artykuł naukowy

Charakt. merytoryczna: praca oryginalna (pełne teksty)

Język publikacji: EN

Impact Factor: 5.992 Punktacja MNiSW: 140.000

Projekt/grant: NSC, 2014/15/B/NZ5/03541

PMID: 33099630 DOI: 10.1093/ndt/gfaa178

6.

Autorzy: **Cukrowska Bożena**, Ceregra Aldona, Maciorkowska Elżbieta, Surowska Barbara, Zegadło-Mylik Maria Agnieszka, Konopka Ewa, Trojanowska Ilona, Zakrzewska Magdalena, Bierała Joanna Beata, Zakrzewski Mateusz, Kanarek Ewelina, Motyl Ilona.



Tytuł oryginału: The effectiveness of probiotic Lactobacillus rhamnosus and Lactobacillus casei strains in children with atopic dermatitis and cow's milk protein allergy: a multicenter, randomized, double Blind, placebo controlled study.

Czasopismo: Nutrients; 2021: Vol. 13, Nr 3, s. e1169

e-ISSN: 2072-6643

Praca afiliowana przez IPCZD

Charakt. formalna: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

Charakt. merytoryczna wg PBN: Oryginalny artykuł naukowy

Charakt. merytoryczna: praca oryginalna (pełne teksty)

Język publikacji: EN

Impact Factor: 5.717 Punktacja MNiSW: 140.000

Projekt/grant: National Centre for Research and Development, N R12-0101-10/2011

Projekt/grant: IPCZD, S163/2020

DOI: 10.3390/nu13041169

7.

Autorzy: **Łastowska Maria**, Matyja Ewa, Sobocińska Anna, Wojtaś Bartosz, Niemira Magdalena, Szałkowska Anna, Krętowski Adam, Karkucińska-Więckowska Agnieszka, Kaleta Magdalena, Ejmont Maria, Tarasińska Magdalena, Perek-Polnik Marta, Dembowska-Bagińska Bożenna, Pronicki Maciej, Grajkowska Wiesława, Trubicka Joanna.

Tytuł oryginału: Transcriptional profiling of paediatric ependymomas identifies prognostically significant groups.

Czasopismo: The journal of pathology. Clinical research; 2021: Vol. 7, Nr 6, s. 565-576

Uwagi: These authors contributed equally to the first authorship: Maria Łastowka, Ewa Matyja

e-ISSN: 2056-4538

Praca afiliowana przez IPCZD

Charakt. formalna: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

Charakt. merytoryczna: praca oryginalna (pełne teksty)

Język publikacji: EN

Impact Factor: 5.638 Punktacja MNiSW: 140.000

Projekt/grant: National Science Centre, Poland, 2016/21/B/NZ2/01785

Projekt/grant: National Science Centre, Poland, 2016/23/B/NZ2/03064

PMID: 34314101; PMCID: PMC8503892 WOS: WOS:000677692900001 DOI: 10.1002/cjp2.236

8.

Autorzy: **Moszczyńska Elżbieta**, Marczak Elżbieta, Szalecki Mieczysław, Kądziołka Krzysztof, Roszkowski Marcin, Zagata-Leśnicka Patrycja.

Tytuł oryginału: The effects of sampling lateralization on bilateral inferior petrosal sinus sampling for pediatric Cushing's disease - a single Endocrinology Centre experience and review of the literature.

Czasopismo: Frontiers in Endocrinology; 2021: Vol. 12, April 2021, s. e650967

e-ISSN: 1664-2392

Praca afiliowana przez IPCZD

Charakt. formalna: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

Charakt. merytoryczna wg PBN: Oryginalny artykuł naukowy

Charakt. merytoryczna: praca oryginalna (pełne teksty)



Język publikacji: EN

Impact Factor: 5.555 Punktacja MNiSW: 100.000

DOI: 10.3389/fendo.2021.650967

9.

Autorzy: **Buda Piotr**, Friedman-Gruszczyńska Joanna, Książek Janusz.

Tytuł oryginału: Anti-inflammatory treatment of Kawasaki disease: comparison of current guidelines and perspectives.

Czasopismo: Frontiers in Medicine; 2021: Vol. 8, Nr November, Article 738850

e-ISSN: 2296-858X

Praca afiliowana przez IPCZD

Charakt. formalna: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

Charakt. merytoryczna wg PBN: Artykuł przeglądowy

Charakt. merytoryczna: praca pogładowa/przegladowa

Język publikacji: EN

Impact Factor: 5.091 Punktacja MNiSW: 70.000

DOI: 10.3389/fmed.2021.738850

10.

Autorzy: **Czech-Kowalska Justyna**, Jedlińska-Pijanowska Dominika, Pleskaczyńska Agata, Niezgoda Anna, Gradowska Kinga, Pietrzyk Aleksandra, Jurkiewicz Elżbieta, Jaworski Maciej, Kasztelewicz Beata.

Tytuł oryginału: Single nucleotide polymorphisms of interleukins and toll-like receptors and neuroimaging results in newborns with congenital HCMV infection.

Czasopismo: Viruses - Basel; 2021: Vol. 13, Nr 9, Article 17783

Uwagi: These authors contributed equally to this work: Justyna Czech-Kowalska, Dominika Jedlińska-Pijanowska

Uwagi: This article belongs to the Special Issue Toll-Like Receptors in Antiviral Immunity

e-ISSN: 1999-4915

Praca afiliowana przez IPCZD

Charakt. formalna: elektroniczna wersja w czasopiśmie zagranicznym

Charakt. merytoryczna wg PBN: Oryginalny artykuł naukowy

Charakt. merytoryczna: praca oryginalna (pełne teksty)

Język publikacji: EN

Impact Factor: 5.048 Punktacja MNiSW: 100.000



## Ranking jednostek za rok 2021 wg wartości wskaźnika Impact Factor

(stan na dn. 16.02.2022 r.)

Łączna wartość IF dla IPCZD: 939.442

Lp.	Jednostka organizacyjna	Wartość
1.	Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	216.291
2.	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	173.683
3.	Zakład Patomorfologii	166.153
4.	Klinika Neurologii i Epileptologii	116.358
5.	Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	83.983
6.	Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	81.164
7.	Zakład Genetyki Medycznej	80.137
8.	Klinika Onkologii	67.277
9.	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	59.670
10.	Klinika Immunologii	54.658
11.	Zakład Diagnostyki Obrazowej	50.149
12.	Klinika Kardiologii	41.801
13.	Klinika Okulistyki	41.442
14.	Klinika Neurochirurgii	38.159
15.	Zakład Zdrowia Publicznego	37.583
16.	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	36.006
17.	Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	31.791
18.	Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	29.769
19.	Klinika Kardiochirurgii	22.957
20.	Pracownia Zgodności Tkankowej	15.394
21.	Klinika Rehabilitacji	12.934
22.	Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii	9.343
23.	Zakład Audiologii, Laryngologii i Foniatrii	9.087
24.	Pracownia Antropologii	6.919
25.	Zakład Medycyny Nuklearnej	6.587
26.	Pion Zastępcy Dyrektora ds. Pielęgniarstwa	6.121
27.	Sekcja Działu Kontraktowania i Rozliczania Świadczeń	3.709
28.	Zakład Psychologii Zdrowia	2.863
29.	Klinika Urologii Dziecięcej	2.696



## Działalność szkoleniowa

### Specjalizacje lekarzy w pediatrii

Specjalizacje lekarzy w pediatrii				
Nazwa kliniki	Liczba miejsc szkoleniowych	Wykorzystane miejsca (liczba osób w trakcie specjalizacji)		
		Pracownicy	Rezydenci	Lekarze spoza IPCZD
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	38	0	36	0
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	24	0	19	1
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	25	1	17	0
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	10	1	3	0
Klinika Kardiologii	10	1	4	0
Klinika Onkologii	6	0	1	0
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	4	0	2	0
Klinika Immunologii	4	0	1	0
Klinika Neurologii i Epileptologii	4	0	1	0
<b>łącna liczba miejsc specjalizacyjnych w pediatrii</b>	<b>125</b>	<b>3</b>	<b>84</b>	<b>1</b>



## Specjalizacje pracowników Instytutu

Specjalizacje pracowników Instytutu	
<b>Liczba lekarzy specjalizujących się</b>	<b>38</b>
<b>w tym:</b>	
stomatologia dziecięca	1
pediatria	3
kardiologia dziecięca	7
kardiochirurgia	1
medycyna nuklearna	1
pediatria metaboliczna	2
neonatologia	2
neurologia dziecięca	2
genetyka kliniczna	2
nefrologia dziecięca	3
immunologia kliniczna	2
transplantologia kliniczna	5
onkologia i hematologia dziecięca	1
gastroenterologia dziecięca	6
<b>Liczba lekarzy, którzy kontynuują specjalizację poza IPCZD w ramach przyznanych miejsc akredytacyjnych w innych placówkach</b>	<b>2</b>
neurochirurgia	2
<b>Liczba lekarzy, którzy ukończyli specjalizację</b>	<b>16</b>
neurologia dziecięca	1
endokrynologia i diabetologia dziecięca	1
onkologia i hematologia dziecięca	4
anestezjologia i intensywne terapię	1
kardiologia dziecięca	1
nefrologia dziecięca	2
gastroenterologia dziecięca	1
neuropatologia	1
pediatria metaboliczna	3
diabetologia	1





Specjalizacje lekarzy i lekarzy dentyistów w pozostałych dziedzinach medycyny – wykorzystanie miejsc szkoleniowych					
Nazwa kliniki	Nazwa specjalizacji	Liczba miejsc szkoleniowych	Wykorzystanie miejsc (liczba osób w trakcie specjalizacji)		
			Pracownicy	Rezydenci	Osoby z zewnątrz
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	pediatria metaboliczna	8	2	0	2
Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii	anestezjologia i intensywna terapia	25	0	16	0
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	diabetologia	6	0	0	0
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	endokrynologia i diabetologia dziecięca	9	0	4	0
Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci	stomatologia dziecięca	4	1	3	0
Poradnia Chirurgii Stomatologicznej dla Dzieci i Dorosłych	chirurgia stomatologiczna	3	0	1	2
Zakład Diagnostyki Obrazowej	radiologia i diagnostyka obrazowa	15	0	13	0
Klinika Urologii	urologia dziecięca	5	0	0	1
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	neonatologia	12	2	0	0
Klinika Rehabilitacji	rehabilitacja medyczna	4	0	1	0
Zakład Genetyki Medycznej	genetyka kliniczna	6	2	0	2
Klinika Kardiologii	kardiologia	5	1	1	0
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	nefrologia	8	0	0	0
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	nefrologia dziecięca	8	3	1	1
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	transplantologia kliniczna	2	3	0	0
Klinika Onkologii	onkologia i hematologia dziecięca	11	1	5	0
Klinika Immunologii	immunologia kliniczna	9	2	0	5



<b>Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii</b>	gastroenterologia	<u>10</u>	0	1	0
<b>Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii</b>	gastroenterologia dziecięca	<u>20</u>	6	7	2
<b>Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii</b>	transplantologia kliniczna	<u>8</u>	0	0	0
<b>Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów</b>	chirurgia dziecięca	<u>11</u>	0	8	0
<b>Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów</b>	transplantologia kliniczna	<u>4</u>	2	0	0
<b>Klinika Okulistyki</b>	okulistyka dziecięca	<u>6</u>	0	6	0
<b>Klinika Kardiologii</b>	kardiologia dziecięca	<u>16</u>	7	2	4
<b>w tym:</b>		15	miejsc dla województwa mazowieckiego		
		1	miejsce dla województwa lubelskiego		
<b>Klinika Neurologii i Epileptologii</b>	neurologia dziecięca	<u>14</u>	2	6	3
<b>Ośrodek Audiologii i Foniatrii</b>	audiologia i foniatria	<u>4</u>	0	0	1
<b>Zakład Patologii</b>	neuropatologia	<u>3</u>	0	0	2
<b>Ośrodek Otolaryngologii</b>	otolaryngologia dziecięca	<u>2</u>	0	1	0
<b>Zakład Medycyny Nuklearnej</b>	medycyna nuklearna	<u>4</u>	1	0	0
<b>Oddział Dzienny Psychiatrii Dziecięcej</b>	psychiatria dzieci i młodzieży	<u>3</u>	0	1	1



## Specjalizacje lekarzy spoza Instytutu

Specjalizacje lekarzy spoza Instytutu	
<b>Liczba lekarzy specjalizujących się</b>	<b>26</b>
<b>w tym:</b>	
chirurgia stomatologiczna	2
psychiatria dzieci i młodzieży	1
pediatria metaboliczna	2
urologia dziecięca	1
genetyka kliniczna	2
nefrologia dziecięca	1
neurologia dziecięca	3
immunologia kliniczna	4
gastroenterologia dziecięca	2
kardiologia dziecięca	4
neuropatologia	2
audiologia i foniatria	1
pediatria	1
<b>Liczba lekarzy, którzy ukończyli specjalizację</b>	<b>11</b>
endokrynologia i diabetologia dziecięca	3
urologia dziecięca	1
immunologia kliniczna	2
nefrologia dziecięca	1
chirurgia stomatologiczna	1
neonatologia	1
kardiologia dziecięca	1
gastroenterologia dziecięca	1



## Specjalizacje lekarzy rezydentów

Specjalizacje lekarzy rezydentów		
Liczba rezydentów specjalizujących się	161	
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	pediatria	36
Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci	stomatologia dziecięca	3
Poradnia Chirurgii Stomatologicznej dla Dzieci i Dorosłych	chirurgia stomatologiczna	1
Zakład Diagnostyki Obrazowej	radiologia i diagnostyka obrazowa	13
Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii	anestezjologia i intensywna terapia	16
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	pediatria	3
Klinika Rehabilitacji	rehabilitacja medyczna	1
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	pediatria	2
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	nefrologia dziecięca	1
Klinika Onkologii	pediatria	1
Klinika Onkologii	onkologia i hematologia dziecięca	5
Klinika Okulistyki	okulistyka	6
Klinika Neurologii i Epileptologii	pediatria	1
Klinika Neurologii i Epileptologii	neurologia dziecięca	6
Klinika Immunologii	pediatria	1
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	pediatria	17
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	gastroenterologia	1
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	gastroenterologia dziecięca	7
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	chirurgia dziecięca	8
Klinika Kardiologii	pediatria	4
Klinika Kardiologii	kardiologia dziecięca	2
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	pediatria	19
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	endokrynologia i diabetologia dziecięca	4
Klinika Kardiochirurgii	kardiochirurgia	1
Oddział Dzienny Psychiatrii Dziecięcej	psychiatria dzieci i młodzieży	1
Oddział Otolaryngologii	otolaryngologia dziecięca	1



<b>Liczba rezydentów, którzy ukończyli specjalizację</b>		<b>27</b>
pediatria		13
chirurgia dziecięca		2
radiologia i diagnostyka obrazowa		1
okulistyka		1
anestezjologia i intensywne terapie		1
neonatologia		1
rehabilitacja medyczna		1
neurologia dziecięca		2
genetyka kliniczna		1
gastroenterologia dziecięca		2
endokrynologia i diabetologia dziecięca		2

## Specjalizacje magistrów

<b>Diagności laboratoryjni</b>	
<b>Liczba diagnostów, którzy kontynuują specjalizację poza IPCZD</b>	<b>6</b>
w tym:	
laboratoryjna genetyka medyczna	4
laboratoryjna diagnostyka medyczna	1
laboratoryjna immunologia medyczna	1
<b>Fizjoterapeuci</b>	
<b>Liczba fizjoterapeutów, którzy kontynuują specjalizację poza IPCZD</b>	<b>2</b>
<b>Psychologowie</b>	
<b>Liczba psychologów, którzy kontynuują specjalizację poza IPCZD</b>	<b>2</b>
<b>Farmaceuci</b>	
<b>Liczba farmaceutów, którzy kontynuują specjalizację poza IPCZD</b>	<b>2</b>



## Szkolenia wewnętrznozdziałowe

Szkolenia wewnętrznozdziałowe	
<b>Liczba szkoleń wewnętrznych zorganizowanych w Klinikach i Zakładach</b>	<b>52</b>
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	1
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	28
Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci	9
Poradnia Chirurgii Stomatologicznej dla Dzieci i Dorosłych	
Klinika Kardiologii	8
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	1
Zakład Patomorfologii	1
Pracownia Zgodności Tkankowej	4



<b>Łączna liczba przeszkolonych lekarzy w klinikach i zakładach diagnostycznych</b>	
<b>Liczba przeszkolonych lekarzy w klinikach i zakładach diagnostycznych z krajowych placówek medycznych</b>	<b>419</b>
w tym:	
Klinika Okulistyki	83
Klinika Kardiologii	36
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	30
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	25
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	28
Klinika Onkologii	31
Zakład Genetyki Medycznej	8
Klinika Neurochirurgii	22
Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii	15
Klinika Neurologii i Epileptologii	26
Klinika Urologii Dziecięcej	7
Zakład Diagnostyki Obrazowej	8
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	9
Klinika Immunologii	5
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	7
Klinika Rehabilitacji	9
Ośrodek Otolaryngologii	8
Zakład Medycyny Nuklearnej	1
Pracownia Zgodności Tkankowej	2
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	5
Ośrodek Dzienny Psychiatrii Dziecięcej	1
Zakład Psychologii Zdrowia	2
Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2
Zespół Poradni Specjalistycznych, w tym:	1
<ul style="list-style-type: none"> <li>Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci</li> </ul>	1



## Praktyki zawodowe

Praktyki zawodowe	
<b>Praktyki studenckie/zawodowe w ramach zawartych umów i porozumień</b>	<b>279</b>
w tym:	
Apteka Szpitalna	10
Klinika Rehabilitacji	97 w tym: stacjonarnie – 68 on-line – 29
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	15
Klinika Neurochirurgii	13
Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii	12
Izba Przyjęć	5
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	26
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	10
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	17
Klinika Immunologii	3
Klinika Kardiochirurgii	14
Klinika Kardiologii	8
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	13
Klinika Neurologii i Epileptologii	8
Klinika Okulistyki	1
Klinika Onkologii	16
Klinika Urologii Dziecięcej	2
Ośrodek Audiologii i Foniatrii	5
Ośrodek Psychiatrii dla Dzieci i Młodzieży	1
Zakład Psychologii Zdrowia	3
<b>Praktyki studenckie/zawodowe w ramach indywidualnych zgłoszeń</b>	<b>53</b>
w tym:	
Apteka Szpitalna	2
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	28
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	3
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	1
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	1
Klinika Neurologii i Epileptologii	1
Klinika Rehabilitacji	9
Ośrodek Psychiatrii dla Dzieci i Młodzieży	1
Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	2
Zakład Diagnostyki Obrazowej	1





Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci i Dorosłych	2
Zakład Genetyki Medycznej	1
Zakład Patomorfologii	1
<b>Inne</b>	<b>318</b>
w tym:	
Studenci z Uczelni Łazarskiego – zajęcia (III, IV, V rok)	189
Studenci z Uniwersytetu Kardynała Stefana Wyszyńskiego – zajęcia (III rok)	120
Wizyty obserwacyjne: studenci EUROMED	9

<b>Łączna liczba staży zagranicznych w klinikach i zakładach diagnostycznych 2021</b>	
<b>Liczba przeszkolonych lekarzy z zagranicznych placówek medycznych</b>	<b>8</b>
w tym:	
Klinika Anestezjologii i Intensywnej Terapii	3
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	1
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	3
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	1

<b>Szkolenia indywidualne magistrów w IPCZD</b>	
<b>W jednostkach organizacyjnych Instytutu przeszkolono ogółem</b>	<b>48</b>
w tym:	
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	1
Klinika Rehabilitacji	21
Zakład Psychologii Zdrowia	5
Zakład Diagnostyki Obrazowej	1
Zakład Biochemii, Radiologii i Medycyny Doświadczalnej	5
Zakład Genetyki Medycznej	10
Apteka Szpitalna	1
Ośrodek Dzienny Psychiatrii Dziecięcej	4



## Posiedzenia naukowo-szkoleniowe

Posiedzenia naukowo-szkoleniowe				
Jednostka organizacyjna	Temat posiedzenia	Referent/Referenci	Data	Liczba uczestników
Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci, Poradnia Chirurgii Stomatologicznej dla Dzieci i Dorosłych	Wczesne i odległe powikłania leczenia przeciwnowotworowego w jamie ustnej u pacjentów w wieku rozwojowym	Dr n. med. Ewa Krasuska-Sławińska Lek. stom. Anna Matosek-Rutkowska	2021-01-05	32
Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	Klinika i mikrobiologia zaostrzeń oskrzelowo-płucnych u pacjentów chorych na mukowiscydozę leczonych w IPCZD	Dr n. biolog. Katarzyna Semczuk Mgr Anna Wojcieszek Dr n. med. Hanna Dmeńska Lek. med. Anna Smorczevska-Kiljan Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Dzierżanowska-Fangrat		
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	Cytomegalia nabyta w grupach ryzyka – wcześniaki i dzieci po przeszczepieniu narządu – różnice i podobieństwa w postępowaniu	Dr hab. n. med. Justyna Czech-Kowalska, prof. IPCZD Dr hab. n. med. Sylwester Prokurat, prof. IPCZD	2021-01-12	56
Klinika Immunologii	Spektrum objawów, czyli jaki specjalista może podejrzewać chorobę autozapalną?	Dr n. med. Beata Wolska-Kuśnierz	2021-02-02	70
Klinika Okulistyki	Retinopatia wcześniaków: etiologia, obraz kliniczny i współczesne metody leczenia	Dr hab. n. med. Wojciech Hautz	2021-02-16	34
Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	Diagnostyka alergii IgE-zależnej w oparciu o komponenty alergenowe jako narzędzie nowoczesnej alergologii w Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”	Mgr Agnieszka Ochocińska Lek. med. Barbara Surowska Dr n. med. Monika Szychta	2021-03-02	45
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	Hipotrofia wewnątrzmaciczna – „pułapki” endokrynologiczne i strategia leczenia	Dr n. med. Alicja Korpysz Lek. med. Urszula Wątrobińska	2021-03-16	52
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	Jatrogena niedoczynność kory nadnerczy wywołana przewlekłą steroidoterapią – zalecenia endokrynologiczne dla pacjentów pozostających na przewlekłej steroidoterapii, schemat odstawiania glikokortykoidów, badania czynności nadnerczy po ich odstawieniu	Dr n. med. Elżbieta Moszczyńska Lek. med. Karolina Kot	2021-03-30	93
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	Zakażenia pooperacyjne u noworodków i małych niemowląt – spojrzenie interdyscyplinarne	Dr n. med. Julita Latka-Grot Dr hab. n. med. Radosław Jaworski Dr n. med. Dorota Broniszczak-Czyszek	2021-04-13	52



Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	Zespół wieloobjawowego bólu miejscowego jako istotny problem interdyscyplinarny – analiza przypadków dzieci hospitalizowanych w IPCZD	Lek. med. Maciej Bronikowski Lek. med. Anna Szumowska Dr n. med. Piotr Buda Dr n. med. Maria Grochowska Dr n. hum. Anna Jakubowska-Winecka	2021-04-27	70
Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	Mikrobiota w zdrowiu i chorobie	Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Dzierżanowska-Fangrat	2021-05-11	43
Zakład Psychologii Zdrowia	Rozwój psychiczny w wyniku trudnych doświadczeń. Czynniki osobowościowe i środowiskowe sprzyjające pozytywnym zmianom u młodzieży po transplantacji nerki i wątroby	Dr n. hum. Anna Jakubowska-Winecka Mgr Marta Biernacka	2021-05-25	47
Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	Co możesz zrobić, aby pomóc dziecku pozostać spokojnym podczas pobierania krwi?	Mgr Agnieszka Ochocińska		
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	Autoimmunologiczny zespół wielogruzołowy typu 1 (APS 1) – problem wielospecjalistyczny	Dr n. med. Anna Malinowska Dr n. med. Edyta Heropolitańska-Pliszka Dr n. med. Ewa Krasuska-Sławińska	2021-06-08	51
Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	Diagnostyka zaburzeń steroidogenezy nadnerczowej z wykorzystaniem analizy profilu steroidowego w DZM – interpretacja wyniku	Mgr Anna Siejka		
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	Nefropatia kontrastowa i układowe włóknienie nefrogenne – ryzyko i zapobieganie	Dr n. med. Marianna Lichosik	2021-06-22	39
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	Nowe kierunki leczenia otyłości podwzgórzowej	Lek. med. Karolina Kot Lek. med. Agnieszka Bogusz-Wójcik Dr n. med. Wojciech Jańczyk		
Klinika Kardiologii	Niefarmakologiczne leczenie zaburzeń rytmu serca u dzieci – co pediatra wiedzieć powinien	Dr n. med. Maria Miszczak-Knecht	2021-10-05	54
Klinika Okulistyki	Przesiewowe badania okulistyczne u dzieci. Ocena funkcji wzrokowych u dzieci z retinopatią wcześniaków	Lek. med. Klaudia Rakusiewicz Lek. med. Agnieszka Czeszyk	2021-10-19	41
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	Wykorzystanie laserów do leczenia wad naczyniowych u dzieci	Lek. med. Agnieszka Ostoja-Chyżyńska	2021-11-02	40
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Wybór drogi karmienia dziecka z chorobą jelit, chorobą nerwowo-mięśniową, chorobą serca	Prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś Prof. dr hab. n. med. Piotr Socha Dr n. med. Anna Wiernicka Mgr Marcelina Przeździek	2021-11-16	66
Ośrodek Otolaryngologii	Zasady opieki nad pacjentem pediatrycznym z tracheostomią	Lek. med. Małgorzata Pysz-Kuć Dr n. med. Tomasz Grochowski	2021-11-30	38



Klinika Endokrynologii i Diabetologii	Stany przedcukrzycowe – diagnostyka i leczenie Inne typy cukrzycy: cukrzyca posterydowa, NODAT (new onset diabetes after transplantation) i cukrzyca w mukowiscydozie – patofizjologia i leczenie	Lek. med. Anna Świercz Lek. med. Marta Baszyńska-Wilk Lek. med. Jolanta Świdorska	2021-12-07	59
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	Wespół w zespół – znane i mniej znane parametry czerwonekrwinkowe w diagnostyce niedokrwistości u niemowląt	Dr n. med. Agata Pleskaczyńska Mgr Elżbieta Kalinowska	2021-12-14	40




## Wykaz kursów obowiązkowych dla lekarzy realizowanych w ramach kształcenia specjalizacyjnego w Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”

Tytuł	Kierownik naukowy kursu	Organizator	Nr kursu	Charakter kursu	Termin	Liczba uczestników
Choroby neurometaboliczne	<b>dr n. med. Dariusz Rokicki</b>	Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	01-795/3-05-003-2021	obowiązkowy w pediatrii metabolicznej – specjalizacja modułowa	01-02.03.2021	10
Podstawy gastroenterologii dziecięcej dla lekarzy pediatrów oraz medycyny rodzinnej	<b>dr hab. n. med. Grzegorz Oracz</b>	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/0-00-008-2021	doskonalący dla lekarzy pediatrów i medycyny rodzinnej	15-16.03.2021	74
Diagnostyka i leczenie zaburzeń przewodzenia i rytmu serca u dzieci	<b>prof. dr hab. n. med. Katarzyna Bieganowska</b>	Katedra Kardiologii Dziecięcej	01-762/3-04-007-2021	obowiązkowy w kardiologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	15-19.03.2021	23
Wybrane patologie układu krążenia	<b>dr hab. n. med. Lidia Ziółkowska, prof. IPCZD</b>	Katedra Kardiologii Dziecięcej	01-762/3-05-008-2021	obowiązkowy w kardiologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	22-26.03.2021	17
Postępy w kardiologii wrodzonych wad serca u noworodka	<b>dr hab. n. med. Andrzej Kansy</b>	Klinika Kardiologii	01-747/3-03-003-2021	obowiązkowy w kardiologii – specjalizacja modułowa	07-09.04.2021 <u>ODWOŁANY</u>	0
Diagnostyka i leczenie wad wrodzonych serca – cz. I	<b>dr n. med. Monika Kowalczyk</b>	Katedra Kardiologii Dziecięcej	01-762/3-02-006-2021	obowiązkowy w kardiologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	19-23.04.2021	30
Kurs atestacyjny z endokrynologii i diabetologii dziecięcej	<b>prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki</b>	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	01-796/3-03-002-2021	obowiązkowy w endokrynologii i diabetologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	10-21.05.2021	16
Diagnostyka i leczenie wad wrodzonych serca – cz. II	<b>dr n. med. Małgorzata Żuk</b>	Katedra Kardiologii Dziecięcej	01-762/3-03-005-2021	obowiązkowy w kardiologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	17-21.05.2021	33
Neurourologia dziecięca	<b>dr n. med. Lidia Skobejko-Włodarska</b>	Klinika Urologii Dziecięcej	01-791/3-04-004-2021	obowiązkowy w urologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	17-18.05.2021r. <u>ODWOŁANY</u>	0
Nowotwory układu moczowo-płciowego u dzieci	<b>dr n. med. Piotr Gastoł</b>	Klinika Urologii Dziecięcej	01-791/3-05-001-2021	obowiązkowy w urologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	19-20.05.2021 <u>ODWOŁANY</u>	0



Diagnostyka i leczenie nowotworów łitych u dzieci	<b>dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska, prof. IPCZD</b>	Katedra Onkologii Dziecięcej	01-755/3-05-001-2021	obowiązkowy w onkologii i hematologii dziecięcej- specjalizacja modułowa	24-28.05.2021	14
Podstawy leczenia żywieniowego dla lekarzy pediatrów oraz medycyny rodzinnej	<b>prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś</b>	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/0-00-002-2021	doskonalący dla lekarzy pediatrów i medycyny rodzinnej	07-08.06.2021	44
Neuroonkologia dziecięca	<b>dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska, prof. IPCZD</b>	Katedra Onkologii Dziecięcej	01-755/3-06-002-2021	obowiązkowy w onkologii i hematologii dziecięcej- specjalizacja modułowa	07-09.06.2021	14
Wprowadzenie do specjalizacji w dziedzinie neurologii	<b>dr n. med. Tomasz Kmieć</b>	Klinika Neurologii i Epileptologii	01-763/3-01-002-2021	obowiązkowy w neurologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	07-11.06.2021	27
Wprowadzenie do specjalizacji w dziedzinie nefrologii dziecięcej	<b>prof. dr hab. n. med. Mieczysław Litwin</b>	Katedra Nefrologii Dziecięcej	01-798/3-01-001-2021	obowiązkowy w nefrologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	14-17.06.2021	13
Terapia zajęciowa	<b>dr n. med. Maria Grochowska</b>	Klinika Rehabilitacji 	01-728/3-04-021-2021	obowiązkowy w rehabilitacji medycznej – specjalizacja modułowa	21-23.06.2021	30
Gastroenterologia dziecięca	<b>prof. dr hab. n. med. Piotr Socha</b>	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/3-01-001-2021	obowiązkowy w gastroenterologii dziecięcej- specjalizacja modułowa	21-25.06.2021	18
Pierwotne i wtórne nefropatie	<b>prof. dr hab. n. med. Ryszard Grenda</b>	Katedra Nefrologii Dziecięcej	01-798/3-02-002-2021	obowiązkowy w nefrologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	20-22.09.2021	9
Wprowadzenie do specjalizacji w onkologii i hematologii dziecięcej	<b>dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska, prof. IPCZD</b>	Katedra Onkologii Dziecięcej	01-755/3-01-003-2021	obowiązkowy w onkologii i hematologii dziecięcej- specjalizacja modułowa	20-24.09.2021	15



Gastroenterologia, hepatologia, żywienie dzieci	<b>dr hab. n. med. Grzegorz Oracz, prof. IPCZD</b>	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/3-02-003-2021	obowiązkowy w gastroenterologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	20.09-01.10.2021	19
Padaczka i inne stany napadowe u dzieci	<b>dr hab. n. med. Dorota Dunin-Wąsowicz</b>	Katedra Neurologii Dziecięcej	01-763/3-05-004-2021	obowiązkowy w neurologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	27-29.09.2021 <u>ODWOŁANY</u>	0
Terapia zajęciowa	<b>dr n. med. Maria Grochowska</b>	Klinika Rehabilitacji 	01-728/3-04-023-2021	obowiązkowy w rehabilitacji medycznej – specjalizacja modułowa	04-06.10.2021	16
Wprowadzenie do genetyki klinicznej	<b>prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska</b>	Zakład Genetyki Medycznej	01-709/3-01-004-2021	obowiązkowy w genetyce klinicznej – specjalizacja modułowa	11-15.10.2021	13
Podstawy leczenia żywieniowego u dzieci	<b>dr n. med. Małgorzata Łyszkowska</b>	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	05-702/3-08-010-2021	obowiązkowy w chirurgii dziecięcej – specjalizacja modułowa (kurs zgłoszony przez Klinikę)	12-14.10.2021 <u>ODWOŁANY</u>	0
Podstawy gastroenterologii dziecięcej dla lekarzy pediatrów oraz medycyny rodzinnej	<b>dr hab. n. med. Grzegorz Oracz, prof. IPCZD</b>	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/0-00-009-2021	doskonalący dla lekarzy pediatrów i medycyny rodzinnej	13-14.10.2021	48
Postępy w immunologii klinicznej. Pierwotne i wtórne niedobory odporności	<b>dr n. med. Małgorzata Pac</b>	Klinika Immunologii	01-746/3-04-005-2021	obowiązkowy w immunologii klinicznej – specjalizacja modułowa	18-19.10.2021	16
Onkoneurologia	<b>dr hab. n. med. Dorota Dunin-Wąsowicz</b>	Katedra Neurologii Dziecięcej	01-763/3-03-006-2021	obowiązkowy w neurologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	18-19.10.2021r.	18
Urologia dziecięca	<b>dr hab. n. med. Małgorzata Baka-Ostrowska</b>	Klinika Urologii Dziecięcej	01-791/3-07-002-2021	obowiązkowy w urologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	18-22.10.2021 <u>ODWOŁANY</u>	0
Postępujące encefalopatie	<b>dr hab. n. med. Dorota Dunin-Wąsowicz</b>	Katedra Neurologii Dziecięcej	01-763/3-04-005-2021	obowiązkowy w neurologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	20-22.10.2021	20
Podstawy leczenia żywieniowego dla lekarzy pediatrów oraz medycyny rodzinnej	<b>prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś</b>	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/0-00-004-2021	doskonalący dla lekarzy pediatrów i medycyny rodzinnej	08-09.11.2021	58



Postępy w kardiologii wrodzonych wad serca	<b>dr hab. n. med. Andrzej Kansy</b>	Klinika Kardiologii	01-747/3-02-002-2021	obowiązkowy w kardiologii – specjalizacja modułowa	08-10.11.2021	8
Choroby autoimmunizacyjne u dzieci i osób dorosłych	<b>dr hab. n. med. Małgorzata Pac, prof. IPCZD</b>	Klinika Immunologii	01-746/3-02-004-2021	obowiązkowy w immunologii klinicznej – specjalizacja modułowa	15-16.11.2021	8
Hepatologia	<b>prof. dr hab. n. med. Irena Jankowska</b>	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/3-03-006-2021	obowiązkowy w gastroenterologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	15-19.11.2021	17
Transplantologia kliniczna	<b>prof. dr hab. n. med. Ryszard Grenda</b>	Katedra Nefrologii Dziecięcej	01-798/3-04-004-2021	obowiązkowy w nefrologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	22-24.11.2021	5
Wprowadzenie do specjalizacji w dziedzinie endokrynologii i diabetologii dziecięcej	<b>prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki</b>	Klinika Endokrynologii i Diabetologii	01-796/3-01-001-2021	obowiązkowy w endokrynologii i diabetologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	22-26.11.2021	20
Opieka stomatologiczna nad dzieckiem z zaburzeniami ogólnoustrojowymi i chorobą przewlekłą	<b>dr n. med. Ewa Krasuska-Słowińska</b>	Poradnia Stomatologii Dziecięcej	01-785/3-02-001-2021	obowiązkowy w stomatologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	22-26.11.2021r.	29
Aktualności w kardiologii dziecięcej - dla kardiologów i lekarzy zainteresowanych	<b>dr hab. n. med. Lidia Ziółkowska prof. IPCZD</b>	Katedra Kardiologii Dziecięcej	01-762/0-00-011-2021	doskonalący dla lekarzy kardiologów dziecięcych, kardiologów i lekarzy pozostałych specjalizacji	25-26.11.2021	89
Chirurgia onkologiczna i onkologia dziecięca	<b>dr n. med. Adam Kowalski</b>	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	01-702/3-04-003-2022	obowiązkowy w chirurgii dziecięcej – specjalizacja modułowa	22-26.11.2021	20
Zaburzenia różnicowania płci	<b>dr hab. n. med. Małgorzata Baka-Ostrowska</b>	Klinika Urologii Dziecięcej	01-791/3-06-003-2021	obowiązkowy w urologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	29.11-01.12.2021r.	1
Wprowadzenie do specjalizacji w urologii dziecięcej	<b>dr hab. n. med. Małgorzata Baka-Ostrowska</b>	Klinika Urologii Dziecięcej	01-791/3-01-005-2021	obowiązkowy w urologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	06-10.12.2021	3





Neurologia dziecięca	<b>dr hab. n. med. Dorota Dunin- -Wąsowicz</b>	Katedra Neurologii Dziecięcej	01-718/3-02- 020-2021	obowiązkowy w neurologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	29.11- 03.12.2021	56
Dializoterapia	<b>dr hab. n. med. Sylwester Prokurat, prof. IPCZD</b>	Katedra Nefrologii Dziecięcej	01-798/3-03- 003-2021	obowiązkowy w nefrologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	06-08.12.2021	6
Leczenie żywieniowe	<b>prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś</b>	Katedra Gastroenterologii Dziecięcej	01-797/3-04- 007-2021	obowiązkowy w gastroenterologii dziecięcej – specjalizacja modułowa	06-10.12.2021	21
Podstawy chirurgii plastycznej i rekonstrukcyjnej u dzieci	<b>prof. dr hab. n. med. Piotr Kaliciński</b>	Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	01-702/3-07- 002-2021	obowiązkowy w chirurgii dziecięcej – specjalizacja modułowa	13-15.12.2021	23
<b>Razem</b>						<b>901</b>



## Posiedzenia naukowo-szkoleniowe

Posiedzenia naukowo-szkoleniowe				
Jednostka organizacyjna	Temat posiedzenia	Referent/Referenci	Data	Liczba uczestników
Poradnia Stomatologiczna dla Dzieci, Poradnia Chirurgii Stomatologicznej dla Dzieci i Dorosłych	Wczesne i odległe powikłania leczenia przeciwnowotworowego w jamie ustnej u pacjentów w wieku rozwojowym	Dr n. med. Ewa Krasuska-Sławińska Lek. stom. Anna Matosek-Rutkowska	2021-01-05	32
Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	Klinika i mikrobiologia zaostreń oskrzelowo-płucnych u pacjentów chorych na mukowiscydozę leczonych w IPCZD	Dr n. biolog. Katarzyna Semczuk Mgr Anna Wojcieszek Dr n. med. Hanna Dmeńska Lek. med. Anna Smorczevska-Kiljan Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Dzierżanowska-Fangrat		
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	Cytomegalia nabyta w grupach ryzyka – wcześniaki i dzieci po przeszczepieniu narządu – różnice i podobieństwa w postępowaniu	Dr hab. n. med. Justyna Czech-Kowalska, prof. IPCZD Dr hab. n. med. Sylwester Prokurat, prof. IPCZD	2021-01-12	56
Klinika Immunologii	Spektrum objawów, czyli jaki specjalista może podejrzewać chorobę autozapalną?	Dr n. med. Beata Wolska-Kuśnierz	2021-02-02	70
Klinika Okulistyki	Retinopatia wcześniaków: etiologia, obraz kliniczny i współczesne metody leczenia	Dr hab. n. med. Wojciech Hautz	2021-02-16	34
Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	Diagnostyka alergii IgE-zależnej w oparciu o komponenty alergenowe jako narzędzie nowoczesnej alergologii w Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka”	Mgr Agnieszka Ochocińska Lek. med. Barbara Surowska Dr n. med. Monika Szychta	2021-03-02	45
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	Hipotrofia wewnątrzmaciczna – „pułapki” endokrynologiczne i strategia leczenia	Dr n. med. Alicja Korpysz Lek. med. Urszula Wątrobińska	2021-03-16	52
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	Jatrogenna niedoczynność kory nadnerczy wywołana przewlekłą steroidoterapią – zalecenia endokrynologiczne dla pacjentów pozostających na przewlekłej steroidoterapii, schemat odstawiania glikokortykoidów, badania czynności nadnerczy po ich odstawieniu	Dr n. med. Elżbieta Moszczyńska Lek. med. Karolina Kot	2021-03-30	93



Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	Zakażenia pooperacyjne u noworodków i małych niemowląt – spojrzenie interdyscyplinarne	Dr n. med. Julita Latka-Grot Dr hab. n. med. Radosław Jaworski Dr n. med. Dorota Broniszczak-Czyszek	2021-04-13	52
Klinika Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych	Zespół wieloobjawowego bólu miejscowego jako istotny problem interdyscyplinarny – analiza przypadków dzieci hospitalizowanych w IPCZD	Lek. med. Maciej Bronikowski Lek. med. Anna Szumowska Dr n. med. Piotr Buda Dr n. med. Maria Grochowska Dr n. hum. Anna Jakubowska-Winecka	2021-04-27	70
Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej	Mikrobiota w zdrowiu i chorobie	Prof. dr hab. n. med. Katarzyna Dzierżanowska-Fangrat	2021-05-11	43
Zakład Psychologii Zdrowia	Rozwój psychiczny w wyniku trudnych doświadczeń. Czynniki osobowościowe i środowiskowe sprzyjające pozytywnym zmianom u młodzieży po transplantacji nerki i wątroby	Dr n. hum. Anna Jakubowska-Winecka Mgr Marta Biernacka	2021-05-25	47
Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	Co możesz zrobić, aby pomóc dziecku pozostać spokojnym podczas pobierania krwi?	Mgr Agnieszka Ochocińska		
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	Autoimmunologiczny zespół wielogruzołowy typu 1 (APS 1) – problem wielospecjalistyczny	Dr n. med. Anna Malinowska Dr n. med. Edyta Heropolitańska-Pliszka Dr n. med. Ewa Krasuska-Sławińska	2021-06-08	51
Zakład Biochemii, Radioimmunologii i Medycyny Doświadczalnej	Diagnostyka zaburzeń steroidogenezy nadnerczowej z wykorzystaniem analizy profilu steroidowego w DZM – interpretacja wyniku	Mgr Anna Siejka		
Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego	Nefropatia kontrastowa i układowe włóknienie nefrogenne – ryzyko i zapobieganie	Dr n. med. Marianna Lichosik	21-06-22	39
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	Nowe kierunki leczenia otyłości podwzgórzowej	Lek. med. Karolina Kot Lek. med. Agnieszka Bogusz-Wójcik Dr n. med. Wojciech Jańczyk		
Klinika Kardiologii	Niefarmakologiczne leczenie zaburzeń rytmu serca u dzieci – co pediatra wiedzieć powinien	Dr n. med. Maria Miszczak-Knecht	2021-10-05	54



Klinika Okulistyki	Przesiewowe badania okulistyczne u dzieci. Ocena funkcji wzrokowych u dzieci z retinopatią wcześniaków	Lek. med. Klaudia Rakusiewicz Lek. med. Agnieszka Czeszyk	2021-10-19	41
Klinika Chirurgii Dziecięcej i Transplantacji Narządów	Wykorzystanie laserów do leczenia wad naczyniowych u dzieci	Lek. med. Agnieszka Ostojka-Chyżyńska	2021-11-02	40
Klinika Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii	Wybór drogi karmienia dziecka z chorobą jelit, chorobą nerwowo-mięśniową, chorobą serca	Prof. dr hab. n. med. Jarosław Kierkuś Prof. dr hab. n. med. Piotr Socha Dr n. med. Anna Wiernicka Mgr Marcelina Przeździek	2021-11-16	66
Ośrodek Otolaryngologii	Zasady opieki nad pacjentem pediatrycznym z tracheostomią	Lek. med. Małgorzata Pysz-Kuć Dr n. med. Tomasz Grochowski	2021-11-30	38
Klinika Endokrynologii i Diabetologii	Stany przedcukrzycowe – diagnostyka i leczenie Inne typy cukrzycy: cukrzyca posterydowa, NODAT (new onset diabetes after transplantation) i cukrzyca w mukowiscydozie - patofizjologia i leczenie	Lek. med. Anna Świercz Lek. med. Marta Baszyńska-Wilk Lek. med. Jolanta Świdowska	2021-12-07	59
Klinika Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	Wespół w zespół – znane i mniej znane parametry czerwonekrwinkowe w diagnostyce niedokrwistości u niemowląt	Dr n. med. Agata Pleskaczyńska Mgr Elżbieta Kalinowska	2021-12-14	40



## Działalność szkoleniowo-naukowa Pionu Pielęgniarskiego

Aktywność Działu Organizacji Pracy Pielęgniarskiej w zakresie kształcenia przed- i podyplomowego pielęgniarek i położnych w 2021 r.

Podjęto współpracę z:

- Wyższą Szkołą Inżynierii i Zdrowia w Warszawie – umowa o organizacji zajęć praktycznych (klinicznych) i porozumienie w sprawie studenckiej praktyki zawodowej na kierunku pielęgniarstwo;
- Medyczną Szkołą Policealną MEDYK w Otwocku – realizacja zajęć praktycznych i praktyk zawodowych dla słuchaczy kierunków: opiekunka dziecięca, opiekun medyczny, technik sterylizacji medycznej;
- Communal noncommercial enterprise of Lviv Regional Council „Western Ukrainian Specialized Pediatric Medical Centre” LWÓW – realizacja staży obserwacyjnych dla pielęgniarek w Klinice Anestezjologii – OIT 2;
- Wojewódzkim Specjalistycznym Szpitalem Dziecięcym (Olsztyn, ul. Żołnierska 18a) – realizacja szkolenia w zakresie uroterapii i urodynamiki.

Kontynuowano współpracę z:

- Gdańskim Uniwersytetem Medycznym (Gdańsk, ul. M. Skłodowskiej-Curie 3a) – realizacja studenckich praktyk wakacyjnych;
- Warszawskim Uniwersytetem Medycznym – Wydział Nauk o Zdrowiu (Warszawa, ul. Żwirki i Wigury 61) – realizacja studenckich praktyk wakacyjnych;
- Prywatną Wyższą Szkołą Nauk Społecznych, Komputerowych i Medycznych w Warszawie – organizacja Kursu Kwalifikacyjnego Nefrologia i Dializoterapia oraz Kursu Kwalifikacyjnego w dziedzinie pielęgniarstwa onkologicznego;
- Collegium Mazovia (dawniej Wyższa szkoła Finansów i Zarządzania, Siedlce, ul. Sokołowska 161) z siedzibą w Otwocku, ul. Armii Krajowej 13 – porozumienie o współpracy z chwilą uzyskania zgody na uruchomienie kierunku pielęgniarstwo;
- Akademią Zdrowia Izabela Łąjs z siedzibą w Justynowie, ul. Główna 81 – organizacja specjalizacji w dziedzinie pielęgniarstwa pediatrycznego, specjalizacji w dziedzinie pielęgniarstwa operacyjnego, specjalizacji w dziedzinie pielęgniarstwa onkologicznego;
- Wojskowym Instytutem Medycznym z siedzibą w Warszawie, ul. Szaserów 128 – realizacja zajęć stażowych dla uczestników kursu kwalifikacyjnego w dziedzinie pielęgniarstwo kardiologiczne.

Podpisano 125 indywidualnych umów ze studentami uniwersytetów medycznych na realizację pielęgniarskich praktyk wakacyjnych.

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



## Tytuły zawodowe/dyplomy

Lp.	Tytuł	Liczba personelu
1.	Magister pielęgniarstwa	12
2.	Licencjat pielęgniarstwa	13
3.	Licencjat położnictwa	1
4.	Dyplom policealnej szkoły medycznej – opiekun medyczny	7

## Publikacje zespołu pielęgniarzkiego IPCZD

Lp.	Tytuł publikacji	Autorzy
1.	Factors associated with loneliness in patients with diabetes mellitus. Nursing Open 2021; 8:517-524.	Ewa Kobos, Alicja Szewczyk, Janina Kokoszka-Paszko, Beata Dziedzic
2.	The impact of the COVID-19 pandemic on people with diabetes and diabetes services: A pan-European survey of diabetes specialist nurses undertaken by the Foundation of European Nurses in Diabetes survey consortium. Diabetic Medicine	Rita Forde, Liga Arente, Davide Ausili, Kristin De Backer, Mette Due-Christensen, Amanda Epps, Anne Fitzpatrick, Moira Grixti, Sijda Groen, Arja Halkoaho, Claudia Huber, Marjolein M Iversen, Unn-Britt Johansson, Claudia Leippert, Seyda Ozcan, Julie Parker, Ana Christina Paiva, Adina Sanpetreanu, Marie-Alice Savet, Svetic-Cisic Rosana, Alicja Szewczyk, Maite Valverde, Eugenia Vlachou, Angus Forbes, FEND COVID-19 consortium
3.	Zalecenia w opiece diabetologicznej „Practical Guidelines for Nursing and Midwifery Diabetes care – 2020. A position of the Polish Federation for Education in Diabetology	Alicja Szewczyk, Natasza Tobiasz-Kałkun, Anna Stefanowicz-Bielska, Ewa Kobos, Mirosława Młynarczuk, Justyna Kapuściok, Jolanta Michałowska
4.	The need for updating nurses' knowledge and skills in the field of recommendations for diabetes care. Pielęgniarstwo XXI wieku	Alicja Szewczyk, Ewa Kobos
5.	Udział w opracowaniu raportu specjalistycznego "Jak wykorzystać potencjał telemedycyny w diabetologii". Raport dostępny na stronie: <a href="http://www.telediabetologia.info">www.telediabetologia.info</a>	Raport został opracowany przez interdyscyplinarny zespół ekspertów Fundacji Telemedyczna Grupa Robocza we współpracy z ekspertami z Polskiego Towarzystwa Diabetologicznego oraz ekspertami środowiska pielęgniarstwa diabetologicznego – Ewa Kobos, Alicja Szewczyk, Beata Stepanow



## Specjalizacje

Lp.	Nazwa szkolenia	Liczba uczestników
Ukończone:		
1.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa neonatologicznego	7
2.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa chirurgicznego	2
3.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa pediatrycznego	22
4.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa anestezjologicznego i intensywnej opieki	12
5.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa epidemiologicznego	1
W trakcie:		
6.	Specjalizacja w dziedzinie pielęgniarstwa pediatrycznego	3

## Kursy kwalifikacyjne

Ukończone		
Lp.	Nazwa szkolenia	Liczba uczestników
1.	Pielęgniarstwo operacyjne	1
2.	Powikłania w leczeniu onkologicznym	3
3.	Pielęgniarstwo anestezjologiczne i intensywnej opieki	2
4.	Pielęgniarstwo epidemiologiczne	1
5.	Pielęgniarstwo operacyjne	1
6.	Pielęgniarstwo kardiologiczne	1
7.	Dyplomowany perfuzjonista w kardiochirurgii	1



## Kursy specjalistyczne/dokształcające/inne

Ukończone		
Lp.	Nazwa szkolenia	Liczba uczestników
1.	Wywiad i badanie fizykalne dla pielęgniarek i położnych	1
2.	Szczepienia ochronne (program dla pielęgniarek)	11
3.	Edukator w cukrzycy dla pielęgniarek i położnych	2
4.	Wykonanie i interpretacja zapisu elektrokardiograficznego u dorosłych dla pielęgniarek i położnych	2
5.	Leczenie ran dla pielęgniarek	2
6.	Higiena rany pooperacyjnej	7
7.	Opieka nad pacjentem z założonym portem dożylnym	2
8.	Prewencja zakażeń odcewnikowych i powikłań niezakaźnych	11
9.	Problemy pediatryczne w okresie pandemii Covid-19	1
10.	Nowe świadczenie "KLPR-2" – dlaczego warto przyjrzeć mu się bliżej?	1
11.	Zapobieganie zakażeniom – produkty pod specjalnym nadzorem	1
12.	Praca personelu medycznego w czasie pandemii koronawirusa (COVID-19)	1
13.	Profilaktyka zakażeń a sprzętanie i dezynfekcja w placówkach ochrony zdrowia	1
14.	Nerwiak zarodkowy współczulny u dzieci	3
15.	Aktualne zagadnienia hematologii dziecięcej – spojrzenie lekarza pediatrii	1
16.	Rana trudna do wygojenia – co zrobić, aby skrócić czas gojenia	4
17.	Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego „Wybrane Problemy Współczesnej Onkologii”	1
18.	Leczenie przeciwnowotworowe	5
19.	Rany nowotworowe – przydatne wskazówki	1
20.	Praktyczne aspekty opieki pielęgniarskiej	1
21.	Ochrona skóry podczas leczenia onkologicznego	1
22.	Wybrane problemy współczesnej onkologii	1
23.	Specjalista radzi – trudne pytania wokół pediatrii	1
24.	Czego boją się bakterie – opatrunek z jodopowidonem w leczeniu ran	1
25.	Srebro. Fakty i mity w leczeniu ran	1
26.	Integracja i organizacja pracy w zespole	15





## Szkolenia

Organizowane w IPCZD		
Lp.	Nazwa szkolenia	Liczba uczestników
1.	Szkolenie dla pielęgniarek i położnych dokonujących przetaczania krwi i jej składników w zakresie PODSTAWOWYM (I edycja)	44
2.	Szkolenie dla pielęgniarek i położnych dokonujących przetaczania krwi i jej składników w zakresie UZUPEŁNIAJĄCYM (VI edycja)	161
3.	NADANIE UPRAWNIENÍ Wstrzyknięcia dożylna, kroplowe przetaczanie dożylnych płynów innych niż krew i środki krwiopochodne – egzamin końcowy	13
6.	CliniNet – szkolenie w zakresie elektronicznej dokumentacji medycznej	427
7.	Szkolenie z zakresu higieny rąk w ramach prowadzonego przez IPCZD programu WHO 5 Moments for Hand Hygiene	491
8.	Aktualizacja instrukcji pobierania krwi na posiew i ekspozycji zawodowej	157
9.	Szkolenie dla pielęgniarek, położnych, opiekunek dziecięcych w zakresie „Prawa pacjenta”	19
10.	Szkolenie dla pielęgniarek, położnych, opiekunek dziecięcych w zakresie zdarzeń niepożądanych	13
11.	Szkolenie stanowiskowe w Oddziale Dziennym Chemioterapii	10
12.	Szkolenie stanowiskowe w Oddziale Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka	9
13.	Szkolenie stanowiskowe w Klinice Anestezjologii – OIT 1	9
14.	Szkolenie w zakresie uroterapii i urodynamiki	3
15.	Szkolenie dla pielęgniarek z Ukrainy w Klinice Anestezjologii – OIT 2	2



Organizowane poza IPCZD		
Lp.	Nazwa szkolenia/webinarium/konferencji	Liczba uczestników
1.	Powikłania w leczeniu onkologicznym – webinarium	4
2.	Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego – Badania kliniczne cz. 1 i 2 – webinarium	6
3.	Wytyczne postępowania miejscowego w ranach zakażonych – webinarium	3
4.	Razem w immunoonkologii – możliwości w leczeniu wybranych nowotworów litych, praktyczne aspekty opieki i terapii, działania niepożądane. Asertywność – jak żyć w zgodzie ze sobą i innymi? – webinarium dla pielęgniarek szpitali i oddziałów onkologicznych	3
5.	Szczepienie przeciw Covid-19 pacjentów z SM. Co powinna wiedzieć pielęgniarka – webinarium	2
6.	„Rodzaje nowotworów i objawy alarmujące u najmłodszych dzieci” – webinarium	4
7.	Owrodzenie żylne w praktyce pielęgniarskiej w dobie COVID-19	3
8.	Nerwiak zarodkowy współczulny u dzieci – Konferencja Naukowo-Szkoleniowa	3
9.	Stany nagłe w pediatrii cz. 2 – płynoterapia	5
10.	Rodzaje nowotworów i objawy alarmujące u nastolatków – webinarium	1
11.	„Ratunku – pacjent z raną przewlekłą... co robić?” – webinarium	1
12.	Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego – Praca personelu medycznego w czasie pandemii koronawirusa (Covid-19) cz. II – webinarium	1
13.	Pacjenci z nowotworami skóry – wyzwania diagnostyczno-terapeutyczne – webinarium	1
14.	APO Wybrane Problemy Współczesnej Onkologii cz. 1 – webinarium	1
15.	APO Leczenie przeciwnowotworowe – webinarium	1
16.	APO Powikłania w leczeniu onkologicznym cz. 1. Niedożywienie w chorobie nowotworowej	1
17.	Forum Leczenia Ran. Rana trudna do wygojenia – co zrobić, aby skrócić czas gojenia? Praktyczne wskazówki – webinarium	1
18.	APO Wybrane Problemy Współczesnej Onkologii część 1 i 2. Wzmocnienie wizerunku profesjonalnej pielęgniarki	5
19.	Powikłania w leczeniu onkologicznym część 1 i 2 – Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego cz. II – webinarium	3
20.	Srebro. Fakty i mity w leczeniu ran. Postępowanie z raną – Forum Leczenia Ran – webinarium	1
21.	Czego boją się bakterie - opatrunek z jodopowidonem w leczeniu ran – webinarium	1
22.	Hormony, Witamina D a Covid-19 – Jak możemy sobie pomóc? – webinarium	1
23.	4 proste kroki do wygojenia każdej rany – webinarium	1
24.	APO Wybrane Problemy Współczesnej Onkologii- cz.1 – webinarium	3
25.	Szczepienia przeciw COVID-19 – webinarium dla pielęgniarek	1
26.	Leczenie ran w domu pacjenta- praktyczne wskazówki – Conva Tec Polska	1
27.	„Ochrona skóry podczas leczenia onkologicznego” – webinarium	1



28.	Nerwiak zarodkowy współczulny u dzieci – 26-27.02.2021 r. – webinarium	1
29.	XXIV Kongres Polskiego Towarzystwa Onkologii Klinicznej	4
30.	Leczenie wspomagające w onkologii – Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego – webinarium	5
31.	Praktyczne aspekty opieki pielęgniarskiej – Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego – webinarium	4
32.	Program Edukacji Onkologicznej – sesja online	5
33.	Leczenie przeciwnowotworowe – Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego – webinarium	4
34.	Powikłania w leczeniu onkologicznym – Akademia Pielęgniarstwa Onkologicznego – webinarium	4
35.	Wytyczne postępowania miejscowego w ranach zakażonych – webinarium	1
36.	Webinarium dla pielęgniarek szpitali i oddziałów onkologicznych „Wybrane problemy współczesnej onkologii”	5
37.	Webinarium dla pielęgniarek szpitali i oddziałów onkologicznych „Badania kliniczne cz. 1 i 2”	4
38.	Webinarium zorganizowane przez Stowarzyszenie PFED i Firmę Ascensia – „Cukrzyca a COVID-19”	3
39.	Webinarium „Szkola opieki diabetologicznej dla zespołów terapeutycznych” zorganizowana przez Stowarzyszenie PFED	2
40.	Ból ostry przewlekły	3
41.	Jak pomóc dziecku radzić sobie z trudnymi emocjami. Wielkopolska Onkologia Dziecięca. Fundacja Pomocy Dzieciom z chorobami nowotworowymi w Poznaniu. Webinarium	2
42.	Program edukacji onkologicznej	5
43.	Hematologia kliniczna i doświadczalna	3
44.	Nowoczesne metody diagnostyki i leczenia owrzodzeń żylnych podudzi	4
45.	Podstawy leczenia ran – o czym warto wiedzieć?	5
46.	Rodzice i rodzeństwo dziecka z chorobą nowotworową. Wielkopolska Onkologia Dziecięca. Fundacja Pomocy Dzieciom z chorobami nowotworowymi w Poznaniu. Webinarium	2
47.	Empatia a choroba onkologiczna dziecka. Wielkopolska Onkologia Dziecięca. Fundacja Pomocy Dzieciom z Chorobami Nowotworowymi w Poznaniu. Webinarium	4
48.	Chłoniaki – rokowanie i dostępność nowoczesnych metod leczenia. Szkolenie dla pielęgniarek. Fundacja Pokonaj Chłoniaka	2
49.	Cukrzyca i zespół stopy cukrzycowej w najnowszych zaleceniach PTD	2
50.	Optymalna płynoterapia: kluczowa rola personelu pielęgniarskiego. MedEXPERT. Szkolenie dla pielęgniarek	2
51.	Ochrona skóry podczas leczenia onkologicznego. Polskie Towarzystwo Onkologii Klinicznej. 17.06.2021 r. Webinarium	2
52.	Opieka i terapia u schyłku życia. Akademia Terapii Zajęciowej, 6.08.2021 r. Webinarium	1
53.	Dlaczego dzieci chorują na nowotwory – Wielkopolska Onkologia Dziecięca. Fundacja Pomocy Dzieciom z chorobami nowotworowymi w Poznaniu. Webinarium	2
54.	Aktualne zagadnienia hematologii dziecięcej – spojrzenie lekarza pediatry 11.03.2021 r. Webinar, kurs medyczny	1



55.	COVID-19 i jego powikłania u dzieci, kiedy podejrzewać, jak rozpoznawać? Centrum Edukacji Medycznej. Webinarium	2
56.	Problemy pediatriczne w okresie pandemii Covid-19. Wielkopolskie Forum Pediatrii. Konferencja	3
57.	Powiększone węzły chłonne u dzieci. Kiedy jest to objaw alarmujący? Wielkopolska Onkologia Dziecięca. Fundacja Pomocy Dzieciom z Chorobami Nowotworowymi w Poznaniu. Webinarium	2
58.	Powikłania w leczeniu onkologicznym	3
59.	Obwodowy i centralny dostęp dożylny u pacjenta onkologicznego w praktyce pielęgniarki – seminarium szkoleniowe dla pielęgniarek. PSPO Warszawa	6
60.	Webinarium: Nowe terapie w leczeniu nowotworów skóry. PZWL	2
61.	Wybrane problemy współczesnej onkologii. Powikłania po przetoczeniu składników krwi. Powikłania leczenia onkologicznego, hematologicznego. Wypalenie zawodowe	2
62.	IV Konferencja naukowo-szkoleniowa pt. Wyzwania naukowe i zawodowe we współczesnym pielęgniarstwie. Kielce, 15-17. 04. 2021 r. plakat, wystąpienie ustne	1
63.	Praktyczne zalecenia w pielęgniarstwie i położniczej opiece diabetologicznej. Co nowego? XXII Zjazd Naukowy Polskiego Towarzystwa Diabetologicznego. Warszawa. Wystąpienie ustne	1
64.	Edukacja w cukrzycy stan faktyczny. Forum Ekspertów ds. Cukrzycy .Warszawa 6.07.2021 r. Wystąpienie ustne	1
65.	Dziecko z cukrzycą – poznaj prawdziwą historię oczami diabetologa i rodziny. Centrum Edukacji, 16.02.2021 r. Webinarium	3
66.	Need for knowledge and skills update among paediatric nurses regarding type 1 diabetes in children. A pilot study. Virtual FEND Conference, 24.09.2021 r. Współautorstwo wystąpienia ustnego	1
67.	XV Ogólnopolska Konferencja PFED „Magia współpracy interdyscyplinarnej – głos pielęgniarek diabetologicznych”, Warszawa, 23-24.10.2021 r. Współautorstwo wystąpienia w sesji plakatowej	1
68.	XXI Międzynarodowa Interdyscyplinarna Konferencja Naukowo-Szkoleniowa im. dr J. Fetlińskiej: „Żywność – inwestycją w zdrowie?” Ciechanów. Wystąpienie ustne	1
69.	Edukacja i wsparcie – podstawy skutecznej terapii w cukrzycy. XI edycja Konferencji - Diabetologia 2021. Warszawa, 3.11.2021 r. Wystąpienie ustne	1
70.	XI Konferencja im. J. W. Grotta. Diabetologia oparta na faktach. Konferencja on-line	2
71.	VIII Konferencja Naukowa „Praktyczne aspekty leczenia chorych na cukrzycę typu 1”. Konferencja on-line	1
72.	Wieczór z pielęgniarstwem diabetologicznym. Organizator Polska Federacja Edukacji w Diabetologii 24.02.2021 r. „Hiperglikemia i edukacja w różnych typach cukrzycy w świetle zaleceń PTD 2021”	1
73.	„Wysiłek fizyczny w cukrzycy typu 2” 21.04.2021 r. „Aspekty psychologiczne w pielęgniarstwie diabetologicznym w dobie COVID- 19”. Konferencja on-line,	1



74.	XV Ogólnopolskiej Konferencji Polskiej Federacji Edukacji w Diabetologii (PFED) „Magia współpracy interdyscyplinarnej w pielęgniarstwie – Głos pielęgniarek diabetologicznych” - tryb hybrydowy	1
75.	4 pory roku z diabetologią – wiosna”. Organizator Polska Federacja Edukacji w Diabetologii 17.05.2021 r. Konferencja on-line	1



## Praktyki/Staże

<b>Kształcenie przed- i podyplomowe</b>		
<b>Praktyki wakacyjne – studenci uniwersytetów medycznych i słuchacze szkół policealnych</b>		
<b>Lp.</b>	<b>Uczelnia</b>	<b>Liczba uczestników</b>
1.	Warszawski Uniwersytet Medyczny – Wydział Nauki o Zdrowiu	59
2.	Radomska Szkoła Wyższa	2
3.	Uniwersytet Medyczny w Łodzi	2
4.	Uniwersytet Medyczny w Poznaniu	1
5.	Uniwersytet Medyczny w Gdańsku	2
6.	Uniwersytet Medyczny w Lublinie	2
7.	Akademia Hutniczo-Ekonomiczna w Łodzi	4
8.	Uniwersytet Medyczny w Olsztynie	2
9.	Uczelnia Łazarskiego	1
10.	Mazowiecka Uczelnia Medyczna	5
11.	Uczelnia Medyczna MSC w Warszawie	2
12.	UKSW Warszawa	27
13.	COLLEGIUM MAZOVIA	5
14.	AWF Warszawa	8
15.	SZKOŁA PLANOWANIA STRATEGICZNEGO Dąbrowa Górnicza	1
16.	WUMed Warszawa, ul. Bobrowiecka	2
<b>Zajęcia praktyczne studentów wydziału pielęgniarstwa/położnictwa</b>		
17.	Mazowiecka Uczelnia Medyczna (dawniej Wyższa Szkoła Mazowiecka) w Warszawie	21
<b>Staże uczestników szkoleń podyplomowych</b>		
18.	Akademia Zdrowia, Warszawa. Przeprowadzenie stażu dla specjalizacji w dziedzinie pielęgniarstwa pediatrycznego (IV edycja)	33
19.	Akademia Zdrowia, Warszawa. Przeprowadzenie stażu dla specjalizacji w dziedzinie pielęgniarstwa operacyjnego	31
20.	Prywatna Wyższa Szkoła Nauk Społecznych, Komputerowych i Medycznych w Warszawie - Kurs Kwalifikacyjny Nefrologia i Dializoterapia	9
21.	Warszawska Okręgowa Izba Pielęgniarek i Położnych – przeprowadzenie stażu dla specjalizacji w dziedzinie pielęgniarstwa pediatrycznego	7
<b>Zajęcia praktyczne - kierunek opiekun medyczny</b>		
22.	Collegium Służb Medycznych i Społecznych Warszawa	1
23.	Policealna Warszawska Szkoła Medyczna	2
24.	COSSINUS Warszawa	2



## Podsumowanie

Pion pielęgniarstwa					
Rok	IPCZD jako placówka szkoleniowa			Szkolenia w instytucjach zewnętrznych	
	Liczba uczestników		Liczba szkoleń	Liczba pracowników Instytutu uczestnicząca w szkoleniach	Liczba szkoleń
	Ogółem	W tym pracownicy Instytutu			
2014	58	8	3	236	18
2015	113	54	5	164	17
2016	114	34	4	118	18
2017	862	799	70	155	37
2018	1308	937	49	252	39
2019	1300	786	51	140	19
2020	1552	1352	64	191	35
2021	1589	1353	66	257	90



## Załącznik nr 1

### Sprawozdania z realizacji grantów NCN, NCBR, MZ, ABM w 2021 r.

#### GRANTY ZAKOŃCZONE W 2021 R.

**Nr grantu: UMO-2016/21/B/NZ2/01785**

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

**Kierownik: dr hab. n. med. Maria Łastowska**

Pomimo znacznego postępu w leczeniu guzów mózgu u dzieci nie udaje się wyleczyć znacznego odsetka pacjentów. Diagnoza i rokowanie opierają się przede wszystkim na czynnikach klinicznych i histopatologicznych, co w erze profilowania genetycznego nowotworów zdecydowanie wymaga uzupełnienia o kryteria biologiczne.

Dlatego celem badań było wprowadzenie nowej klasyfikacji molekularnej guzów mózgu u dzieci, opartej na profilu aktywności szeregu genów markerowych, w uzupełnieniu do dotychczas stosowanych badań patomorfologicznych i klinicznych.

Badania oparte były na równoczesnej analizie aktywności, czyli ekspresji wielu genów (na podstawie ilości kopii RNA), przy użyciu nowej techniki molekularnej NanoString nCounter® Analysis System oraz analizach biologiczno-klinicznych.

Analizą objęto 230 pacjentów z rozpoznaniem agresywnych guzów mózgu, diagnozowanych i leczonych w Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie”.

Dokonano identyfikacji 5-10 genów markerowych charakterystycznych dla poszczególnych rodzajów guzów mózgu w oparciu o analizę wyników surowych danych mikromacierzy, zdeponowanych w dostępnej publicznie bazie danych Gene Expression Omnibus.

W wyniku przeprowadzonych eksperymentów i analizy bioinformatycznej poziomu aktywności genów markerowych zidentyfikowano cztery nowe kategorie molekularne guzów mózgu u dzieci, nazwane „CNS NB-FOXR2”, „CNS EFT-CIC”, „CNS HGNET-MN1” oraz „CNS HGNET-BCOR”, których nie można było dotąd zdiagnozować przy pomocy analizy patomorfologicznej. Jest to pierwsze na świecie doniesienie na temat możliwości diagnostycznych techniki NanoString w wykrywaniu tego rodzaju guzów.

Ponadto zidentyfikowano także po cztery grupy molekularne w guzach ependymoma: *RELA* fusion positive, *YAP1* fusion positive, PFA i PFB oraz w guzach medulloblastoma: grupa WNT, SHH, Grupa 3 i Grupa 4. Co ważne z klinicznego punktu widzenia – wykazano, że pacjenci, u których występują guzy z grupy PFB, mają najlepsze szanse na przeżycie, w przeciwieństwie do pacjentów z guzami z grupy PFA. Obydwie grupy były dotąd niemożliwe do zdiagnozowania przy pomocy analizy patomorfologicznej.

W konsekwencji w wyniku projektu zaprojektowano i przetestowano wielogenową ekspresyjną sygnaturę, która może znaleźć zastosowanie w przyszłych badaniach klinicznych w neuroonkologii dziecięcej. Ma to ogromne znaczenie w praktyce, gdyż zastosowana nowatorska technika umożliwia analizę zdegradowanego RNA pochodzącego z materiału bloczków parafinowych, który jest rutynowo zabezpieczonym materiałem w codziennej praktyce szpitalnej.

Pozytywne przetestowanie nowego systemu w odniesieniu do guzów mózgu u dzieci umożliwi podobne podejście do analizy innych nowotworów, w tym nowotworów występujących u dorosłych.



### Publikacje będące wynikiem realizacji projektu

1. Autorzy: Joanna Trubicka; Iwona Filipek; Piotr Iwanowski; Małgorzata Rydzanicz; Wiesława Grajkowska; Dorota Piekutowska-Abramczuk; Krystyna Chrzanowska; Agnieszka Karkucińska-Więckowska; Katarzyna Iwanicka-Pronicka; Maciej Pronicki; Maria Łastowska; Rafał Płoski; Bożenna Dembowska-Bagińska, **Cancer Genetics**, **Constitutional mosaicism of a de novo TP53 mutation in a patient with bilateral choroid plexus carcinoma**, 2017, Vol. 216-217, str. 79-85.
2. Autorzy: Maria Łastowska; Joanna Trubicka; Magdalena Niemira; Magdalena Paczkowska-Abdulsalam; Agnieszka Karkucińska-Więckowska; Magdalena Kaleta; Monika Drogosiewicz; Magdalena Tarasińska; Marta Perek-Polnik; Adam Krętowski; Bożenna Dembowska-Bagińska; Wiesława Grajkowska; Maciej Pronicki; Ewa Matyja, **ALK expression is a novel marker for the WNT-activated type of pediatric medulloblastoma and an indicator of good prognosis for patients**. *American Journal of Surgical Pathology*, 2017, Vol. 41, Nr 6, str. 781-787.
3. Autorzy: Maria Łastowska; Joanna Trubicka; Magdalena Niemira; Magdalena Paczkowska-Abdulsalam; Agnieszka Karkucińska-Więckowska; Magdalena Kaleta; Monika Drogosiewicz; Marta Perek-Polnik; Adam Krętowski; Bożenna Cukrowska; Wiesława Grajkowska; Bożenna Dembowska-Bagińska; Ewa Matyja, **Medulloblastoma with transitional features between Group 3 and Group 4 is associated with good prognosis**. *Journal of Neuro-Oncology*, Vol. 138, Nr 2, 2018, str. 231-240.
4. Autorzy: Maria Łastowska; Joanna Trubicka; Agnieszka Karkucińska-Więckowska; Magdalena Kaleta; Magdalena Tarasińska; Marta Perek-Polnik; Anna Antonina Sobocińska; Bożenna Dembowska-Bagińska; Wiesława Grajkowska; Ewa Matyja, **Immunohistochemical detection of ALK protein identifies APC mutated medulloblastoma and differentiates the WNT-activated medulloblastoma from other types of posterior fossa childhood tumors**, *Brain Tumor Pathology*, 2019, Vol. 36, Nr 1, str. 1-6.
5. Autorzy: Łastowska Maria, Trubicka Joanna, Sobocińska Anna, Wojtas Bartosz, Niemira Magdalena, Szałkowska Anna, Krętowski Adam, Karkucińska-Więckowska Agnieszka, Kaleta Magdalena, Ejmont Maria, Perek-Polnik Marta, Dembowska-Bagińska Bożenna, Grajkowska Wiesława, Matyja Ewa. **Molecular identification of CNS NB-FOXR2, CNS EFT-CIC, CNS HGNET-MN1 and CNS HGNET-BCOR pediatric brain tumors using tumor-specific signature genes**. *Acta Neuropathologica Communications*, 2020, Vol. 8, Article 105.
6. Autorzy: Łastowska M, Matyja E, Sobocińska A , Wojtas B , Niemira B , Szałkowska A, Krętowski A, Karkucińska-Więckowska A , Kaleta M, Ejmont M, Tarasińska M, Perek-Polnik M , Dembowska-Bagińska B, Pronicki M, Grajkowska W, Trubicka J. **Transcriptional profiling of paediatric ependymomas identifies prognostically significant groups**, *Journal of Pathology: Clinical Research*, 2021, tom 7, str. 1-12.

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

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

Kierownik projektu w IPCZD: mgr Marzena Kucharczyk

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

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

#### Zrealizowane zadania badawcze:

##### Zadanie 1. Analiza kariotypu i izolacja DNA

Klasyczne badanie cytogenetyczne wykonane u 16 pacjentów z DDs pozwoliło na zidentyfikowanie 15 BCTs *de novo* oraz 1 inwersji *de novo*. Były to odpowiednio: (1) 46,XY,t(5;8)(q22;q13), (2) 46,XY,t(2;11)(q31;q21), (3) 46,XX,t(10;15)(q11.2;q13), (4) 46,XX,t(5;14)(q13.2;q24.3), (5) 46,XX,t(6;14)(p25;q13), (6) 46,XY,t(10;22)(q26.1;q12.3), (7) 46,XX,t(1;16)(p13.2;q13), (8) 46,XY,t(5;8)(p13;q21.2), (9) 46,XY,t(2;8)(q31;q24.1), (10) 46,XY,t(3;5)(q11.2;p13.1), (11) 46,XY,t(8;10)(p22;p11.21), (12) 46,XY,t(1;2)(p31.3;q33.1), (13) 46,X,t(X;1)(q21.1;p21.1), (14) 46,XX,t(10;15)(p12.31;q23), (15) 46,XX,t(13;15)(q32.2;q13.3) oraz (16) 46,XX,inv(2)(q31.1;q37.3). Od pacjentów tych pobrano krew obwodową, a następnie wyizolowano i zabezpieczono próbki genomowego DNA do dalszych badań molekularnych.

##### Zadanie 2. Weryfikacja zrównoważenia genomu

U 16 pacjentów z BCRs *de novo* stwierdzonymi w tradycyjnym kariotypowaniu przeprowadzone zostało badanie array CGH (z użyciem całogenomowych mikromacierzy oligonukleotydomów firmy Agilent Technologies o rozdzielczości 180K i 60K). Wykluczono dzięki temu obecność submikroskopowych zmian liczby kopii fragmentów DNA (mikrodelekcji i/lub mikroduplikacji), zarówno w punktach złamań, jak i w innych regionach genomu, które mogły zostać pominięte w klasycznej analizie kariotypu.

##### Zadanie 3. Kwalifikacja pacjentów do sekwencjonowania całogenomowego

Próbki DNA 16 pacjentów z BCRs *de novo* oraz prawidłowym wynikiem array CGH przekazane zostały następnie do WUM do dalszych badań.

U pacjentów tych wykonano mapowanie punktów złamań BCRs na poziomie genomu, z równoczesnym zawężeniem regionu obejmującego punkt złamania do 5 kpz, z wykorzystaniem **sekwencjonowania całogenomowego metodą *mate pair*** (HiSeq1500, Illumina). W dalszej kolejności punkty złamań były charakteryzowane na poziome sekwencji DNA w rozdzielczości pojedynczych par zasad poprzez **celowane głębokie sekwencjonowanie długich amplikonów** (> 5 kpz) pokrywających miejsce złamania/połączenia (MiSeq, Illumina). Natomiast regiony zawężone do ~400 pz zsekwencjonowano przy pomocy **metody Sanger**.

W ten sposób rozpoznano łącznie 22 uszkodzone geny zlokalizowane w punktach złamań BCRs: ***EFNA5*, *EBF3*, *LARGE*, *PPP2R5E*, *TXNDC5*, *ZNF423*, *NIPBL*, *BAHD1*, *RET*, *TRPS1*, *SLC4A10*, *EPHA6*, *PARD3*, *DLC1*, *NFIA*, *ATP7A*, *MLLT10*, *TLE3*, *STK24* i *KLF13*** (u pacjentów z BCTs) oraz ***UBR3* i *TRAF3IP1*** (u pacjenta z inwersją). Na podstawie danych literaturowych oraz informacji zawartych w internetowych bazach

danych genetycznych i klinicznych stwierdzono, iż geny te są najbardziej prawdopodobnymi kandydatami odpowiadającymi za DDs u badanych chorych.

#### **Publikacje będące wynikiem realizacji projektu**

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

Kucharczyk M., Murcia Pienkowski V., Wojciechowska K., Lejman M., Pollak A., Rydzanicz M., Młynek M., Pachota K., Madej-Pilarczyk A., Cieślikowska A., Wicher D., Białecka M., Marczak A., Sielska-Rotblum D., Berko P., Gutkowska A., Chrzanowska K., Krajewska-Walasek M., Płoski R.: Disruption of the STK24 and KLF13 genes in a female patient with a de novo balanced chromosomal translocation t(13;15) and a severe neurological phenotype. *Eur J Hum Genet*. 2020 : Vol. 28, Supl. 1, s. 324-325

Murcia Pienkowski V., Kucharczyk M., Młynek M., Szczałuba K., Rydzanicz M., Poszewiecka B., Skórka A., Sykulski M., Biernacka A., Koppolu A.A., Posmyk R., Walczak A., Kosińska J., Krajewski P., Castaneda J., Obersztyn E., Jurkiewicz E., Śmigiel R., Gambin A., Chrzanowska K., Krajewska-Walasek M., Płoski R.: Mapping of breakpoints in balanced chromosomal translocations by shallow whole-genome sequencing points to EFNA5, BAHD1 and PPP2R5E as novel candidates for genes causing human Mendelian disorders. *J Med Genet*. 2019 : Vol. 56, Nr 2, s. 104-112

Młynek M., Murcia Pienkowski V., Wicher D., Gieruszczak-Białek D., Rydzanicz M., Kosińska J., Marczak A., Krajewska-Walasek M., Kucharczyk M., Chrzanowska K.: Balanced de novo X autosome translocation disrupting the ATP7A gene in the girl with Menkes disease. *Mol Cytogenet*. 2019 : Vol. 12, Supl. 1, s. 30

Młynek M., Kucharczyk M., Wicher D., Cieślikowska A., Gutkowska A., Krajewska-Walasek M.: Microduplication of 13q31.3 region: clinical and molecular analysis based on a new case. *Eur J Hum Genet*. 2019 : Vol. 27, Abstracts Collection, s. 92-93

Skórka A., Młynek M., Murcia Pienkowski V., Gasperowicz P., Sykulski M., Kosińska J., Rydzanicz M., Białecka M., Gieruszczak-Białek D., Kucharczyk M., Płoski R.: Balanced de novo translocation disrupting EFNA5 in a patient with dysmorphic features, bilaterally cloudy cornea and portosystemic venous shunt. *Eur J Hum Genet*. 2019 : Vol. 27, Abstracts Collection, s. 356-357

Młynek M., Kucharczyk M., Krajewska-Walasek M.: Cryptic microdeletion of 4q21 associated with a complex chromosome rearrangement – clinical and molecular analysis based on a new case. *Mol Cytogenet*. 2017 : Vol. 10, Supl. 1, s. 20-21

#### **Prezentacje wyników badań na zjazdach i kongresach krajowych i międzynarodowych**

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

Młynek M., Murcia Pienkowski V., Wicher D., Gieruszczak-Białek D., Rydzanicz M., Kosińska J., Marczak A., Krajewska-Walasek M., Kucharczyk M., Chrzanowska K.: Balanced de novo X autosome translocation disrupting the ATP7A gene in the girl with Menkes disease. 12th European Cytogenomics Conference, 06-09.07.2019 r., Salzburg, Austria, plakat

Młynek M., Kucharczyk M., Wicher D., Cieślukowska A., Gutkowska A., Krajewska-Walasek M.: Microduplication of 13q31.3 region: clinical and molecular analysis based on a new case. European Human Genetics Conference, 16-19.06.2018 r., Mediolan, Włochy, plakat

Skórka A., Młynek M., Murcia Pienkowski V., Gasperowicz P., Sykulski M., Kosińska J., Rydzanicz M., Białecka M., Gieruszczak-Białek D., Kucharczyk M., Płoski R.: Balanced de novo translocation disrupting EFNA5 in a patient with dysmorphic features, bilaterally cloudy cornea and portosystemic venous shunt. European Human Genetics Conference, 16-19.06.2018 r., Mediolan, Włochy, plakat

Młynek M., Kucharczyk M., Krajewska-Walasek M.: Cryptic microdeletion of 4q21 associated with a complex chromosome rearrangement – clinical and molecular analysis based on a new case. 11th European Cytogenetics Conference, 01-04.07.2017 r., Florencja, Włochy, plakat

## GRANTY KONTYNUOWANE W 2021 R.

**Numer 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: prof. dr hab. n. med. Piotr Socha**

### **Realizowane zadania badawcze**

Do badania akceptacji 5 musów warzywno-owocowych oraz badania preferencji smaku zrekrutowano 10 dzieci z prawidłową masą ciała oraz 13 dzieci z nadwagą i otyłością – łącznie do Etapu 4 badania zrekrutowano 23 dzieci w wieku 6-10 lat. Etap 4 zrealizowano w okresie marzec – wrzesień 2021.

Do badania skuteczności preparatu błonnikowego – dekstryny ze skrobi ziemniaczanej o właściwościach prebiotycznych, w okresie październik 2021 – grudzień 2021 zrekrutowano 92 dzieci w wieku 6-10 lat z nadwagą lub otyłością.

W etapie 4 badania zostały zrealizowane następujące zadania:

Po uzyskaniu poinformowanej zgody rodziców na udział dziecka w badaniu oraz zgody na przetwarzanie danych osobowych dla celów badania akceptacji wydawano rodzicom musy warzywno-owocowe, tak aby dzieci testowały w domu musy co drugi dzień, zapisując na kartach obserwacji wyniki oceny. Pozyskane dane z kart oceny w fazie badania akceptacji wprowadzono do bazy danych. Uwzględniono raportowanie zdarzeń niepożądanych.

Przeprowadzono badanie preferencji smaku. Dzieciom (w obecności rodzica lub rodziców) przedstawiano do porównania musy warzywno-owocowe. Dzieci wskazywały, który mus preferują ze względu na smak. Preferencje smaków zostały udokumentowane.

Dane z fazy badania preferencji musów zostały wprowadzone do bazy danych.

Raportowano występowanie zdarzeń niepożądanych.

Wykonano obliczenia dla badania akceptacji i badania preferencji smaku dla grup dzieci z prawidłową masą ciała i dzieci z nadwagą lub otyłością oraz dla całej grupy badanej. Opracowano raport z wykonywania etapu 4.

W ramach etapu 5 po uzyskaniu poinformowanej zgody rodziców dziecka z nadwagą lub otyłością przeprowadzono badania antropometryczne, bioimpedancji, ciśnienia krwi, fibroskanu, echo serca, usg tt. szyjnych, panel laboratoryjnych badań gospodarki węglowodanowo-lipidowej oraz układu immunologicznego. Pacjentom uczestniczącym w badaniu zostały udzielone indywidualne porady dietetyczne i psychologiczne. Po włączeniu do badania uczestnicy badania zostali losowo (randomizacja) przydzieleni do grupy otrzymującej mus warzywno-owocowy z dekstryną (grupa badana), a w grupie kontrolnej mus warzywno-owocowy bez dekstryny. Rodzice dzieci uczestniczących w badaniu zostali zaopatrzeni w musy warzywno-owocowe przez firmę Tymbark MWS Sp. z o.o. Sp. K.

## **Uzyskane wyniki**

W ramach etapu 4 projektu przeprowadzono badania akceptacji i badanie preferencji smaków. Wyniki badań akceptacji wskazują na odmienną percepcję smakową u dzieci z nadwagą lub otyłością. Do etapu 5 wybrano następujące musy: (1) jabłko-brzoskwinia-pasternak, (2) jabłko-marchew-pigwowiec oraz (3) jabłko-wiśnia-marchew. Wyniki etapu 5 będą dostępne w I kwartale roku 2023.

Problemem potencjalnie mogącym wpłynąć na realizację badania jest stan pandemii Covid-19. W dotychczasowych działaniach podjęte środki umożliwiły prowadzenie badania zgodnie z planem, niemniej jednak pandemia pozostaje nadal zidentyfikowanym czynnikiem ryzyka.

### **Publikacje będące wynikiem realizacji projektu:**

Publikacje będą opracowane po zakończeniu Etapu 5 projektu.



AGENCJA  
BADAŃ  
MEDYCZNYCH



**Numer projektu: 2020/ABM/01/00047**

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

**Akronim: EMPATia**

**Kierownik projektu: dr n. med. Dariusz Rokicki**

### **Realizowane zadania badawcze**

Celem badania jest ocena skuteczności i bezpieczeństwa leczenia neutropenii u pacjentów z glikogenezą 1b inhibitorem SGLT2 – empagliflozyną (preparat: Jardiance®).

Projekt ma charakter otwartego badania klinicznego. Leczenie empagliflozyną zostanie włączone u wszystkich pacjentów. Czas trwania leczenia i obserwacji pacjentów będzie wynosił 24 miesiące. Badaniem zostanie objęta grupa 20 pacjentów pediatrycznych i dorosłych z GSD 1b, w wieku od 4 tygodni życia, spełniających kryteria włączenia do badania, po uzyskaniu świadomej zgody na udział w badaniu.

Informacje o projekcie dostępne są pod linkiem [Niekomercyjne badanie kliniczne EMPATia - IPCZD](#).

#### **Zadanie nr 1. Przygotowanie protokołu badania i jego rejestracja**

Zadanie realizowane było w okresie 01.10.2020-31.12.2021 r. W wyniku realizacji zadania opracowano pełną dokumentację wymaganą do złożenia projektu badania 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.

#### **Zadanie 2. Zarządzanie (administracyjne) projektem**

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.

#### **Wykaz publikacji**

Kaczor M, Rokicki D, Greczan M et al. SGLT2 Channel Inhibitor – Breakthrough in the Treatment of Neutropenia in Patients with Glycogen Storage Disease Type 1b? JIMD Report; 2022; *in press*



AGENCJA  
BADAŃ  
MEDYCZNYCH



**Numer projektu: 2020/ABM/01/00040**

**Tytuł: 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**

**Akronim: DIPGen**

**Kierownik projektu: dr hab. n. med. Bożenna Dembowska-Bagińska, prof. IPCZD**

### **Realizowane zadania badawcze**

Rozlane naciekające glejaki mostu stanowią ok. 8-10 % wszystkich nowotworów ośrodkowego układu nerwowego (OUN) u dzieci. Mimo że w ostatnich dekadach dokonał się spektakularny postęp w leczeniu nowotworów wieku dziecięcego, nie dotyczy to DIPG, w którym środkowa całkowitego przeżycia waha się między 8 a 12 miesięcy.

Podstawą leczenia DIPG jest radioterapia. W licznych badaniach klinicznych nie wykazano znamiennej korzyści ze stosowania chemioterapii, pozostawiając napromienianie jako jedyną opcję leczniczą dla tych chorych. Ponadto z uwagi na stan neurologiczny pacjentów i ryzyko jego pogorszenia po interwencjach neurochirurgicznych, przy jednoczesnym braku wpływu uzyskanego wyniku badania patomorfologicznego guza na leczenie pacjenta i okres jego przeżycia, jeszcze do niedawna nie wykonywano rutynowo biopsji tego typu guzów. Stąd brak wszechstronnej wiedzy o molekularnych właściwościach tych nowotworów u dzieci. W ostatniej dekadzie rozwój badań molekularnych w nowotworach u ludzi przyczynił się do powstania nowych skutecznych terapii celowanych i poprawy wyników leczenia w wybranych nowotworach. Dlatego też, należy poszukiwać takich rozwiązań u dzieci z DIPG.

Zidentyfikowanie biomarkerów, w tym zmian molekularnych różnicujących nowotwory o zbliżonych cechach histologicznych, markerów prognostycznych i rokowniczych oraz celów molekularnych pozwoli na postawienie prawidłowego rozpoznania, prognozowanie przebiegu choroby nowotworowej i optymalizację jej leczenia poprzez wprowadzenie terapii celowanych. W rezultacie oczekuje się poprawy wyników leczenia w tej grupie chorych.

Projekt zakłada przeprowadzenie ujednoliconego postępowania diagnostyczno-terapeutycznego u około 100 dzieci z DIPG.

U każdego pacjenta włączonego do projektu zostaną wykonane badania obrazowe rezonansem magnetycznym, a następnie biopsja guza w celu ustalenia rozpoznania histopatologicznego i identyfikacji istotnych markerów molekularnych. Analiza molekularna przeprowadzona zostanie z wykorzystaniem technologii NGS (ang. *Next Generation Sequencing*) na poziomie DNA i RNA poprzez sekwencjonowanie całego eksomu (ang. *Whole Exome Sequencing, WES*) oraz z zastosowaniem paneli celowanych (identyfikacja fuzji genowych). Analizowany będzie zarówno materiał genetyczny z tkanki nowotworowej, jak i referencyjny z limfocytów krwi obwodowej pacjenta. Badania będą prowadzone dwutorowo. W pierwszym etapie zidentyfikowane będą zmiany molekularne umożliwiające włączenie pacjentów do wytypowanych w projekcie grup terapeutycznych. Celem drugiego etapu badań molekularnych będzie określenie pełnego profilu molekularnego DIPG oraz wskazania ewentualnych nowych, istotnych celów terapeutycznych.



Po biopsji pacjenci będą kwalifikowani do napromieniania według standardowego postępowania w DIPG. W trakcie radioterapii wszyscy pacjenci będą otrzymywać syrolimus. Dalsze leczenie systemowe będzie ustalone w oparciu o stwierdzone cele molekularne z zastosowaniem produktów leczniczych zarejestrowanych w innych wskazaniach, a które w badaniach przedklinicznych lub klinicznych wykazują działanie hamujące rozwój glejaka (syrolimus vs syrolimus w połączeniu z trametynibem). Wszystkie wymienione produkty zostały dopuszczone do obrotu u ludzi w innych wskazaniach i wykazują w badaniach przedklinicznych i klinicznych aktywność przeciwnowotworową w glejakach, co uzasadnia medycznie ich zastosowanie w DIPG.

Projekt ma charakter innowacyjny, poznawczy i aplikacyjny. Zaplanowana w projekcie liczba pacjentów zapewni wiarygodność wyników i przyczyni się do poszerzenia wiedzy w tym zakresie. Spodziewamy się, że wprowadzenie terapii celowanych przyczyni się do poprawy wyników leczenia w postaci wydłużenia przeżycia wolnego od progresji oraz przeżycia całkowitego, a także do poprawy jakości życia leczonych. Ocena pełnego profilu molekularnego może wskazać nowe cele terapeutyczne dla tej grupy pacjentów.

Osiągnięte wyniki posłużą w przyszłości planowaniu i organizowaniu dalszych badań klinicznych. Leki stosowane w badaniu (syrolimus i trametynib) są w Polsce dostępne i zarejestrowane w innych niż przedmiot badania wskazaniach.

Badania biomarkerów wykonywane będą w Polsce, w Zakładzie Patologii Pracowni Onkopatologii i Biostruktury Medycznej IPCZD we współpracy z Zakładem Genetyki Medycznej. Analiza bioinformatyczna oraz statystyczna w zakresie identyfikacji korelacji kliniczno-molekularnych wsparta zostanie narzędziem analityczno-bazodanowym utworzonym przez podwykonawcę z siedzibą w Polsce, dedykowanym nowotworom dziecięcym, co przyczyni się do powstania unikatowego narzędzia wspomagającego opracowanie optymalnego leczenia dla tej grupy nowotworów. Utworzenie repozytorium danych genetycznych uzyskanych z materiału pobranego od przewidywanych 100 pacjentów będzie unikalną w skali światowej bazą danych molekularnych.

Projekt jest na etapie rekrutowania pacjentów. W 2021 r. włączono jednego pacjenta, planowanych jest włączanie ok. 25 pacjentów rocznie.

#### **Publikacje będące wynikiem realizacji projektu**

Raporty z realizacji projektu do Agencji Badań Medycznych.

## GRANTY ROZPOCZĘTE W 2021 R.



Numer projektu: 2020/ABM/03/00013

Tytuł: Centrum Wsparcia Pediatrycznych Badań Klinicznych

Akronim: CWpediBK

Kierownik projektu: mgr Dorota Gągała

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

W ramach projektu realizowane są 4 zadania:

1. Zaangażowanie kadry CWBK.
2. Adaptacja/modernizacja oraz wyposażenie CWBK.
3. Zakup systemów jakościowych i innych systemów wspierających.
4. Zarządzanie administracyjne projektem.

### Opis prac zrealizowanych w 2021 r.

W strukturze IPCZD utworzono jednostkę organizacyjną pn. Centrum Wsparcia Badań Klinicznych. W ramach projektu przeprowadzono gruntowną modernizację budynku Z, gdzie usytuowano Centrum (koszt ok. 2,6 mln zł) oraz dostosowano pomieszczenia do wymogów prowadzenia badań klinicznych. Prace remontowo-modernizacyjne obejmowały prace wewnątrz i na zewnątrz budynku Z. Zaadaptowano parter i poziom -1 na potrzeby przyjmowania pacjentów badań klinicznych. Powstały 3 w pełni wyposażone gabinety lekarsko-zabiegowe. Zainstalowano dodatkową linię poczty pneumatycznej. Zmodernizowano pomieszczenia biurowe na I piętrze, dodatkowo stworzono multimedialną salę konferencyjną oraz pokoje dla koordynatorów oraz monitorów.

Wszystkie zakupy dokonywane były zgodnie z ustawą zamówień publicznych.

W dniu 27.07.2021 r. nastąpiło oficjalne otwarcie CWpediBK. W efekcie zespołom badawczym udostępniono nowe gabinety i pomieszczenia administracyjne. Zgodnie z harmonogramem realizowanych zadań zatrudniono personel – łącznie 6,25 etatów finansowanych ze środków projektu. W skład zespołu CWpediBK wchodzi: radca prawny, sekretarka medyczna, specjaliści: ds. bezpieczeństwa farmakoterapii, ds. produktu badanego, ds. zarządzania ambulatorium, ds. analiz statystycznych, ds. archiwizacji, ds. jakości, monitorowania badań, ds. tworzenia dokumentacji i ds. rozliczeń.

Stworzono autorski system zarządzania badaniami klinicznymi – SZBAK, który daje możliwość bardziej kompleksowego i wygodniejszego zarządzania danymi zbieranymi w CWpediBK, a także możliwość analizy wprowadzanych danych.

W 2021 r. zwiększono liczbę realizowanych komercyjnych badań klinicznych i obserwacyjnych do 91, w stosunku do 81 badań w 2020 r. (wzrost o ok. 11%). W wyniku realizacji badań osiągnięto dochód w wysokości 1,547 mln zł oraz podpisano 21 umów na nowe badania komercyjne na łączną wartość 3,5 mln zł.

**Publikacje będące wynikiem realizacji projektu**

W ramach promocji wewnętrznej Centrum Wsparcia Pediatrycznych Badań Klinicznych wspólnie z Działem Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą oraz patronującym zastępcą dyrektora ds. nauki przygotowane będą specjalne programy edukacyjne dla młodych lekarzy w celu aktywizacji nowych głównych badaczy w wieku poniżej 40. roku życia.

Informacje nt. działalności Centrum przekazywane są poprzez newsletter Działu Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą, a także strony internetowej Działu Badań Naukowych i Współpracy z Zagranicą.



AGENCJA  
BADAŃ  
MEDYCZNYCH



**BraimTOR**

**Numer projektu: 2021/ABM/01/00027**

**Tytuł: Otwarte randomizowane badanie kliniczne II fazy oceniające bezpieczeństwo i skuteczność rapamycyny w leczeniu rzadkich i ultrarzadkich chorób ośrodkowego układu nerwowego związanych z aktywacją szlaku mTOR u dzieci**

**Akronim: BraimTOR**

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

### **Realizowane zadania badawcze**

Projekt BraimTOR ma charakter wieloośrodkowego kontrolowanego badania klinicznego mającego na celu ustalenie bezpieczeństwa i skuteczności leczenia rapamycyną w populacji pacjentów z szerokim spektrum patologii OUN związanym z defektami szlaku mTOR.

Badanie będzie przeprowadzone w grupie 100 pacjentów, obejmującej dzieci z padaczką lekooporną (uwarunkowaną zaburzeniami rozwojowymi kory mózgowej i nowotworami typu LEATs) oraz dzieci z glejakami o wysokim stopniu złośliwości (ang. *high grade glioma* – HGG).

Realizacja projektu ma celu wypracowanie najbardziej optymalnego leczenia dla grupy chorych, gdzie aktualny stan wiedzy medycznej nie oferuje żadnych rozwiązań lub są one mało skuteczne.

Projekt BraimTOR został najwyżej oceniony przez ekspertów w ramach Konkursu na niekomercyjne badania kliniczne w obszarze chorób rzadkich o numerze ABM/2021/1.

### **Zadanie 1. Przygotowanie protokołu badania i jego rejestracja**

W ramach realizacji zadania podjęto działania mające na celu przygotowanie dokumentacji badania neurologicznego (BraimTOR-NEURO) oraz onkologicznego (BraimTOR- ONKO) do złożenia do URPL i KB. Organizowano spotkania robocze z udziałem wszystkich partnerów oraz przedstawicieli jednostek IPCZD zaangażowanych w realizację projektu.

### **Zadanie 2. Zarządzanie badaniem**

Zadanie obejmuje bieżące zarządzanie badaniem: zbudowano zespół badawczy kierowany przez lidera projektu oraz dwóch głównych badaczy.

## Załącznik nr 2

### Sprawozdania z realizacji projektów współfinansowanych ze środków zagranicznych lub w ramach projektów międzynarodowych w 2021 r.

#### GRANTY ZAKOŃCZONE W 2021 R.

**Numer projektu: 831390**

**Tytuł: Sieć Orphanet**

**Akronim: ONW**

**Kierownik projektu: 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 Trzeciego Programu Unii w dziedzinie zdrowia (2014-2020) pt. „Orphanet Network” (akronim: ONW 831390; 2018-2021), przygotowanym przez Institut National de la Sante et de la Recherche Medicale (INSERM, Francja) w odpowiedzi na zaproszenie Agencji Wykonawczej ds. Konsumentów, Zdrowia, Rolnictwa i Żywności (CHAFEA).

Jednostką organizacyjną w IPCZD realizującą ww. projekt był Zakład Genetyki Medycznej. Krajowym koordynatorem projektu w Polsce była prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska (kierownik Zakładu Genetyki Medycznej IPCZD), natomiast kierownikiem projektu była prof. dr hab. n. med. Małgorzata Krajewska-Walasek. W realizacji projektu uczestniczyło dwóch *information scientists* finansowanych ze środków UE i Ministerstwa Zdrowi: (1.) od 15 listopada 2018 do 17 marca 2021; (2.) od 1 marca do 15 czerwca 2021.

Ponadto powołani zostali eksperci zewnętrzni/partnerzy w osobach: prof. dr hab. n. med. Rafał Płoski (Uniwersytet Medyczny w Warszawie), prof. dr hab. n. med. Jolanta Wierzba (Uniwersytet Medyczny w Gdańsku), prof. dr hab. n. med. Robert Śmigiel (Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu).

Projekt rozpoczął się w dn. 1.06.2018 r. i zgodnie z planem miał się zakończyć w dn. 31.12.2020 r. (31 miesięcy), ale z uwagi na problemy spowodowane pandemią SARS-CoV-2 został przedłużony do dn. 30.06.2021 r. (w ramach planowanego budżetu).

Komitet Operacyjny projektu (OOC Operating Committee) powołał Radę Zarządzającą (Management Board; MB), która składała się z 27 koordynatorów krajowych reprezentujących 4 obszary geograficzne krajów członkowskich.

#### **CELE ogólne projektu ONW 831390**

1. Zapewnienie społeczności osób zainteresowanych chorobami rzadkimi (ang. *rare diseases*, RD) narzędzi umożliwiających wzajemną współpracę. Dotyczy to w szczególności wykazu RD, który umożliwia wspólne, interdyscyplinarne (łącznie dziedziny ochrony zdrowia oraz badań naukowych) działania pomiędzy krajami.

2. Zapewnienie wiarygodnych informacji na temat chorób rzadkich, zwłaszcza za pomocą encyklopedii dostępnej w kilku językach.

3. Utworzenie katalogu specjalistycznych usług, mających pomóc pacjentom, lekarzom i osobom zainteresowanym uzyskać fachową wiedzę na temat konkretnej choroby w Europie i poza jej granicami oraz dostarczyć informacji niezbędnych do wsparcia działań regulujących.

4. Kontynuacja rozwoju i umacnianie roli Orphanetu jako referencyjnej bazy danych na temat RD poprzez nawiązywanie i zacieśnianie współpracy pomiędzy ogólnoeuropejską siecią Orphanet a Europejskimi Sieciami Referencyjnymi (European Reference Networks, ERNs) w zakresie uzyskiwania, korygowania i rozpowszechniania wiedzy na temat chorób rzadkich.

**Zadania IPCZD** zaplanowane w ramach projektu ONW były realizowane w ramach 4 pakietów:

**WP4:** Nomenklatura dotycząca chorób rzadkich i narzędzia umożliwiające współpracę; **Zadanie 4.1:** Utrzymanie i rozszerzanie oraz tłumaczenie nomenklatury i klasyfikacji chorób rzadkich zaproponowanej przez Orphanet (8 języków narodowych, w tym język polski).

**WP5:** Informacja na temat chorób rzadkich i leków sierocych; **Zadanie 5.3:** Prowadzenie i aktualizowanie encyklopedii Orphanet, w tym: **5.3.1** Tworzenie streszczeń i definicji.

**WP6:** Katalog ośrodków referencyjnych; **Zadanie 6.1:** Zbieranie informacji na temat centrów eksperckich, laboratoriów/ośrodków genetycznych, rejestrów pacjentów i biobanków, projektów badawczych i badań klinicznych, organizacji zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi w Europie i poza jej granicami.

**WP7:** Umocnienie Orphanetu jako europejskiej bazy chorób rzadkich; **Zadanie 7.3:** Podkreślenie roli Orphanetu i zacieśnienie współpracy pomiędzy zespołami z poszczególnych krajów.

Do *information scientists* należało zbieranie danych, tłumaczenie bieżących dokumentów oraz wprowadzania danych i ich aktualizacji na platformę VPN, z wykorzystaniem odpowiednich procedur i programów zabezpieczających poufność. Do obowiązków koordynatora w IPCZD należała m.in. stała walidacja zbieranych danych oraz tłumaczeń. W wybranych rodzajach danych walidacja była przeprowadzana przez odpowiednich ekspertów, przede wszystkim biologów molekularnych, pracujących w Zakładzie Genetyki Medycznej IPCZD, jak również współpracujących specjalistów z różnych dziedzin medycyny. Wyniki tych działań zostały opublikowane w Orphanet Reports Series Collection. Dane aktualizowane były co rok; po każdej aktualizacji przeprowadzana była ich walidacja przez koordynatora projektu.

W ramach prac nad projektem ONW nie udało się pozyskać dodatkowych środków z Ministerstwa Zdrowia na tłumaczenia i korekty tłumaczeń tekstów zamieszczanych w encyklopedii Orphanet.

Od 17.04.2018 r. na międzynarodowej stronie portalu Orphanet udostępniona jest strona w języku polskim, na której zamieszczane są materiały tłumaczone z języka angielskiego. Pacjenci oraz ich rodziny, a także lekarze specjaliści oraz ogół społeczeństwa mają dostęp do bezpłatnych, wysokiej jakości, systematycznie uaktualnianych, wiarygodnych informacji o chorobach rzadkich oraz do specjalistycznej wiedzy, m.in. do katalogu centrów eksperckich, listy laboratoriów wykonujących badania diagnostyczne, wykazu toczących się projektów badawczych i badań klinicznych oraz działających na terenie krajów członkowskich organizacji pacjentów. Orphanet współpracuje ze specjalistami z całego świata, aby zapewnić rzetelne dane naukowe na temat chorób rzadkich oraz ułatwić nawiązywanie międzynarodowych kontaktów i współpracy w zakresie chorób rzadkich.

## Realizacja zadań projektu ONW w IPCZD do dn. 30.06.2021 r.

**WP4.** Nomenklatura dotycząca chorób rzadkich i narzędzia umożliwiające współpracę; **Zadanie 4.1:** Utrzymanie i rozszerzanie oraz tłumaczenie nomenklatury i klasyfikacji chorób.

IPCZD jako wykonawca kolejnych grantów pozyskiwanych przez Orphanet od szeregu lat uczestniczy w pracach nad ujednoczeniem klasyfikacji i nadaniu wszystkim chorobom rzadkim oddzielnych unikatowych kodów ORPHA. W ramach realizacji tego zadania **Lista chorób rzadkich i synonimów w porządku alfabetycznym**, wraz z numerami ORPHA, była na bieżąco dwukrotnie (2019 i 2020) aktualizowana i uzupełniana o nowe jednostki chorobowe z tłumaczeniem na język polski. Ostatnia wersja jest dostępna na polskiej stronie internetowej: <http://www.orpha.net/national/PL-PL/index/strona-glowna/> w zakładce Seria Raportów Orphanetu.

Pełna lista, w łatwym do wykorzystania formacie XML, jest dostępna do bezpłatnego pobrania na platformie Orphadata <http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/product1.inc.php>.

Umożliwia to zintegrowanie nomenklatury Orphanetu z systemami informatycznymi w placówkach opieki zdrowotnej.

**WP5:** Informacja na temat chorób rzadkich i leków sierocych; **Zadanie 5.3:** Prowadzenie i aktualizowanie encyklopedii Orphanet, w tym: **5.3.1** Tworzenie streszczeń i definicji (Tabela).

### 1. Aktualizacja, weryfikacja i walidacja nazw wybranych chorób rzadkich i synonimów

**W roku 2019** zaktualizowano, zweryfikowano i zwalidowano nazwy wybranych chorób rzadkich i synonimów z listy obejmującej **20 956 nazw chorób rzadkich**, dokument liczy **231 stron** – **Lista chorób rzadkich i synonimów w porządku alfabetycznym**.

**W roku 2020** zaktualizowano, zweryfikowano i zwalidowano nazwy wybranych chorób rzadkich i synonimów wybranych z listy obejmującej **ponad 22 318 nazw chorób (więcej o 1362 rekordy)** dokument liczy **410 stron** – **Lista chorób rzadkich i synonimów w porządku alfabetycznym**.

### 2. Tłumaczenia z języka angielskiego na polski nowo utworzonych i zmienionych nazw chorób rzadkich i synonimów

Baza nazw chorób rzadkich i synonimów jest stale, regularnie uaktualizowana.

**Łącznie przetłumaczono 981** nowo utworzonych i zmienionych nazw chorób rzadkich i synonimów, w tym:

**359 nazw** w latach 2018-2019,

**634 nazw** w latach 2020-2021.

### 3. Tłumaczenia z języka angielskiego na polski streszczeń z encyklopedii chorób rzadkich Orphanet

Tłumaczenie tekstów zamieszczanych w encyklopedii Orphanet jest żmudne i wymaga wysoce specjalistycznej wiedzy oraz bardzo dobrej znajomości medycznego języka angielskiego. W omawianym projekcie tłumaczenia te były wykonywane przez Zespół Orphanet Polska. Należy podkreślić, że po przetłumaczeniu każdy tekst musiał być zostać zwalidowany przez eksperta, a następnie odpowiednio sformatowany i przekonwertowany w celu umieszczenia – w zależności od specyfiki tekstu – w odpowiednim programie komputerowym napisanym na potrzeby platformy Orphanet. Te ostatnie czynności (techniczne) były wykonywane przez *information scientist*.

**W roku 2018** w bazie Orphanetu znajdowało się **1088 przetłumaczonych** na język polski **streszczeń** chorób rzadkich; **w roku 2019 liczba** ta wzrosła **do 1254**. **W okresie 2020-2021** polski zespół Orphanet wykonał **tłumaczenia** kolejnych **800 streszczeń**. **Ogólna pula streszczeń wzrosła do 1888** (zwalidowane teksty są stopniowo wprowadzane do systemu).

Warto podkreślić, że tłumaczenia tekstów naukowych (m.in. streszczeń) przygotowywane Zespół Orphanet Polska umożliwiają uzyskanie wiarygodnych, sprawdzonych danych dotyczących wybranych chorób rzadkich, w tym informacji z zakresu: etiologii, klasyfikacji, ośrodków eksperckich, testów diagnostycznych, organizacji zrzeszających pacjentów, projektów badawczych, badań klinicznych i leków sierocych dla każdej z chorób.

**WP6:** Katalog ośrodków referencyjnych; **Zadanie 6.1:** Zbieranie informacji na temat centrów eksperckich, laboratoriów/ośrodków genetycznych, rejestrów pacjentów i biobanków, projektów badawczych i badań klinicznych, organizacji zrzeszających pacjentów z chorobami rzadkimi w Europie i poza jej granicami.

W ramach projektu ONW nadal gromadzone były i aktualizowane informacje o: ośrodkach klinicznych spełniających kryteria EUCED dla ośrodków eksperckich dla chorób rzadkich, także tych działających już w Europejskich Sieciach Referencyjnych, medycznych wysokospecjalistycznych laboratoriach diagnostycznych oferujących badania genetyczne i/lub niegenetyczne oraz o rejestrach pacjentów i biobankach. Stałe miejsce na stronach Orphanetu mają organizacje pacjentów zajmujące się chorobami rzadkimi. Informacje o projektach badawczych dotyczących rzadkich chorób pozyskiwano dzięki przeglądaniu wykazu badań finansowanych przez Narodowe Centrum Nauki oraz Narodowe Centrum Badań i Rozwoju; na stronie internetowej Wspólnotowego Serwisu Informacyjnego Badań i Rozwoju **CORDIS** poszukiwano danych o projektach europejskich. Informacje o aktualnych badaniach klinicznych w kierunku chorób rzadkich wyszukiwano w wykazach badań klinicznych dostępnych na stronach internetowych szpitali oraz Agencji Badań Medycznych.

Na polskiej stronie startowej portalu ORPHANET (<http://www.orpha.net/national/PL-PL>) na bieżąco zamieszczane były informacje o odbywających się w Polsce konferencjach, spotkaniach lub innych wydarzeniach związanych z chorobami rzadkimi.

Ponadto wykonywane były także:

- 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,
- przeprowadzenie internetowej ankiety satysfakcji użytkowników Orphanetu Polska,
- dodatkowe tłumaczenia około 20 innych tekstów o charakterze informacyjnym.

**WP7:** Umocnienie Orphanetu jako europejskiej bazy chorób rzadkich; **Zadanie 7.3:** Podkreślenie roli Orphanetu i zacieśnienie współpracy pomiędzy zespołami z poszczególnych krajów.

Wykonawcy projektu uczestniczyli aktywnie w konferencjach i telekonferencjach (od marca 2020 roku w wersji on-line z powodu pandemii SARS-CoV-19) oraz prowadzili korespondencję (pisanie



odpowiedzi, wyjaśnień itp.) z koordynatorem projektu w Paryżu, MZ i innymi ośrodkami zainteresowanymi aktywnością portalu ORPHANET.

Prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska brała udział w otwierającej pracę nad projektem konferencji „Kick-off meeting” 18-10.10.2018 (Paryż, stacjonarnie) oraz w corocznych konferencjach „Orphanet Annual Meetings”: 10-11.10.2019 (Paryż stacjonarnie), 7-8.10.2020 (remote – on-line).

*Information scientist* – dr Magdalena Kalwas-Śliwińska, uczestniczyła w szkoleniach „Orphanet Annual Training”: 10-13.03.2019 (Paryż, stacjonarnie) oraz kilku szkoleń on-line w roku 2020.

Prof. Krystyna Chrzanowska jako krajowy koordynator Orphanet uczestniczyła regularnie, co dwa miesiące, w spotkaniach on-line Rady Zarządzającej Orphanetu (Management Board, MB).

### **Rola Orphanetu i zacieśnienie współpracy pomiędzy zespołami poszczególnych krajów członkowskich oraz popularyzacja zagadnień związanych z chorobami rzadkimi**

Poniżej wymieniono najważniejsze konferencje / spotkania robocze z ramach projektu ONW, 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.

- Conference e-Health Forum, session e-Health and Rare Diseases, Autorzy: A. Olry, A. Rath, K. Chrzanowska, „The importance of the traceability of rare diseases patients in health information systems: the role of the ORPHA codification”, prezentacja prof. Krystyna Chrzanowska), 20.09.2019 r., Sopot.
- Conference „Rare diseases perspectives in Central-Eastern Europe” (satellite to General Assembly meeting EJP RD); Autorzy: A. Olry, A. Rath, K. Chrzanowska, „ORPHA coding”, prezentacja prof. Krystyna Chrzanowska 16.09.2019 r., Gdańsk.
- XVII Międzynarodowa Konferencja Chorób Rzadkich „Nie przegap choroby rzadkiej”, autorstwo i prezentacja prof. Krystyna Chrzanowska pt. „Europejski Wspólny Program dotyczący Chorób Rzadkich (EJP RD)”, 27-30.06.2019 r., Serock.
- Wystąpienie prof. Krystyny Chrzanowskiej w Senacie Rzeczypospolitej Polskiej na konferencji pt: „Choroby rzadkie i ultra rzadkie: stan aktualny, wyzwania i perspektywy”, 3.06.2019, Warszawa.
- Szkolenie z zakresu projektu EU POWER, wykład prof. dr hab. Krystyny Chrzanowskiej pt. „Integracja działań na rzecz chorób rzadkich – Polska w międzynarodowej sieci Orphanet”, 08.05.2019 r., Warszawa.
- Konferencja z okazji Dnia Chorób Rzadkich: diagnostyka, leczenie i opieka, 28.02.2019 r., Warszawa; wystąpienie prof. dr hab. Krystyny Chrzanowskiej
- Spotkanie Krajowego Forum na rzecz terapii chorób rzadkich ORPHAN, 28.02.2019 r., Warszawa; wystąpienie prof. dr hab. Krystyny Chrzanowskiej.
- Spotkanie robocze ekspertów z krajów członkowskich EU: Workshop (virtual) RD-CODE Multistakeholders (Orphanet & Prague, koordynacja); termin 22-23.06.2020. Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej oraz prof. Jolanty Wierzbę (Gdański Uniwersytet Medyczny) w dyskusjach na temat pozycji chorób rzadkich w poszczególnych krajach członkowskich, organizacji opieki zdrowotnej oraz funkcjonowania narodowych planów/strategii dla chorób rzadkich.

- 29.02.2020 r. Krajowe Forum na Rzecz Terapii Chorób Rzadkich, Spotkanie z okazji Światowego Dnia Chorób Rzadkich, prof. Krystyna Chrzanowska prezentacja PPT: „Orphanet – problemy i wyzwania”.
- 16.06.2020 r. V Kongres Wyzwań Zdrowotnych, panel „Choroby Rzadkie w Polsce: Narodowy plan dla Chorób Rzadkich – czy uporządkuje i uczyni bardziej efektywną opiekę nad pacjentami?”, Krystyna Chrzanowska „Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich – strategia na lata 2021-2023” (prezentacja PPT).
- 19.10.2020 r. XVI Forum Rynku Zdrowia, Sesja VI, „Choroby Rzadkie w Polsce – sam plan, nawet narodowy, nie rozwiąże wszystkich problemów”, prof. Krystyna Chrzanowska: „Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich (NPCR) – obszary strategiczne dla poprawy diagnostyki, leczenia i opieki medycznej oraz dostępu do wiarygodnych informacji” (prezentacja PPT).
- 26-27.11.2020 r., XVII Międzynarodowa Konferencja Polskiego Towarzystwa Farmakoekonomicznego: „Farmakoekonomika w dobie pandemii – krótkookresowe korekty czy długofalowe zmiany”. Prof. Krystyna Chrzanowska, prezentacja PPT: „Narodowy Plan dla Chorób Rzadkich (NPCR) – wczesna diagnostyka choroby rzadkiej przepustką do właściwej terapii”.

#### **Udział w innych spotkaniach eksperckich**

- Spotkanie robocze ekspertów z krajów członkowskich EU: Workshop (virtual) RD-CODE Multistakeholders (Orphanet & Prague, koordynacja); termin 22-23.06.2020. Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej oraz prof. Jolanty Wierzby (Gdański Uniwersytet Medyczny) w dyskusjach na temat pozycji chorób rzadkich w poszczególnych krajach członkowskich, organizacji opieki zdrowotnej oraz funkcjonowania narodowych planów/strategii dla chorób rzadkich.
- Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w 4 spotkaniach on-line i pracach Scientific Committee (SciCom) powołanego w ramach 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 oraz prof. Jolanty Wierzby w prezentacji opracowanego modułu oraz w szkoleniu dla przedstawicieli krajów członkowskich EU, które odbyło się on-line w dniach 3-4.11.2020: „Orphanet nomenclature & RD ontologies for RD research. Training for trainers (TfT)”.
- Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w przygotowaniu polskiego stanowiska dotyczącego pozycjonowania chorób rzadkich oraz udziału Orphanetu w nowej perspektywie zdrowotnej EU4Health 2021-2027, uzgodnionego z Ministrem Zdrowia oraz Stałym Przedstawicielstwem RP w EU.
- Udział prof. Krystyny Chrzanowskiej w pracach nad przygotowaniem polskiego stanowiska dotyczącego kontynuacji misji konsorcjum Orphanet, uzgodnionego Ministrem Zdrowia, które zostało przedstawione przez prof. Chrzanowską podczas Spotkania Steering Group on Health Promotion, Disease Prevention and Management of Non-Communicable Diseases (SGPP); wideokonferencja w dniu 25.11.2020 r.

W ostatnim roku realizacji projektu ONW prof. Krystyna Chrzanowska aktywnie uczestniczyła w spotkaniach grupy powołanej przez Radę Zarządzającą Orphanetu, **Orphanet Sustainability Task**

**Force**, mającej na celu: określenie kierunków rozwoju i potrzeb konsorcjum Orphanetu w kolejnych latach, poszukiwanie potencjalnych dodatkowych/alternatywnych źródeł finansowania (partnerstwo) oraz planowanie nowych form usług dostępnych dla użytkowników platformy i określenie priorytetów aktywności. Platforma Orphanet nadal będzie aktywnie współpracować z Europejskimi Sieciami Referencyjnymi dla Chorób Rzadkich, korzystając ze współfinansowania w ramach programu EU4Health.



**Numer projektu: INT10**

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

**Akronim: RareScreen**

**Kierownik projektu: Małgorzata Pac**

Czas trwania projektu obejmował okres 22.10.2018–30.04.2021 r. W ramach grantu wykonano badania przesiewowe w kierunku SCID i innych limfopenii T i B u 101 012 noworodków, w tym 37 025 polskich (z woj. zachodniopomorskiego) oraz 63 987 niemieckich (z terenu Pomorza Przedniego-Meklemburgii i Brandenburgii).

W badaniach wykorzystano się ilościową reakcję łańcuchową polimerazy DNA (qPCR) dla oceny TREC i KREC z bibuły pobranej w pierwszych dobach życia noworodka. Badania wykonywane były w laboratorium PUM/SPSK 1 w Szczecinie, dokąd bibuły z suchą kroplą krwi przesyłano z całego obszaru woj. zachodniopomorskiego oraz części Niemiec objętej badaniem. W przypadku wątpliwości badanie powtarzano badanie z tej samej próbki, a następnie (o ile nadal były wątpliwości) z kolejnej próbki (nowe pobranie na bibułę – DBS). Przy podejrzeniu niedoboru odporności wykonywano badanie cytometryczne, konsultowane z immunologiem (IP CZD dla noworodków polskich, CHARITE – dla niemieckich) odnośnie dalszego postępowania, w tym poszerzonej diagnostyki immunologicznej i genetycznej w w/w ośrodkach immunologicznych.

**W efekcie badań przesiewowych i diagnostyki rozpoznano:** na terenie Polski 1 dziecko z zespołem NBS, 1 dziecko z agammaglobulinemią (AR – IGLL1), 1 dziecko z delta-talasemią, 1 dziecko z przejściowym obniżeniem TREC/KREC w efekcie leczenia immunosupresyjnego matki. Na objętym projektem obszarze Niemiec rozpoznano 2 dzieci z SCID/CID, 1 z agammaglobulinemią (AR IGLL1).

#### **Publikacje**

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

#### **Wykłady w ramach konferencji**

1. Maria Giżewska – Newborn screening for SCID In the Polish–German trans-border area: experiences from the first year of collaboration. ISNS MENA, Cypr, 7-11.03.2020 r.

Z uwagi na pandemię konferencja i wykład odbyły się on-line.

2. Małgorzata Pac – Newborn screening for T and B cell primary immunodeficiencies in the Polish-German transborder area. “Christmas Readings” Conference and J Project Meeting, Lwów, 10.12.2020 r.

## GRANTY KONTYNUOWANE W 2021 ROKU



**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 badawcze w 2021 r.**

- Udział w opracowywaniu strategii działania National Hub Polska po skończeniu projektu
- Udział w cyklicznych spotkaniach National Hub w trybie telekonferencyjnym (co miesiąc)
- Udział w cyklicznych spotkaniach omawiających postęp pracy w badaniach klinicznych niekomercyjnych
- Udział w cyklicznych spotkaniach omawiających postęp pracy w badaniach klinicznych komercyjnych
- Aktualizacja danych w CFS i jednostkach POLPEDNET
- Udział w spotkaniach koordynatorów projektu Treocapa
- Wypełnienie dokumentacji potrzebnej do złożenia dokumentów do URPL w ramach badania niekomercyjnego KD-CAAP
- Rozpoczęcie rekrutacji do Young Patient Advisory Group – YPAG
- Przekazywanie informacji od SPoC do ośrodków POLPEDNET
- IPCZD jako NH podpisało umowę o poufności z PPD oraz zostało przyjęte do Paediatric Investigator Network (PIN)
- Udział w c4c General Assembly
- Sprawdzenie możliwości Ośrodków w ramach POLPEDNET do prowadzenia badań klinicznych w RSV, CKD, UC, Astma
- Przygotowania do rozpoczęcia nowych badań komercyjnych RSV (DAISY) oraz CKD (FIONA)
- Sprawdzenie możliwości do badań klinicznych w obszarze COVID 19
- Uczestnictwo zespołu POLPEDNET w warsztatach Parent Patient Involvement
- Opracowywanie kursu Advanced GCP for nurses
- Udział w spotkaniu c4c financial report
- Udział w szkoleniu c4c „Communication Webinar”

- Rozpoczęcie cyklicznych spotkań c4c Young Investigators Meeting
- Udział w Investigator meeting KD-CAAP
- Cykliczne spotkania ze sponsorem badania KD-CAAP

Numer projektu: 825575

Tytuł: Europejski wspólny program dotyczący chorób rzadkich

Akronim: EJP RD

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

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

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

FILAR 1. Finansowanie/konsolidacja badań

FILAR 2. Skoordynowany dostęp do danych i usług

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

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

#### **MATERIAŁ**

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

**METODY** (związane z zadaniami IPCZD)

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

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

- Prof. Krystyna Chrzanowska – członek Komitetu Wykonawczego (*Executive Committee*; ExCom) EJP RD (od stycznia 2019)
- Prof. Krystyna Chrzanowska – członek Walnego Zgromadzenia EJP RD (*General Assembly*; GA) (nominacja 07.05.2019)
- Prof. Krystyna Chrzanowska – członek Zespołu (*Writing Group*) opracowującego nowy projekt „Europejskie Partnerstwo dla Chorób Rzadkich” (European Partnership on Rare Diseases) w ramach perspektywy Horyzont Europa (#HorizonEU).

**Udział w spotkaniach on-line Komitetu Wykonawczego** (Executive Committee, ExCom (regularnie co 2 miesiące), **Walnego Zgromadzenia** (General Assembly; GA), **Rady Zarządzającej** (Governing Board; GB) oraz **Rady Polityki** (Policy Board; PB) EJP RD:

1. 12-13.01.2021 r.: **wspólne spotkanie ExCom z Radą Polityki** (Policy Board) w celu: (1) omówienia stanu zaawansowania obecnych działań oraz (2) przedstawienia i poddania dyskusji planów na przyszłość (od roku 2024);

2. 02.03.2021 r.: omówienie planu zrównoważonego rozwoju (postępy) oraz stanu zaawansowania prac we wszystkich grupach roboczych (WPs), jak również ocena zaangażowania w projekty naukowe finansowane przez EJP RD (w ramach Filaru 1.) – przygotowania do przeglądu śródkresowego;
3. **16.04.** oraz **19.04.2021 r., Mid-term Evaluation Meeting** (Przegląd śródkresowy) **spotkanie członków ExCom z ekspertami Komisji Europejskiej**, odpowiednio w pierwszym dniu Filaru 0. (WP1 – WP5) oraz Filaru 2. (WP10 – WP 13), w drugim dniu Filary: 1. (WP6 – WP9), 3. (WP14 – WP18) oraz 4. (WP19 – WP20); w ciągu dwóch dni łącznie 5 sesji (20 prezentacji).
4. 23.04.2021 r.: (1) omówienie przebiegu Przeglądu śródkresowego (**Mid-term evaluation meeting**); (2) plan pracy na 4. rok projektu – omówienie/dyskusja; (3) aktualne informacje na temat rozpoczęcia prac nad nowym projektem Partnerstwo dla chorób rzadkich (**RD Parnership**);
5. 03.06.2021 r.: (1) krótkie (w punktach) przedstawienie przez liderów poszczególnych Filarów 1–4 propozycji planowanych nowych działań i ważnych zmian; krótka prezentacja strategicznego seminarium (z partnerami WP2); (2) przygotowania do spotkania z Komitetem Polityki (Policy Board) oraz Walnym Zgromadzeniem (General Assembly);
6. **06.07.2021 r.: Trzecie coroczne spotkanie ExCom** (całodniowe, hybrydowe, w Paryżu oraz on-line) – (1) analiza budżetu; (2) dyskusja nad wydłużeniem czasu trwania EJP RD; (3) kompleksowe przedstawienie raportu oceny śródkresowej; (4) przygotowanie odpowiedzi;
7. **07-08.07.2021 r.: spotkanie członków ExCom z Radą Polityki** (Policy Board; PB) **oraz Radą Zarządzającą** (Governing Board; GB) (całodniowe, hybrydowe, w Paryżu oraz on-line): (1) prezentacja 3-letnich osiągnięć EJP RD; (2) dyskusja i oczekiwane na opinię PB i GB na temat planu aktywności w 4. Roku projektu; (3) dyskusja nad przygotowaniem przyszłego projektu Partnerstwa dla Chorób Rzadkich (RD Partnership) ukierunkowana na współpracę z przemysłem.
8. 20.07.2021 r.: **3. Raport ze spotkania** F2F/on-line ExCom z Radą Polityki (PB) oraz Radą Zarządzającą (GB) przedstawiony do przeglądu i komentowania (termin do 29 lipca);
9. **14-16.09.2021 r.: 3. (coroczne) spotkanie Walnego Zgromadzenia** (General Assembly; GA) oraz Konsorcjum (Consortium) **EJP RD**.
10. 25.10.2021 r.: spotkanie ExCom (on-line): informacje o planach związanych z przygotowaniem Partnerstwa dla Chorób Rzadkich (RD Partnership).
11. **28.10.2021 r.: 3. spotkanie grupy piszącej nowy projekt „Partnerstwo dla Chorób Rzadkich” (RD Partnership)** w ramach perspektywy Horyzont 2030; prof. Krystyna Chrzanowska dołączyła do grupy, uzyskawszy nominację Ministra Zdrowia. W skład grupy wchodzi reprezentanci/delegaci krajów członkowskich EU i niektórych krajów stowarzyszonych oraz przedstawiciele projektów/organizacji EU takich jak, m.in. ERNs, ERICA, Solve-RD. Przewodniczącą Zespołu przygotowującego projekt jest dr Daria Julkowska, Koordynator programu EJP RD.



12. 03.11.2021 r.: spotkanie ExCom (on-line) omówienie organizacji prac związanych z przygotowaniem projektu „Partnerstwo dla Chorób rzadkich” oraz przygotowań do dwudniowego spotkania 1-2 grudnia.

13. **01-02.12.2021** r.: całodienne dwudniowe spotkania **EJP RD EXCom z udziałowcami zewnętrznymi** (hybrydowe, F2F (Paryż)/on-line) poświęcone dyskusji nad długofalową strategią w zakresie badań naukowych i innowacji oraz przyszłego partnerstwa. Bardzo ważna dyskusja toczyła się na temat powstania Sieci Naukowych Badań Klinicznych (Clinical Research Networks).

## **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** (Common virtual platform for discoverable data and resources for RD research)

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

Podczas spotkania w ramach przeglądu i oceny śródkresowej (Mid-Term Review meeting), który odbył się w dniu 16.04.2021 r., omawiano postępy w budowie architektury wspólnej wirtualnej platformy (VP) do wyszukiwania danych i zasobów do badań rzadkich chorób. Przedstawiono w skrócie standardy jakim muszą odpowiadać dane i meta-dane umieszczane na VP i połączone z nią zasoby związane z chorobami rzadkimi.

W dniu 3.05.2021 roku, podczas spotkania „Annual Retreat”, odbyła się interaktywna dyskusja między twórcami filaru 2 a użytkownikami końcowymi, tj. badaczami, przedstawicielami europejskich sieci referencyjnych i europejskich grup rzeczników pacjentów, którzy mieli okazję przekazać swoje opinie na temat stanu obecnego oraz dalszego rozwoju Wirtualnej platformy i związanych z nią działań.

### **FILAR 3: Budowa potencjału** (*Capacity building*) (WP14 i WP18)

**WP14 Szkolenie w zakresie zarządzania danymi i jakością** (Training on data management and Quality) IPCZD (Prof. dr hab. n. med. Krystyna Chrzanowska) uczestniczy w trzech zadaniach (**14.1** – jako członek Orphanetu, **14.2** – jako beneficjent, **14.3** – jako ekspert).

**Zadanie 14.1 Orphanet training:** Szkolenie w zakresie stosowania nomenklatury Orphanet w chorobach rzadkich oraz ontologii (kodyfikacji) chorób rzadkich do badań naukowych (*Training on the Orphanet nomenclature and RD ontologies for RD research*).

Prof. Krystyna Chrzanowska w 2020 brała udział w pracach Task Force Scientific Committee (SciCom) Orphanet/EJPRD training. Zespół opracowywał materiały szkoleniowe dotyczące nomenklatury oraz ontologii Orphanet w języku angielskim dla potrzeb badań naukowych w chorobach rzadkich.

W 2021 roku sesje szkoleniowe zostały zorganizowane przez krajowe zespoły Orphanet w trzech krajach członkowskich: Norwegia (8-9 marca; 35 uczestników z wiodących Centrów Chorób Rzadkich i z Ministerstwa Zdrowia), Włochy (10 września; 17 uczestników z całego kraju), Hiszpania (30 września oraz 7 października; po 15 osób). W Norwegii wykłady odbywały się w języku angielskim

z uwagi na dobrą powszechną znajomość tego języka, w Hiszpanii i we Włoszech moduł szkoleniowy został przetłumaczony na języki narodowe. W trakcie dyskusji z trenerami Orphanetu przygotowane przez centralę materiały zostały nieco zmodyfikowane/dostosowane do lokalnych potrzeb.

Na rok 2022 zaplanowane są kolejne szkolenia w czterech krajach: Finlandia, Polska, Szwajcaria, Turcja. Zespół Orphanet Polska (IPCZD) przetłumaczy dostarczone materiały szkoleniowe i przeprowadzi szkolenie dla przedstawicieli ośrodków eksperckich chorób rzadkich z całego kraju.

**Zadanie 14.2:** *Szkolenie w zakresie standardów jakości danych dotyczących genetyki/genomiki w laboratorium i naukowej praktyce klinicznej (Quality assurance, variant interpretation and data management in the NGS diagnostics era).*

W 2021 roku prof. Krystyna Chrzanowska, jako członek zespołu ekspertów, ponownie brała udział w kwalifikacji kandydatów do udziału w 3. edycji szkolenia, które odbyło się w wersji on-line w dniach 27-29.10; gospodarzem był Istituto Superiore di Sanita w Rzymie (Włochy).

Czwarta edycja kursu odbędzie się w dniach 19-21.10.2022 roku; organizatorem jest Centre for Rare Diseases, Tübingen University, Niemcy.

IPCZD (Warszawa) będzie gospodarzem szkolenia, które odbędzie w dniach 18-20.10.2023 roku.

**Zadanie 14.3:** *Szkolenie w zakresie strategii lepszych rozwiązań w przypadkach nierozpoznanych chorób rzadkich (Training on strategies to foster solutions of undiagnosed rare disease cases)*

W 2021 roku prof. Piotr Socha wraz z zespołem przedstawił podczas 3. edycji kursu (12-14.04) dwie prezentacje dotyczące trudnych diagnostycznie przypadków chorób rzadkich z Kliniki Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii, IPCZD. Szkolenie odbyło się w wersji on-line.

23.11.2021 roku prof. Krystyna Chrzanowska brała udział w spotkaniu on-line poświęconemu przygotowaniu programu 4. edycji kursu, który odbędzie się w dniach 11-13.04.2022 roku.

**WP18 Przygotowanie i dostosowanie aktywności szkoleniowej do potrzeb** (Development and adaptation of training activities); IPCZD uczestniczy we wszystkich zadaniach tego Pakietu działań. Prof. Krystyna Chrzanowska jest współkoordynatorem (co-lider).

**Zadanie 18.1:** *Ocena potrzeb edukacyjnych i szkoleniowych (Evaluation of education and training needs)*

Zgodnie z harmonogramem w 2021 roku został przygotowany raport dotyczący istniejących luk w szkoleniach oraz proponowanych rozwiązań. Zwrócono uwagę na specyficzne potrzeby 13 krajów europejskich, które jako ostatnie przystąpiły do UE (tzw. kraje UE-13).

Opinie pozyskano podczas spotkań/dyskusji różnych gremiów EJP RD:

1. Corocznych spotkań Komitetu Wykonawczego (ExCom): 3.07.2019; 7.07.2020, 6.07.2021);
2. Corocznych spotkań Rady Polityki (PB): 4.07.2019, 8.07.2020, 12.01.2021);
3. Corocznych spotkań Zgromadzenia Ogólnego (GA: 16-19.09.2019, 14-18.09.2020, 14-16.09.2021;
4. Warsztatów „Rare disease perspectives in Central – Eastern Europe”, 16.09.2019;

5. Podczas Przeglądu śródkresowego EJP RD (*Mid-term Evaluation Meeting*), 19.04.2021;
6. Podczas spotkania „Dostosowanie krajowych strategii dotyczących chorób rzadkich” (*Alignment of national rare diseases strategies with EJP RD*), 8.07.2021;
7. Podczas sesji poświęconej *Sharing training needs and possible solutions for implementation in Pillar 3 and Pillar 1/2/4*, 15.09.2021.

W raporcie wskazano wymagane działania na trzech poziomach:

1. Organizacji (EJP RD),
2. Krajów członkowskich,
3. Europy i globalnym.

Zaplanowano kontynuację działań w tym zakresie w ramach Zadania 18.3.

#### Zadanie 18.2 Zestawienie dostępnych źródeł (Compilation of existing resources)

Przeprowadzono dokładny przegląd dostępnych materiałów edukacyjnych i szkoleniowych w dziedzinie chorób rzadkich, w tym także przygotowanych w ramach innych projektów. Zestawienie wyników analizy przedstawiono podczas spotkania ExCom z Radą Polityki 12.01.2021.

Zaplanowano kontynuację działań w tym zakresie w ramach Zadania 18.3.

#### Zadanie 18.3 Identyfikacja luk edukacyjnych i szkoleniowych (Identification of education & training gaps)

W ramach tego zadania zaplanowano dalsze prace nad zagadnieniami wymienionymi w Zadaniu 18.1 i 18.2.

Prace nad kolejnymi dwoma ostatnimi zadaniami będą prowadzone w roku 2022:

#### Zadanie 18.4 Opracowanie propozycji rozwiązań w celu wypełnienia zidentyfikowanych luk (Development of proposed solutions to fill the gaps identified)

#### Zadanie 18.5 Prace przygotowawcze umożliwiające adaptację i/lub wdrożenie zwalidowanych rozwiązań (Preparatory work to enable adaptation and/or implementation of validated solutions)

**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.

Zgodnie z harmonogramem, w dniu 24.02.2021 roku uzyskano zgodę Komisji Bioetycznej przy IPCZD na prowadzenie badań. We współpracy z partnerami w projekcie, matematykami i statystykami z TTSi przygotowano dane w formie zagregowanej do analiz w ramach projektu. Przygotowano również dane dotyczące randomizacji pacjentów. Plany analiz omawiano szczegółowo w trakcie wideokonferencji w ramach projektu, które odbyły się w dniach 19.02., 02.03., 28.04., 09.06., 06.07., 29.09., 05.10., 02.11. oraz 14.12.2021 roku. Aktualnie wyniki są analizowane.



**Numer umowy grantowej: 362/2020**

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

**Akronim: GiraFFE**

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

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

**Opis prac zrealizowanych w 2021 r.:**

1. Odbywały się cykliczne (1x/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 2021r.
2. Spotkanie badaczy – tzw. „kick off” meeting w Monachium 28-29.09.2021 r.
3. Liczba dzieci zrandomizowanych – 49.
4. Liczba dzieci na wizycie V0 – 51.
5. Liczba dzieci na wizycie V4 – 15.
6. Liczba dzieci na wizycie V6 – 6.
7. Liczba dzieci, którym została pobrana i zabezpieczona krew – 15.
8. Liczba wyjazdów w celu rekrutacji poza IPCZD – 2 (Białystok).

**Ryzyka i problemy podczas realizacji prac:**

Główny problem to trudności z rekrutacją nowych dzieci – docelowo zaplanowano w naszym ośrodku udział 200 dzieci. W tym celu podejmowane są liczne działania promocyjne i informacyjne poprzez cały zespół badaczy, zarówno w tzw. social mediach, jak i w środowisku medycznym (lekarze, pielęgniarki). Najlepsze rezultaty wydaje się mieć zaangażowanie w rekrutację pielęgniarek środowiskowych.

**Numer projektu: 947180**

**Tytuł projektu: Rejestr metadanych dla ERN RITA**

**Akronim: MERITA**

**Kierownik projektu: dr hab. n. med. Beata Wolska-Kuśnierz**

**Realizowane zadania badawcze w 2021 r.**

WP 4: ERDRI Registration Team (ERT)

W dniu 9.11.2021 r. odbyło się szkolenie on-line udostępnione bezpłatnie przez Komisję Europejską, dotyczące zbierania danych z każdego rejestru RITA i rejestrowania ich na platformie ERDRI.

Oczekujemy na wyznaczenie konkretnych rejestrów dla naszego ośrodka oraz zainicjowania współpracy przez liderów projektu. Kolejnym etapem – jeszcze nie rozpoczętym – jest zebranie danych o wyznaczonych rejestrach oraz wprowadzenie ich do bazy danych.



**Numer projektu: 947629**

**Tytuł projektu: Europejski Rejestr Transplantacji Dziecięcej**

**Akronim: PETER**

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

### **Realizowane zadania badawcze w 2021 r.:**

- WP 5 Patients/Families outcomes. Legal and ethical issues
  - Przygotowano tłumaczenia polskich wersji ankiet jakości życia dziecięcych biorców przeszczepów (PedsTxQL) i przekazano do koordynatora sieci TransplantChild.
- WP 6 Registry Quality Assurance and monitoring – Zespół IPCZD jest liderem Working Package 6.

Poniżej podsumowanie działalności w ramach tego zadania:

Europejski Rejestr Transplantacji Dziecięcej (PETER) będzie platformą skupiającą się na przeszczepach pediatrycznych w UE, w tym na wszystkich rodzajach przeszczepów (tj. zarówno przeszczepach narządów litych – SOT, jak i przeszczepach krwiotwórczych komórek macierzystych – HSTC). W ramach tej platformy gromadzone informacje od klinicystów i pacjentów włączane są do projektów badawczych.

Zespół IPCZD, jako lider WP6 projektu PETER, zdefiniował Plan Zapewnienia Jakości Danych (QDAP) dla rejestru, biorąc pod uwagę określone ramy danych jakościowych.

Te ogólne ramy obejmują struktury zarządzania, procesy i procedury zarządzania jakością danych i informacji, aspekty etyczne, takie jak konieczność uzyskania świadomej zgody na gromadzenie danych pacjentów oraz kwestie ochrony danych.

### **METODY I ŚRODKI**

Nad oceną funkcjonowania rejestru i zgłaszaniem propozycji usprawnień w zakresie funkcjonowania i jakości rejestru pracowaliśmy podczas spotkań on-line. Propozycje te były dokumentowane w protokołach z każdego spotkania.

Nasze doświadczenie zdobyte w ciągu ponad 10 lat pracy z polskimi rejestrami transplantacyjnymi i innymi rejestrami medycznymi opartymi na rozwiązaniach on-line pozwoliło nam zgłosić wiele usprawnień.

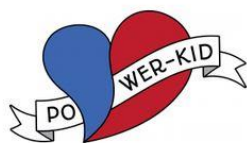
## **PRACE WYKONANE W OKRESIE SPRAWOZDAWCZYM**

Głównymi działaniami były prace nad oceną i udoskonaleniem rejestru. Przygotowano kilka propozycji ulepszenia struktury i działania rejestru. Osiągnęliśmy zdefiniowanie ram jakościowych rejestru (filary: zarządzanie, jakość danych, jakość informacji, kwestie etyczne, bezpieczeństwo i prywatność). Od momentu wprowadzenia danych pacjentów do rejestru ponad 50 pacjentów z IPCZD zostało zgłoszonych do rejestru. Ostatnia wersja Planu Zapewnienia Jakości została wysłana 8.09.2021 r. Dostarczono propozycje wskaźników efektywności rejestru PETER oraz propozycję Komitetu Zarządzającego. Zdefiniowano krytyczne zagrożenia związane z realizacją, takie jak brak personelu do wprowadzania danych do rejestru w ośrodkach uczestniczących w projekcie.

## **DOTYCHCZASOWE DZIAŁANIA UPOWSZECHNIAJĄCE I EWALUACYJNE ORAZ ICH NAJWAŻNIEJSZE REZULTATY**

Dzięki dotychczasowym działaniom udoskonalono interfejs do wprowadzania danych oraz poprawiono merytorycznie gromadzone dane, co umożliwiło rozpoczęcie zbierania danych w rejestrze w sposób bezpieczny i z ograniczeniem niezamierzonych błędów przy wprowadzaniu. Kolejnym etapem powinno być raportowanie on-line.





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

Tytuł: Program wszechstronnego szkolenia w kardiologii interwencyjnej u dzieci

Akronim: PO WER Kid

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

### Realizowane zadania badawcze

Celem projektu PO WER Kid, finansowanego ze środków Europejskiego Funduszu Społecznego w ramach Programu Operacyjnego Wiedza Edukacja Rozwój 2014-2020 jest zwiększenie liczby lekarzy przeszkolonych w zakresie dziecięcej kardiologii interwencyjnej na poziomie podstawowym i zaawansowanym poprzez rozwój ich kompetencji zawodowych i kwalifikacji, w tym działania oparte na metodach symulacji medycznej. Projekt jest realizowany od 1.10.2018 r., a jego zakończenie planowane jest na 31.10.2023 r.

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



W roku 2021 w ramach projektu odbywały się szkolenia lekarzy w zakresie dziecięcej kardiologii interwencyjnej **na poziomie podstawowym i zaawansowanym** w oparciu o szkolenia na symulatorach (Pracownia Kardiologicznej Symulacji Medycznej w IPCZD) oraz szkolenia praktyczne prowadzone na bieżąco w Pracowni Interwencji Sercowo-Naczyniowych IPCZD oraz we współpracujących ośrodkach kardiologicznych.

Na aktualnym etapie **szkolenie podstawowe** (kursy teoretyczne z elementami symulacji oraz szkolenia praktyczne) zakończyło dwóch lekarzy w IPCZD, pozostałe ośrodki kontynuują szkolenia na poziomie podstawowym. **Szkolenie zaawansowane** (kursy teoretyczne z elementami symulacji i szkolenie praktyczne dopuszczające do wykonywania kardiologicznych zabiegów interwencyjnych u pacjentów w wieku 0-18 lat jako operator) ukończyły 3 osoby (1 w IPCZD, 1 w ośrodku w Poznaniu i 1 w Katowicach). Szkolenie zaawansowane w projekcie kontynuowane jest przez 4 lekarzy.



Rzeczpospolita  
Polska

Unia Europejska  
Europejski Fundusz Społeczny



Nabór nowych uczestników do programu został już zamknięty. W listopadzie 2021 r. odbyła się druga, ostatnia już edycja kursu **„Morfologia układu sercowo-naczyniowego i jego wad rozwojowych dla kardiologów interwencyjnych”**. Leczenie interwencyjne wad wrodzonych serca wymaga dogłębnego zrozumienia budowy prawidłowego serca oraz naczyń tętniczych i żylnych w warunkach prawidłowych i przy obecności wad rozwojowych – temu właśnie miał służyć program przeprowadzonego kursu.



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

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

**Akronim: PO WER simvid**

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

Celem projektu jest utworzenie 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.

**W roku 2021 r. w ramach projektu w nowo utworzonym Ośrodku Symulacji Chirurgii Małoinwazyjnej u Dzieci przeprowadzono:**

- 12 kursów w zakresie podstawowym w terminach: 10-12.02, 17-19.02, 10-12.03, 17-19.03, 14-16.04, 21-23.04, 12-14.05, 19-21.05, 9-11.06, 16-18.06, 13-15.10, 8-10.12;
- 7 kursów w zakresie zaawansowanym w terminach: 24-26.02, 24-26.03, 28-30.04, 26-28.05, 23-25.06, 15-17.09, 17-19.11.

**Podczas kursów wszyscy uczestnicy 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).

**Do końca grudnia 2021 r. przeszkolono 132 lekarzy, w tym 93 osoby w zakresie podstawowym i 39 osób w zakresie zaawansowanym.**

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”.



## Załącznik nr 3

# SPRAWOZDANIA Z REALIZACJI UKOŃCZONYCH W 2021 R. STATUTOWYCH ZADAŃ BADAWCZYCH, GRANTÓW WEWNĘTRZNYCH ORAZ ZADAŃ BADAWCZYCH SŁUŻĄCYCH ROZWOJOWI MŁODYCH NAUKOWCÓW

## Statutowe zadania badawcze

### Statutowe zadanie badawcze nr 251/17

**Tytuł:** Ocena czynników ryzyka miażdżycy u dzieci z nieswoistymi zapaleniami jelit

**Kierownik projektu:** dr n. med. Piotr Czubkowski

### Cel badania

Dysfunkcja śródbłonna naczyniowego jest uważana za jeden z czynników biorących udział w patogenezie nieswoistych zapaleń jelit (NZJ), a przewlekły stan zapalny może prowadzić do przedwczesnego rozwoju miażdżycy u pacjentów. Celem projektu była ocena kompleksu śródbłonek–błona podstawna tętnicy szyjnej (cIMT), szybkości fali tętna (PWV), masy lewej komory serca (LVMi), FMD, parametrów gospodarki lipidowej, stresu oksydacyjnego oraz wykładników zapalenia jako czynników ryzyka miażdżycy u dzieci z chorobą Leśniowskiego-Crohna (ChLC) oraz wrzodziejącym zapaleniem jelita grubego (WZJG).

### Opis zrealizowanych prac

Do badania zostało zrekrutowanych 40 pacjentów: 23 z chorobą ChLC oraz 17 z WZJG. Większość pacjentów miała właściwą dietę, odpowiednią aktywność fizyczną oraz BMI. Nie stwierdzono istotnych zdarzeń sercowo-naczyniowych w badanej grupie.

U wszystkich pacjentów przeprowadzono procedury zgodnie z protokołem badania. Większość pacjentów (72,7%) pozostawało w remisji klinicznej, a u 81,8% stosowano leczenie biologiczne w trakcie prowadzenia badań. Stwierdzono podwyższone wartości kalprotektyny u 50% pacjentów. Ocena gospodarki lipidowej wykazała podwyższone wartości LDLc ( $117 \pm 33$  mg/dL) oraz Lp(a) ( $24 \pm 20$  mg/dL), jednak bez istotnych różnic między pacjentami z WZJG i ChLC. Parametry PWV i LVMi mieściły się w zakresie normy dla wieku. Średnie wartości cIMT były nieco podwyższone bez różnic pomiędzy ChLC i WZJG (0,97-2,0). FMD (flow-mediated dilation) było nieprawidłowe u 4 pacjentów.

### Opis najważniejszych osiągnięć

Przeprowadzone badania wskazują na występowanie subklinicznych zmian organicznych w układzie sercowo-naczyniowym oraz zaburzeń lipidowych, a co za tym idzie podwyższonego ryzyka powikłań sercowo-naczyniowych w życiu dorosłym. Jest to bardzo ważna obserwacja, narzucająca okresowe badania układu sercowo-naczyniowego oraz pracę w tej grupie pacjentów nad zdrowym stylem życia, a w szczególności nad prawidłową dietą oraz aktywnością ruchową. Realne ryzyko w wieku przed osiągnięciem dojrzałości jest jednak niewielkie i wśród badanych pacjentów nie wystąpiły żadne poważne powikłania kardiologiczne. Przedstawione wyniki wskazują na konieczność dalszych długoterminowych badań obserwacyjnych mających na celu korelację z przebiegiem klinicznym chorób podstawowych oraz stosowanym leczeniem.

### **Wykorzystanie uzyskanych wyników**

Wyniki zostały zaprezentowane podczas konferencji:

Osiecki M., Obrycki Ł., Chudoba A., Litwin M., Wierzbicka A., Matuszczyk M., Kierkuś J., Czubkowski P.: The risk of cardio-vascular complications in paediatric inflammatory bowel disease.

52nd Annual Meeting EPSGHAN, 05- 08 June 2019, Glasgow, plakat

Streszczenie pracy jest opublikowane na łamach czasopisma:

Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition, 2019 Vol. 68 Supl. 1 s. 582

W ramach grantu ukazała się również publikacja:

Czubkowski P., Osiecki M., Szymańska E., Kierkuś J.: The risk of cardiovascular complications in inflammatory bowel disease. Clinical and Experimental Medicine 2020 Vol. 20 Nr 4 s. 481-491 IF-3.984

Aktualnie w trakcie jest przygotowanie publikacji oryginalnej: The risk of cardio-vascular complications in paediatric inflammatory bowel disease (celem publikacji w Journal of Pediatrics, IF-4.406).

### **Statutowe zadanie badawcze nr 255/17**

**Tytuł: Zastosowanie metod diagnostyki nieinwazyjnej we wczesnym rozpoznaniu choroby wątroby związanej z operacją Fontana (FALD, Fontan-associated liver disease) u pacjentów z czynnościowo pojedynczą komorą.**

**Kierownik projektu: dr n. med. Małgorzata Żuk**

### **Cel badania**

Celem badania jest ustalenie czynników predysponujących do wystąpienia FALD, opracowanie markerów wczesnej postaci FALD w okresie bezobjawowym choroby, ustalenie związku pomiędzy wystąpieniem FALD i PLE.

Spodziewane efekty praktyczne projektu to:

- ocena przydatności elastografii i analizy FibroTest w monitorowaniu pacjentów po operacji Fontana,
- opracowanie i wdrożenie standardu wczesnego rozpoznawania FALD,
- opracowanie i rozpowszechnienie standardu i harmonogramu przesiewowych badań w kierunku FALD.

### **Opis zrealizowanych prac**

W dniu 4.10.2017 r. uzyskano zgodę Komisji Bioetycznej na realizację zadania badawczego. Zgodnie z zaplanowanym harmonogramem wykonano następujące czynności:

- utworzono bazę danych,
- zidentyfikowano grupę pacjentów włączonych do badania,
- złożono zamówienia na planowane zakupy w ramach Rocznych Planów Zakupów,
- rozpoczęto negocjacje w sprawie zakupu analizy FibroTest, wybrano najkorzystniejszą ofertę,
- zaplanowano hospitalizacje pacjentów włączonych do badania (wyznaczono terminy przyjęcia, poinformowano rodziców),
- przebadano 30 pacjentów (w tym dwukrotnie 26 pacjentów),
- uzupełniono bazę danych o wyniki wykonanych badań,
- przygotowano zgromadzone dane do analizy statystycznej i dalszego opracowania,
- opracowano wyniki wykonanych badań i wysunięto wnioski z przeprowadzonego projektu.

### **Opis najważniejszych osiągnięć**

Wstępne wyniki w połowie czasu trwania części prospektywnej badania wykazały obecność dotychczas nieopisywanej patologii śledziony w tej grupie pacjentów.

Prowadzone zadanie badawcze pozwoliło na opracowanie standardu opieki nad pacjentem po operacji Fontana w IPCZD.

Wyniki wykonanych badań pozwoliły na bardziej szczegółową ocenę stanu pacjentów po operacji Fontana i wpłynęły na podejmowanie dalszych decyzji terapeutyczno-leczniczych.

Opracowano standard postępowania z pacjentami po operacji Fontany w odległej obserwacji. Aktualnie standard jest realizowany w Klinice Kardiologii w trybie hospitalizacji jednodniowych lub dłuższych, jeżeli jest taka konieczność.

### **Wykorzystanie uzyskanych wyników**

Dotychczasowe obserwacje pozwoliły na:

- przygotowanie prezentacji plakatowej na konferencję AEPC w 2019 r.:

Powichrowska Z., Żuk M., Brzezińska Rajszyś G., Pawliszak P., Jurkiewicz E.: Liver and spleen assessment in post-Fontan pediatric patients. 53 Annual Meeting of the Association for European Paediatric and Congenital Cardiology, which was held in FIBES (Seville, Spain), 13-15.06.2019 r.

- stworzenie rozdziału w publikacji:

Powichrowska Z., Żuk M.: Choroba wątroby związana z krążeniem Fontana. W: Książka "Choroby rzadkie" pod red. A. Dobrzańska, Ł. Obrycki, P. Socha

- przedstawienie dotychczasowych obserwacji na wykładach:

Powichrowska Z.: Pacjent po operacji Fontana - wyzwanie dla lekarzy wielu specjalności.

Więcej niż zawał - Szkoleniowa Konferencja Kardiologiczna dla Studentów, Warszawa, 22.03.2021 r.,

wykład: Powichrowska Z.: Pacjent po operacji Fontana - wyzwanie dla lekarzy wielu specjalności

Posiedzenie wewnątrzszpitalne IPCZD dn. 29.03.2022 r. , wykład.

Trwają także prace nad opracowaniem publikacji pt. „Opieka nad pacjentem po operacji Fontana” do czasopisma Standardy Medyczne w Pediatrii.

Na podstawie projektu zadania badawczego przygotowano konspekt pracy doktorskiej pt. „Zastosowanie metod diagnostyki nieinwazyjnej we wczesnym rozpoznaniu choroby wątroby związanej z operacją Fontana (FALD, Fontan-associated liver disease) u pacjentów z czynnościowo pojedynczą komorą”. Konspekt pracy doktorskiej przedstawiono na posiedzeniu Komisji Nauki w dn. 14.03.2019 r. i na podstawie uchwały Rady Naukowej IPCZD wszczęto przewód doktorski.

Aktualnie trwają prace nad monografią do złożenia pracy doktorskiej.

### **Standard postępowania z pacjentami po operacji Fontany w odległej obserwacji**

#### **Follow-up pacjentów po operacji metodą Fontana**

(badania 1x/rok, wybrane badania rzadziej lub częściej w zależności od stanu klinicznego)

1) Ocena kardiologiczna

- wywiad + ocena w skali NYHA

- NT-proBNP

- EKG + Holter EKG

- RTG klatki piersiowej

- ECHO + ew. angioCT na ocenę tt.płucnych i zespolenia Fontana
- badanie ergospirometryczne
- ew. cewnikowanie, limfografia MR.

## 2) Badania w kierunku PLE/PB + ocena immunologiczna

- wywiad: infekcje (i ich częstotliwość, w tym „łagodne” wirusowe, skórne, grzybicze, afty, wykrztuszanie odlewów), szczepienia (w tym grypa, pneumokoki, ospa wietrzna), dolegliwości brzuszne (ból brzucha, przelewania, wzdęcia, biegunki tłuszczowe)
- badania laboratoryjne: białko całkowite i albumina w surowicy; alfa-1-antytrypsyna w surowicy i w kale; morfologia krwi obwodowej z rozmazem (liczba limfocytów); subpopulacje limfocytów (panel podstawowy); immunoglobulina A, M, G
- ew. jeśli są wskazania: scyntygrafia znakowanymi albuminami
- konsultacja immunologiczna, profilaktyka ATB, dalsze kontrole i ich rodzaj
- konsultacja gastrologiczna.

## 3) Ocena metaboliczna

- gospodarka żelazem: poziom żelaza, ferrytyna, TIBC
- gospodarka wodno-elektrolitowa, wapniowo-fosforanowa i układ kostny: jonogram, wapń całkowity i zjonizowany w surowicy, fosfor nieorganiczny w surowicy, witamina D
- badanie gęstości kości całego szkieletu i odcinka lędźwiowego kręgosłupa (densytometria po min. 2-tyg. okresie od badań z kontrastem).

## 4) Ocena funkcji wątroby

- badania laboratoryjne: AspAT, AlAT, GGTP, fosfataza zasadowa, bilirubina całkowita i bezpośrednia, amoniak, układ krzepnięcia (w tym INR), alfafetoproteina, badania serologiczne dla WZW B i C (p/ciała anty-Hbs, anty-HCV) -> + analiza w skalach: MELD, MELD-XI, Child-Pugh, APRI
- ewentualnie w zależności od możliwości wykonania badań zabezpieczenie próbki krwi do późniejszej analizy FibroTest (różnicowanie zapalenia i przekrwienia z włóknieniem wątroby) na badania: AlAT, GGTP, bilirubina całkowita, haptoglobina, apolipoproteina A1, alfa-2-makroglobulina
- USG jamy brzusznej z oceną narządów miękkich i oceną Doppler przepływów w naczyniach: wrotnych, wątrobowych, kręzkowych (w tym t. kręzkowej górnej) i nerkowych
- FibroScan (ocena spistości wątroby: przekrwienia/włóknienia) -> 2h przed na czczo, VIIIp
- MRI wątroby z elastografią MR (dokładna ocena miększu wątroby (zależności od wskazań)
- ew. biopsja wątroby w zależności od wskazań.

## 5) Ocena funkcji nerek

- badania laboratoryjne: bad. ogólne moczu, kreatynina, cystatyna C
- USG jamy brzusznej (jak wyżej).

### **Statutowe zadanie badawcze nr 256/18**

**Tytuł: Znaczenie FABP1 i LSDP5 – białek biorących udział w transporcie i metabolizmie tłuszczów – w ocenie stopnia stłuszczenia/zwłóknienia wątroby u pacjentów z chorobą Wilsona**

**Kierownik projektu: dr n. wet. Joanna B. Bierła**

### **Cel badania**

Choroba Wilsona (WD) jest wynikiem defektu genetycznego transportera miedzi ATP7B. Dotychczas opisano około 600 typów mutacji, które skutkują u dzieci pełnym spektrum patologii wątroby od stanu bezobjawowego do zmian objawiających się podwyższonym poziomem enzymów wątrobowych, stłuszczeniem wątroby, aż po marskość wątroby. Dotychczasowe badania *in vitro* sugerują, że zwiększona

endogenna ekspresja białka wiążącego kwasy tłuszczowe 1 (L-FABP) i białka związanego z kroplami lipidu 5 (PLIN5) odgrywa kluczową rolę w modulowaniu gospodarki lipidowej oraz w hamowaniu aktywacji komórek gwiazdzistych, odpowiedzialnych za produkcję kolagenu w procesie włóknienia wątroby. W dostępnej literaturze brak jest informacji na temat stężenia obydwu tych białek w surowicy pacjentów pediatrycznych w zależności od stłuszczenia/włóknienia wątroby. **Dlatego głównym celem projektu była ocena przydatności oznaczenia stężenia dwóch białek w surowicy pacjentów z ChW w odniesieniu do stłuszczenia/włóknienia wątroby: białka biorącego udział w transporcie tłuszczów zlokalizowanego w wątrobie – FABP1 (ang. *fatty acid-binding protein 1*) i perilipiny 5 (LSDP5, ang. *lipid droplet-associated protein 5*) – białka biorącego udział w metabolizmie tłuszczów.**

### Opis zrealizowanych prac

W ramach realizacji statutowego zadania badawczego do badań użyto próbek surowicy pacjentów z WD (n = 74), pobrane w trakcie rutynowych wizyt w Poradni Hepatologicznej IPCZD. Na podstawie analizy elastograficznej wątroby (FibroScan®), przyjmując za wartości graniczne dla stłuszczenia CAP  $\geq 250$  db/m, zaś dla włóknienia LSM  $\geq 6$  kPa, pacjentów podzielono na trzy grupy: WDO bez stłuszczenia i włóknienia (n = 33), WD1 ze stłuszczeniem (n = 28), WD2 ze zwłóknieniem (n = 13). Jako kontrola posłużyły surowice zdrowych dzieci w wieku odpowiadającym grupie badanej. Wszystkie próbki surowic zbadano za pomocą zestawu ELISA: L-FABP (HycultBiotech); Perilipina 5 (PLIN5) (MyBioSource). Do analiz statystycznych wykorzystano program Stata Statistical Software oraz Graph Pad Prism 8.

Wykonano próbę oceny ekspresji FABP1 i LSDP5 w bioptatach 10 pacjentów z ChW przy użyciu mikroskopii konfokalnej FV-1000 (Olympus).

### Opis najważniejszych osiągnięć

Na podstawie przeprowadzonych badań udało się określić, że nie ma istotnych statystycznie różnic w stężeniu FABP1 pomiędzy grupami dzieci zdrowych (MV = 15,99  $\pm$  8,01 ng/mL), WDO (MV = 19,07  $\pm$  12,02 ng/mL) oraz WD1 (MV = 15,08  $\pm$  9,10 ng/mL). Grupa WD2 (z zwłóknieniem wątroby) wykazywała istotnie statystyczną wyższą koncentrację FABP1 w surowicy krwi (27,80  $\pm$  11,23 ng/mL) w porównaniu do grupy kontrolnej (p = 0,002), WDO (p = 0,029) i WD1 (p = 0,002). Analiza statystyczna wykazała pozytywną korelację (r = 0,46) z parametrem LSM, określającym zwłóknienie wątroby, co dodatkowo zostało potwierdzone przez analizę regresji. Dokładność diagnostyczną FABP1 w wykrywaniu włóknienia określono za pomocą analizy ROC z obszarem pod krzywą ROC równym 0,790 (ryc. 2b). Najlepsza wartość odcięcia stężenia FABP1 do rozpoznania włóknienia wyniosła 24,59 ng/ml, z czułością 0,692, swoistością 0,885, dodatnią wartością predykcyjną 56,25% i ujemną wartością predykcyjną 93,1%. Nie wykazano istotnych statystycznie zależności pomiędzy FABP1 a wartością CAP, określającą stłuszczenie wątroby. Wykazano również, że poziom stężenia FABP1 w surowicy krwi wykazywał istotną statystycznie (p < 0,0001) korelację z aktywnością transaminaz ALT czy AST, zaś współczynnik Pearsona wykazał odpowiednio r = 0,42 i 0,36. Nie wykazano istotnych statystycznie zależności pomiędzy poziomem FABP1 a stężeniem cholesterolu czy też stężeniem trójglicerydów.

Badania stężenia LSDP5 wykazały, że nie było istotnych statystycznie różnic pomiędzy jego koncentracją w grupie pacjentów zdrowych (MV = 7,72  $\pm$  4,60 ng/mL), WDO (MV = 7,72  $\pm$  4,34 ng/mL), WD1 (MV = 6,05  $\pm$  4,05 ng/mL), WD2 (MV = 8,15  $\pm$  4,25 ng/mL). Jakkolwiek zaobserwowano istotne statystycznie różnice pomiędzy grupą WD1 (ze stłuszczeniem wątroby; 5,94  $\pm$  3,50) a grupą dzieci otyłych (p < 0,01) oraz WD1 a WDO (p < 0,02). Analiza statystyczna nie wykazała żadnych zależności pomiędzy stężeniem LSDP5 a aktywnością transglutaminaz, stężeniem cholesterolu, trójglicerydów czy FABP1.

Niestety z powodu wysokiej autofluorescencji uzyskane z analizy bioptatów wątroby wyniki nie pozwoliły na wykonanie analiz obrazu, pozwalających na wyciągnięcie jednoznacznych wniosków.



## **Wykorzystanie uzyskanych wyników**

Uzyskane w projekcie wyniki stanowiły podstawę do:

- przygotowania publikacji:

Bierła J.B., Jańczyk W., Konopka E., Wierzbicka-Rucińska A., Więckowski S., Obrycki Ł., Sarnecki J., Kanarek E., Cukrowska B., Socha P.: Fatty acid-binding protein 1 as a potential new serological marker of liver status in children with Wilson disease; J. Pediatr. Gastroenterol. Nutr. 2021: Vol. 73, Nr 4, s. 455-462

- prezentacji wyników badań na zjazdach i kongresach krajowych i międzynarodowych:

Bierła J.B., Jańczyk W., Konopka E., Wierzbicka-Rucińska A., Więckowski S., Obrycki Ł., Sarnecki J., Kanarek E., Cukrowska B., Socha P.: In search of markers of liver steatosis/fibrosis in children with Wilson's disease – the importance of L-FABP and LSDP5; XVII Congress of the Polish Society of Experimental and Clinical Immunology; 27-29.05.2021 r., Białystok, wykład

Bierła J.B., Jańczyk W., Konopka E., Wierzbicka-Rucińska A., Więckowski S., Obrycki Ł., Sarnecki J., Kanarek E., Cukrowska B., Socha P.: L-FABP as a potential new serological marker of liver status in children with Wilson disease. 6th World Congress of Pediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition, 02-05.06.2021 r., Wiedeń, wydarzenie wirtualne, wykład; publikacja: J. Pediatr. Gastroenterol. Nutr. 2021: Vol. 72, Supl. 1, s. 816

Bierła J.B., Konopka E., Wierzbicka-Rucińska A., Więckowski S., Obrycki Ł., Sarnecki J., Kanarek E., Cukrowska B., Socha P.: W poszukiwaniu nowych markerów wspierających monitorowanie pacjentów z chorobą Wilsona – znaczenie L-FABP i PLIN5. XI Ogólnopolski Zjazd Polskiego Towarzystwa Gastroenterologii, Hepatologii i Żywienia Dzieci (PTGHiZD), 21-23.10.2021 r. Katowice, on-line, plakat

## **Statutowe zadanie badawcze nr 257/18**

**Tytuł: Ocena endokrynologiczna dzieci z zespołem Shwachmana–Diamonda**

**Kierownik projektu: prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki**

### **Cel badania**

Celem badania jest scharakteryzowanie zaburzeń endokrynologicznych pacjentów z zespołem Shwachmana–Diamonda.

### **Opis zrealizowanych prac**

Projekt uzyskał akceptację Komisji Bioetycznej przy IPCZD w 2018 r. (uchwała nr 33/KBE/2018 z dn. 10.10.2018 r.). Wszyscy pacjenci odbyli wizyty diagnostyczne i kontrolne w Poradni Endokrynologicznej oraz w Oddziale Endokrynologii IPCZD.

Utworzono bazę danych, przeanalizowano dostępne wyniki badań, poddano wyniki analizie statystycznej. Zakupiono laptop. Zebrano piśmiennictwo niezbędne do przygotowania publikacji.

### **Opis najważniejszych osiągnięć**

Wyniki przeprowadzonego statutowego zadania badawczego zostały opublikowane w 4 artykułach w następujących czasopismach: Italian Journal of Pediatrics, Endokrynologii Polskiej, Pediatric Endocrinology, Diabetes and Metabolism oraz Standardach Medycznych.

Artykuły stanowiły cykl prac w ramach rozprawy doktorskiej dr n. med. Agnieszki Bogusz-Wójcik. Obrona rozprawy doktorskiej miała miejsce w dniu 16.09.2021 r.

Z budżetu zadania zostały sfinansowane również koszty publikacji artykułu lek. Agnieszki Leckiej-Ambroziak w czasopiśmie Diagnostics (kwiecień 2021 r.).

Prezentacja wstępnych wyników badań odbyła się podczas XXIV Sympozjum Polskiego Towarzystwa Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej:

Bogusz-Wójcik A., Kołodziejczyk H., Moszczyńska E., Prokop-Piotrkowska M., Oracz G., Szalecki M.: Ocena rozwoju fizycznego dzieci z zespołem Shwachmana – Diamonda. XXIV Sympozjum Polskiego Towarzystwa Endokrynologii i Diabetologii Dziecięcej, 03-05.10.2019 r., Lublin, plakat

#### **Wykorzystanie uzyskanych wyników**

Wyniki zostały opublikowane w 4 artykułach:

Bogusz-Wójcik A., Kołodziejczyk H., Klaudel-Dreszler M., Oracz G., Pawłowska J., Szalecki M.: Somatic development in children with Shwachman-Diamond syndrome. Ital J Pediatr. 2020; 46(1):1–7.

Bogusz-Wójcik A., Kołodziejczyk H., Moszczyńska E., Klaudel-Dreszler M., Oracz G., Pawłowska J., Szalecki M.: Endocrine dysfunction in children with Shwachman-Diamond syndrome. Endokrynologia Polska 2021;72(3):211-216.

Bogusz-Wójcik A., Kołodziejczyk H., Moszczyńska E., Klaudel-Dreszler M., Oracz G., Pawłowska J., Szalecki M.: Growth hormone improves short stature in children with Shwachman-Diamond syndrome. Pediatric Endocrinology, Diabetes and Metabolism 2021; 27(2).

Bogusz-Wójcik A., Oracz G., Szalecki M.: Zaburzenia endokrynologiczne u dzieci z zespołem Shwachmana–Diamonda. Standardy Medyczne 2021; 18:89-95.

#### **Statutowe zadanie badawcze nr 260/18**

**Tytuł: Ocena stopnia nasilenia zmian płucnych u chorych z zespołem ataksja-teleangiektazja (A-T) przy zastosowaniu wysokorozdzielczego rezonansu magnetycznego i czułych biomarkerów procesu zapalnego, w okresie poprzedzającym progresję choroby w kierunku zagrażającej życiu niewydolności oddechowej**

**Kierownik projektu: dr hab. n. med. Barbara Pietrucha**

#### **Cel projektu**

Celem projektu była ocena przydatności rezonansu magnetycznego (MRI) do wczesnego wykrywania zmian płucnych u chorych z A-T i próba ich korelacji z aktualnym stanem klinicznym i czułymi biomarkerami procesu zapalnego (CRP i SAA).

#### **Opis zrealizowanych prac**

MRI płuc wykonano u 27 chorych z zespołem A-T, pacjentów Poradni Immunologicznej IPCZD. W badanej grupie znalazło się 14 osób płci męskiej i 13 płci żeńskiej w wieku od 3 do 38,2 lat. Wszyscy chorzy spełniali kryteria rozpoznania wg ESID (Europejskie Towarzystwo Niedoborów Odporności). Po uzyskaniu pisemnej zgody, wykonano MRI płuc oraz jednocześnie pobrano krew żylną w ilości ok. 2,5–3 ml celem oznaczenia parametrów prozapalnych: CRP oraz SAA. Badania prowadzone były od kwietnia 2018 r. do lipca 2021 r. U 4 pacjentów stwierdzono masywne zmiany zapalne w MRI płuc, co korelowało w wysokimi wskaźnikami stanu zapalnego, u 6 pojedyncze zmiany pasmowate, u 1/3 pojedyncze powiększone węzły chłonne, natomiast aż u 14 chorych nie stwierdzono zmian w płucach.

Wszyscy badani mieli wykonane co najmniej jedno badanie MRI płuc, a u 10 wykonano je dwukrotnie. W sumie zostało wykonanych 37 badań MRI płuc.

U chorych, u których badanie zostało wykonane dwukrotnie, w porównaniu z badaniem pierwszym u 2 pojawiły się nowe zmiany w płucach, u jednego nastąpiła regresja zmian po zastosowanym leczeniu, a u pozostałych obraz MRI płuc był stabilny.

### **Wnioski**

1. MRI płuc może być z powodzeniem stosowane do wykrywania wczesnych zmian w płucach u chorych z A-T i innych zaburzeniach przebiegających z nadmierną wrażliwością na promieniowanie jonizujące.
2. Wykazano dodatnią korelację pomiędzy podwyższonym stężeniem SAA, a progresją zmian płucnych.

### **Opis najważniejszych osiągnięć**

Prezentacja ustna pt. „Zastosowanie rezonansu magnetycznego w obrazowaniu zmian w układzie oddechowym u dzieci – prezentacja wybranych przypadków”, XXIX Spotkanie Polskiej Grupy ERS, Korbielów 3-5.01.2020 r.

Wykład pt. „Ataksja-Teleangiektazja - skrzyżowanie niedoboru odporności i nowotworzenia, patogeneza i postępy w leczeniu”, konferencja „Immunologia Dorosłych”, Warszawa, 25-26.09.2020 r.

Prezentacja plakatu pt. „Magnetic resonance imaging (MRI) in the evaluation of pulmonary alteration in patients with Ataxia-Teleangiectasia”, ESID 2021, symposium on-line, 27-29.09.2021 r.

W przygotowaniu 2 publikacje: „Magnetic resonance imaging (MRI) in the evaluation of pulmonary alteration in patients with Ataxia-Teleangiectasia” oraz „Acute phase proteins a useful diagnostics tool for early detection changes of pulmonary alteration in Ataxia-Teleangiectasia patients”.

### **Wykorzystanie uzyskanych wyników**

Uzyskane wyniki badań pozwoliły na coraz szersze zastosowanie MRI do oceny zmian płucnych u chorych z A-T oraz intensyfikację postępowania leczenia u pacjentów ze zmianami płucnymi.

### **Statutowe zadanie badawcze nr 266/19**

**Tytuł: Długa pentraksyna (PTX3) u dzieci z wrodzonymi wadami serca po zabiegach kardiologicznych w krążeniu pozaustrojowym – udział w zespole uogólnionej odpowiedzi zapalnej (SIRS) oraz jej potencjał diagnostyczny i terapeutyczny**

**Kierownik projektu: dr hab. n. med. Andrzej Kansy, prof. IPCZD (od dn.01.09.2020 r.);  
dr hab. n. med. Radosław Jaworski (do dn. 31.08.2020 r.)**

### **Cel projektu**

Celem niniejszego badania prospektywnego było określenie profilu zmian stężenia białka długiej pentraksyny (PTX3) w surowicy krwi w kolejnych obserwowanych przedziałach czasowych u dzieci z wrodzonymi wadami serca operowanych kardiologicznie w warunkach krążenia pozaustrojowego. Podstawową hipotezą poddawaną weryfikacji była hipoteza, że poziom PTX3 osiąga maksimum wcześniej po zabiegu i zmniejsza się w kolejnych godzinach pooperacyjnych umożliwiając dokładniejszy monitoring SIRS w tym okresie. Równolegle oznaczane były inne markery stanu zapalnego (leukocytoza, CRP i prokalcytonina), w celu określenia znaczenia PTX3 w okresie okołoperacyjnym w SIRS na tle innych markerów. Dodatkowym celem badania była próba oceny wpływu czynników okołoperacyjnych (w tym rodzaju korekcji wady serca) i przebiegu okołoperacyjnego na wielkość produkcji PTX3 w okresie okołoperacyjnym przez organizm i zmiany jego stężenia wraz z upływem czasu od zabiegu.

### **Opis zrealizowanych prac**

Na zaproponowane badanie uzyskana została zgoda Komisji Bioetycznej działającej przy Instytucie „Pomnik-Centrum Zdrowia Dziecka” (uchwała nr 54/KBE/2019), na posiedzeniu w dniu 20.11.2019 r.

Do końca czerwca 2021 r. etap rekrutacji pacjentów do badania został zakończony – do badania zrekrutowano 21 dzieci. Następnie w miesiącach lipiec–październik 2021 r. uzupełniono i zakończono realizację etapu oznaczeń laboratoryjnych PTX3. Uzyskane wyniki następnie umieszczono w dedykowanej do tego wewnętrznej bazie danych i poddano analizie. Do końca roku 2021 r. przygotowano ostateczną wersję manuskryptu oraz oddano go do korekty językowej. Obecnie praca jest zgłoszona do publikacji – w chwili pisania niniejszego sprawozdania praca zgłoszona jest do publikacji w czasopiśmie *Perioperative Medicine* (IF 3,54).

### **Opis najważniejszych osiągnięć**

- Opracowanie i przetestowanie metodologii oznaczania PTX3 w Pracowni Diagnostyki Immunologicznej Zakładu Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej IPCZD.
- Rekrutacja pacjentów.
- Wykonanie oznaczeń laboratoryjnych i analiza uzyskanych wyników.
- Przygotowanie pracy do druku.

U badanych dzieci zrekrutowanych do badania obserwowano istotny wzrost poziomów pentraksyny PTX3 w surowicy krwi w pierwszych dobach po operacjach kardiochirurgicznych z zastosowaniem krążenia pozaustrojowego. Maksymalne wartości PTX3 obserwowane były już w pierwszych 24 godzinach; w kolejnych dobach obserwowano obniżanie się badanego markera. Analiza kinetyki zmian PTX3 w pierwszych dobach pooperacyjnych wydaje się bardziej korzystna aniżeli tradycyjnie oznaczanych markerów stanu zapalnego (CRP, PCT) w monitorowaniu wczesnego okresu pooperacyjnego w aspekcie ewentualnych powikłań infekcyjnych, jednakże mała liczebność grupy badanej nie pozwala na wyciągnięcie wniosków. Uzyskane wyniki należy traktować jako wstępne, które mogą być podstawą do dalszych badań dotyczących znaczenia PTX3 w ww. grupie pacjentów obejmujących większą liczebność grupy badanej.

### **Wykorzystanie uzyskanych wyników**

Założeniem badania było wykorzystanie wyników działania naukowego w celu dokładniejszego poznania mechanizmów SIRS w badanej grupie pacjentów, co może stanowić podstawę do prowadzenia dalszych badań dotyczących monitorowania SIRS oraz możliwości wpłynięcia na jego intensywność w okresie okołoperacyjnym. Uzyskane wyniki przybliżają nam znaczenie markera zapalnego, jakim jest PTX3 w patofizjologii niespecyficznego odpowiedzi obronnej organizmu po zastosowaniu ECC, zwłaszcza w kardiochirurgii dziecięcej. Wyniki badania mogą być również podstawą do usprawnienia wczesnej opieki okołoperacyjnej w aspekcie stosowanej antybiotykowej profilaktyki okołoperacyjnej oraz ułatwieniem w podejmowaniu decyzji terapeutycznych dotyczących włączenia szerokospektralnej antybiotykowej terapii empirycznej u konkretnego pacjenta.

Uzyskane wyniki zostaną opublikowane – przygotowano manuskrypt, który obecnie jest w recenzji w czasopiśmie *Perioperative Medicine*.

## Granty wewnętrzne

### Grant wewnętrzny nr S128/2013

**Tytuł projektu:** Zmiany parametrów metabolizmu kostnego oraz statusu kostno-mięśniowego u dzieci z hipotrofią wewnątrzmaciczną, przed i w trakcie zastosowania hormonu wzrostu-ocena wartości predykcyjnych wczesnych badań biochemicznych

**Kierownik projektu:** dr n. med. Alicja Korpysz

#### **Cel projektu**

Opracowanie algorytmu diagnostycznego z wykorzystaniem nowoczesnych markerów obrotu chrzęstnego i kostnego do wczesnej oceny wpływu terapii hormonem wzrostu na metabolizm kostny u dzieci z niską urodzeniową masą ciała oraz identyfikacja pacjentów gorzej odpowiadających na zastosowane leczenie. Badanie ma na celu :oznaczenie stężeń parametrów gospodarki Ca-P (Ca, P, ALP, 25OHD3, PTH, Ca/DZM) w czasie 0 i 6 miesięcy. Oznaczenie markerów obrotu kostnego: markerów kościotworzenia (P1NP) oraz markerów resorpcji (Ctx; metodą automatyczną ECLIA na aparacie Elecsysmarker), następnie markerów metabolizmu chrzęstnego: markera tworzenia chrząstki (NT-proCNP; metodą manualną ELISA) oraz markera metabolizmu tkanek miękkich (metodą manualną RIA): marker syntezy kolagenu typu III (PIIINP), oznaczenie (IGF I; metodą automatyczną ECLIA) w 2 punktach czasowych (w czasie 0 i po 6 miesiącach) w surowicy krwi.

Badanie zakłada również ocenę składu ciała, statusu kostnego i mięśniowego oraz wytrzymałości mechanicznej kości i siły mięśniowej przy pomocy badań densytometrycznych (DEXA), tomografii komputerowej (pQCT) oraz mechanografii (platforma diagnostyczna Leonardo GRFP) – system Robin przed, po 6 miesiącach i po roku terapii.

#### **Opis zrealizowanych prac**

Badanie przeprowadzono w 3 punktach czasowych: 0, po 6 i 12 miesiącach, z uwzględnieniem ww. metod badawczych. Pobrano: krew na badanie wskaźników gospodarki Ca-P, markery obrotu kostnego, metabolizmu chrzęstnego, metabolizmu tkanek miękkich oraz IGF1. Wykonano ocenę składu ciała, statusu kostnego i mięśniowego oraz wytrzymałości mechanicznej kości i siły mięśniowej.

Zrekrutowano 20 pacjentów SGA zakwalifikowanych do leczenia hormonem wzrostu w ramach programu NFZ. Rekrutacja została zakończona w lutym 2020 r. Wszyscy pacjenci ukończyli roczny plan badania. Obecnie przygotowujemy pracę do publikacji (etap – statystyka, opracowanie naukowe).

#### **Opis najważniejszych osiągnięć**

Najważniejsze osiągnięcia zostaną przedstawione po opracowaniu naukowym badania.

#### **Wykorzystanie uzyskanych wyników**

Po opracowaniu naukowym badania.

## **Grant wewnętrzny nr S156/2017**

**Tytuł projektu: Ocena profilu metabolicznego mikrobioty jelitowej w kale dzieci z aktywną celiakią i na diecie bezglutenowej w porównaniu do członków rodziny z niskim i wysokim ryzykiem genetycznym rozwoju choroby trzewnej**

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

### **Cel projektu**

Celiakia (CD) to jedyna choroba o podłożu autoimmunizacyjnym, w której znany jest czynnik zewnętrzny niezbędny do rozwoju choroby – gluten. Rola peptydów glutenowych w aktywacji procesów autoimmunizacyjnych jest dobrze poznana, jednak nie w pełni wyjaśnia immunopatogenezę CD, gdyż pomimo wczesnego wprowadzania glutenu do diety niemowląt, choroba może rozwinąć się w każdym okresie życia. W projekcie zakładamy, że do aktywacji układu immunologicznego dochodzi u osób predysponowanych genetycznie spożywających gluten, u których jednocześnie współistnieją zaburzenia profilu metabolicznego (metabolomu) mikrobioty zasiedlającej przewód pokarmowy. Celem obecnego projektu jest ocena profilu metabolicznego mikrobioty jelitowej w kale dzieci z noworozpoznaną CD oraz w trakcie leczenia dietą bezglutenową w porównaniu do członków rodziny pozytywnych i negatywnych pod względem haplotypu HLA-DQ2/-DQ8.

### **Opis realizowanych prac**

Do badania włączono 20 rodzin, łącznie 79 pacjentów. Od wszystkich pobrano próbki kału oraz krwi. Badanie serologiczne w kierunku celiakii (stężenia przeciwciał anti-TG-IgA i anti-DGP-IgG) w surowicy krwi wykonano metodą chemiluminescencyjną przy użyciu aparatu Phadia 100 (Termo Fisher Scientific). Badanie metabolomu w treści kałowej zostało prowadzone z użyciem aparatu TripleToF 5600+ firmy SCIEX (USA) sprzęgnięty z chromatografem cieczowym Symbiosis Pico wyposażonym w system SPE-on-line. Badania przeprowadzono we współpracy z Laboratorium Metabolomiki Weterynaryjnej Katedry Nauk Fizjologicznej Wydziału Medycyny Weterynaryjnej SGGW w Warszawie. Analiza haplotypu HLA-DQ2/-DQ8 została wykonana metodą dyskryminacji alleli w technologii TaqMan z użyciem DNA wyizolowanego z krwinek jądrzastych krwi obwodowej.

### **Opis najważniejszych osiągnięć**

Serologiczne badania przesiewowe w kierunku CD w rodzinach chorych pozwoliły na zdiagnozowanie aktywnej CD u trzech matek. Ocena haplotypu potwierdziła obecność HLA-DQ2 i/lub HLA-DQ8 u wszystkich chorych z CD. W rodzinach haplotyp HLA-DQ2/DQ8 występował u 72,4% członków rodzin. Analiza metabolomu w grupie dzieci z CD w porównaniu do zdrowego rodzeństwa i rodziców wykazała znaczące różnice ( $p < 0,05$ ) w licznych szlakach metabolicznych. Obecność różnic znamienych statystycznie w powyżej 20% zidentyfikowanych metabolitów wykazano w przypadku metabolizmu witaminy E i D, tłuszczów i kwasów tłuszczowych, cholesterolu, czynników stanu zapalnego (leukotrieny i prostaglandyny), wybranych aminokwasów (beta-alanina) oraz czynników sygnalizacyjnych w układzie nerwowym (dynorfin). Dieta bezglutenowa wpływała znamiennie statystycznie na zidentyfikowane metabolity, ale ciągle obserwowano różnice pomiędzy zdrowym rodzeństwem i rodzicami. Nie zaobserwowano wpływu haplotypu HLA-DQ2/HLA-DQ8 na wyniki metabolomu treści kałowej u członków rodzin, u których nie wykryto celiakii.

### **Wykorzystanie uzyskanych wyników**

Znaczenie programowania mikrobiotycznego (mikrobioty jelitowej i jej metabolitów) w rozwoju tolerancji pokarmowej przedstawiono w pracy poglądowej. W pracy oryginalnej przedstawiono wyniki dotyczące zmian ultrastrukturalnych nabłonków jelitowych u dzieci z celiakią potencjalną i aktywną oraz na diecie

bezglutenowej i przedstawiono koncepcję dysbiozy jelitowej (zaburzeń składu mikrobiomu i aktywności metabolomu) w aktywacji procesów indukujących uszkodzenie bariery jelitowej w celiakii. Znaczenie mikrobioty jelitowej i jej metabolomu w patogenezie celiakii zaprezentowano na sympozjach naukowych.

### **Publikacje**

Sowińska A., Morsy Y., Czarnowska E., Oralewska B., Konopka E., Woynarowski M., Szymańska S., Ejmont M., Scharl M., Bierała J.B., Wawrzyniak M., Cukrowska B.: Transcriptional and ultrastructural analyses suggest novel insights into epithelial barrier impairment in celiac disease. *Cells* 2020 : Vol. 9, Nr 2, s. e516

Cukrowska B.: Microbial and nutritional programming - the importance of the microbiome and early exposure to potential food allergens in the development of allergies. *Nutrients* 2018 Vol. 10 s. e1541

Bierała J.B., Majsiak E., Cukrowska B.: Sprawozdanie z XVIII Międzynarodowego Sympozjum dotyczącego celiakii. *Standardy Medyczne Pediatria* 2019: Vol. 16, Nr 5, s. 592-595

### **Udział w konferencjach**

Cukrowska B.: Programowanie mikrobiotyczne – wpływ mikrobioty jelitowej na rozwój chorób cywilizacyjnych. IX Konferencja z cyklu „Żywność, żywienie a zdrowie” pt. „Żywność, żywienie a mikrobiom człowieka”, Warszawa, 23.11.2017 r., wykład

Cukrowska B.: Przepuszczalność bariery jelitowej – rola mikrobioty i żywienia. VI Sympozjum „Standardy Gastroenterologiczne, hepatologiczne i żywieniowe w praktyce lekarza rodzinnego i pediatrii”, Warszawa, 24 – 25.11.2017 r., wykład

Sowińska A., Bierała J.B., Czarnowska E., Oralewska B., Woynarowski M., Szymańska S., Cukrowska B.: Połączenia międzykomórkowe w celiakii - zmiany ultrastrukturalne jako marker nieprawidłowego funkcjonowania bariery jelitowej. X Ogólnopolski Zjazd Polskiego Towarzystwa Gastroenterologii, Hepatologii i Żywienia Dzieci, Lublin, 24-26.05.2018 r., plakat

Cukrowska B., Konopka E., Wysocka-Mincewicz M., Groszek A., Oralewska B., Trojanowska I., Bierała J.B., Szalecki M.: I-FABP - serological biomarker of an impaired epithelial barrier in children with type 1 diabetes mellitus and celiac disease. *International Coeliac Disease Symposium, ICDS, Paryż, 05-07.09.2019 r.*, plakat

Cukrowska B.: Czy o celiakii wiemy już wszystko? XXII konferencji naukowo-szkoleniowej „Postępy w diagnostyce chorób autoimmunologicznych”, Szczecin, 25.11.2019 r., wykład

### **Grant wewnętrzny nr S163/2018**

**Tytuł projektu: Diagnostyka molekularna w alergii pokarmowej – ocena profilu uczulenia u dzieci przy użyciu nowoczesnej technologii nanomacierzy ALEX**

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

### **Cel projektu**

Molekularna diagnostyka alergii (ang. *component-resolved diagnostics*, CRD) jest nowoczesną metodą badawczą umożliwiającą oznaczenie stężeń swoistych IgE skierowanych przeciwko określonym molekułom (komponentom) alergenowym. Jedną z głównych zalet tej metody jest uzyskanie informacji na temat możliwości wystąpienia reakcji krzyżowych pomiędzy alergenami pokarmowymi i wziewnymi. U małych dzieci diagnostyka molekularna jest pomocna w prognozowaniu uzyskania tolerancji

pokarmowej, a poznanie profilu uczulenia populacyjnego może w przyszłości zaowocować wprowadzeniem szczepionek przeciwalergicznym specyficznym dla danej populacji. Celem obecnego projektu jest wprowadzenie metody CRD z użyciem nanomacierzy ALEX w Pracowni Immunologii Zakładu Patologii oraz kompleksowa ocena molekularnego profilu uczulenia u dzieci z alergią pokarmową.

#### **Opis realizowanych prac**

Do badań włączono 55 dzieci z alergią pokarmową. U wszystkich wykonano badanie przesiewowe metodą immunoblotów na obecność swoistych przeciwciał skierowanych wobec 27 alergenów oraz badanie przeciwciał wobec 156 ekstraktów alergenowych i 126 molekuł ze 166 źródeł alergenowych testem ALEX.

#### **Opis najważniejszych osiągnięć**

Opracowano procedurę z użyciem nanomacierzy ALEX. Uzyskane wyniki pokazały, że włączone do badań dzieci z alergią najczęściej wykazywały obecność przeciwciał wobec PR-10, białek spichrzowych i lipokaliny. Porównanie metody CRD z immunoblotem wykazało wysoką zgodność, z wyjątkiem sytuacji, gdy stwierdzano obecność w wysokim stężeniu przeciwciał przeciwko nieswoistym immunogenom strukturalnym węglowodanowym (CCD). Technika ALEX umożliwiła wykluczenie nieswoistych dodatnich wyników uzyskanych metodą immunoblot.

#### **Wykorzystanie uzyskanych wyników**

Wdrożono kompleksowe badanie molekularne metodą ALEX jako badanie płatne w Pracowni Immunologii Zakładu Patologii IPCZD. Uzyskane wyniki badań wykorzystano w publikacjach: jednej pracy oryginalnej (*Nutrients*, IF = 5,717), dwóch pracach poglądowych dotyczących mikrobiomu i alergii (obie w *Nutrients*) oraz 3 pracach w czasopiśmie polskim opisujących znaczenie nowej metody w diagnostyce alergii. Uzyskane wyniki pozwoliły na nawiązanie współpracy z ośrodkiem prof. R. Kurzawy. Obecnie przygotowana jest wspólna publikacja.

#### **Publikacje**

Cukrowska B., Ceregra A., Maciorkowska E., Surowska B., Zegadło-Mylik M.A., Konopka E., Trojanowska I., Zakrzewska M., Bierła J.B., Zakrzewski M., Kanarek E., Motyl I.: The effectiveness of probiotic *Lactobacillus rhamnosus* and *Lactobacillus casei* strains in children with atopic dermatitis and cow's milk protein allergy: a multicenter, randomized, double blind, placebo controlled study. *Nutrients* 2021 Vol. 13, Nr 4, s. 1169

Cukrowska B., Bierła J.B., Zakrzewska M., Klukowski M., Maciorkowska E.: The relationship between the infant gut microbiota and allergy. The role of *Bifidobacterium breve* and prebiotic oligosaccharides in the activation of anti-allergic mechanisms in early life. *Nutrients* 2020 Vol. 12, Nr 4, s. e946

Cukrowska B.: Microbial and nutritional programming - the importance of the microbiome and early exposure to potential food allergens in the development of allergies. *Nutrients* 2018 Vol. 10 s. e1541

Majsiak E., Choina M., Cukrowska B.: Jeden czynnik sprawczy, różna manifestacja kliniczna – celiakia a alergja na pszenicę. *Alergia* 2020, Vol. 1; s. 35-38

Majsiak E., Choina M., Cukrowska B.: ALEX - nowe narzędzie diagnostyczne do diagnostyki molekularnej alergii IgE-zależnej. *Alergia* 2019, Vol. 3, s. 15-18



Majsiak E., Choina M., Biera J.B., Cukrowska B.: Diagnostyka molekularna – innowacyjne narzędzie diagnostyczne w alergologii. Lab. Medyczne 2019, Vol. 4, s. 37-42

#### **Grant wewnętrzny nr S165/2018**

**Tytuł projektu: Opracowanie norm długości nerek u zdrowych dzieci i młodzieży (akronim NUDA)**

**Kierownik projektu: prof. dr hab. n. med. Mieczysław Litwin**

**Główny wykonawca: dr n. med. Łukasz Obrycki**

#### **Cel badania**

Celem projektu jest opracowanie ultrasonograficznych norm długości nerek u zdrowych dzieci i młodzieży w wieku 0-18 lat. Aktualne normy zostały przygotowane w 1984 r. w oparciu o grupę 203 pacjentów, wydają się więc nieaktualne, gdyż jak wiemy z dotychczas opublikowanych badań dzieci 34 lata temu były niższe od aktualnych rówieśników i zmianie uległy również możliwości obrazowania ultrasonograficznego.

#### **Opis zrealizowanych prac**

Badanie przeprowadzono u łącznie 1758 zdrowych ochotników w wieku 0-18 lat. Do badania włączono uczniów szkół podstawowych, gimnazjum i przedszkola w Gniewkowie (Kujawsko-Pomorskie) oraz uczniów liceum ogólnokształcącego w Inowrocławiu. W najmłodszej grupie wiekowej (0-6 lat) badania były przeprowadzane wśród pacjentów Kliniki Pediatrii, Nefrologii i Alergologii Dziecięcej Wojskowego Instytutu Medycznego w Warszawie, skierowanych do Kliniki z przyczyn pozanerkowych. Dodatkowo włączono do badania kolejne ośrodki pediatryczne w Warszawie i Łodzi. Ponadto udało się również włączyć ośrodki zagraniczne: w Wilnie i w Pradze.

U wszystkich pacjentów badania wykonano ultrasonograficzny pomiar długości nerek, przeprowadzono pomiary antropometryczne – masa ciała, długość/wysokość ciała, BMI, BSA. Oznaczono także stężenie kreatyniny w surowicy krwi w celu wykluczenia pacjentów z niewydolnością nerek.

#### **Opis najważniejszych osiągnięć**

Przygotowane w oparciu o zgromadzony materiał wyniki zostały opublikowane w formie artykułu w renomowanym czasopiśmie nefrologicznym (Pediatric Nephrology, IF 3,71 pkt). Wstępne wyniki projektu były również prezentowane na konferencjach krajowej i międzynarodowej.

#### **Publikacja**

Obrycki Ł., Sarnecki J., Lichosik M. i wsp.: Kidney length normative values in children aged 0–19 years – a multicenter study. *Pediatr Nephrol* 2021, doi: 10.1007/s00467-021-05303-5.

#### **Udział w konferencjach**

Obrycki Ł., Sarnecki J., Lichosik M. i wsp.: Normy długości nerek u zdrowych dzieci i młodzieży – wyniki wstępne. XVIII Konferencja Naukowo-Szkoleniowa Polskiego Towarzystwa Nefrologii Dziecięcej, 12-14.11.2020 r., on-line – prezentacja ustna

Obrycki Ł., Sarnecki J., Lichosik M. i wsp.: Renal length normative values in children aged 0-18 years – multicenter study. 53<sup>rd</sup> Annual Scientific Meeting of The European Society for Pediatric Nephrology, Amsterdam, 16-19.09.2021 r., prezentacja ustna

### **Wykorzystanie uzyskanych wyników**

Badanie pozwoliło uzyskać wyniki, z których będą mogli korzystać klinicyści na całym świecie. Długość nerek ma bowiem istotne znaczenie nie tylko w trakcie diagnostyki nefrologicznej. Jej ocena jest elementem każdego badania ultrasonograficznego jamy brzusznej. Bardzo istotnym jest, by wykonując badanie, korzystać z norm, które są aktualne.

**Na podstawie zgromadzonych w projekcie wyników przygotowano również kalkulator online służący ocenie długości nerek u dzieci i młodzieży, z podaniem wartości odpowiednich percentyli, dostępny na stronie: [www.kidneylength.com](http://www.kidneylength.com)**

### **Grant wewnętrzny nr S176/2018**

**Tytuł naukowy projektu: Analiza profilu klinicznego i molekularnego kardiomiopatii przerostowej u dzieci**

**Kierownik projektu: dr hab. n. med. Lidia Ziótkowska, prof. IPCZD**

### **Cel badania**

Celem naukowym projektu było określenie fenotypu kardiomiopatii przerostowej u dzieci, analiza przebiegu klinicznego oraz identyfikacja znanych i nowych czynników genetycznych biorących udział w etiopatogenezie HCM.

Cele szczegółowe:

1. Określenie fenotypu choroby i korelacji fenotyp-genotyp u dzieci z HCM.
2. Ocena zmian morfologicznych i czynnościowych prawej komory serca w przebiegu HCM u dzieci.
3. Analiza przebiegu klinicznego choroby oraz identyfikacja czynników, które wpływają na niepomyślny przebieg choroby, w tym szczególnie na ryzyko wystąpienia nagłego zgonu sercowego oraz zgonu z powodu niewydolności serca.
4. Próba określenia klinicznego modelu stratyfikacji ryzyka nagłego zgonu sercowego i zgonu z powodu niewydolności serca u dzieci z HCM.
5. Identyfikacja znanych i nowych czynników genetycznych (ustalenie etiologii) oraz określenie profilu molekularnego HCM u dzieci z wykorzystaniem nowoczesnych technologii molekularnych (NGS).

### **Opis zrealizowanych prac**

Zgodnie z zaplanowanym harmonogramem projektu:

Przygotowano bazę danych klinicznych i molekularnych 102 pacjentów biorących udział w badaniu.

Zakwalifikowano i włączono do badania 102 pacjentów z fenotypem kardiomiopatii przerostowej (HCM) - baza kardiologiczna.

U pacjentów włączonych do projektu wykonano:

- kompleksowe badania kardiologiczne zgodnie z zaplanowaną metodyką badań, w tym: badanie serca metodą rezonansu magnetycznego;
- kontrolne badania kardiologiczne po rocznym okresie obserwacji zgodnie z zaplanowaną metodyką badań;
- wykonano genetyczne analizy molekularne na preparatach DNA wyizolowanych z krwi obwodowej zgodnie z zaplanowaną metodyką badań;

W ramach grantu wykonano badania genetyczne metodą sekwencjonowania nowej generacji (NGS) u 19 pacjentów (14 analiz typu panel 1000 genów i 5 analiz eksomowych (WES)).

Zgromadzono materiał genetyczny (krew) od członków rodzin (krewni I stopnia), wykonano badania genetyczne u krewnych I stopnia pacjentów z HCM oraz przeprowadzono wizyty rodzin w Poradni Genetycznej IPCZD celem udzielenia porady genetycznej.

Opublikowano wyniki badań (łącznie realizowanych wcześniej oraz w ramach realizacji grantu) w publikacjach wymienionych poniżej.

### **Opis najważniejszych osiągnięć**

Analiza obrazu klinicznego u dzieci z kardiomiopatią przerostową wykazała, że w badanej grupie pacjentów często stwierdzano rodzinne występowanie kardiomiopatii przerostowej u 51% dzieci oraz nagłych zgonów sercowych w rodzinie aż u 29% pacjentów, co niewątpliwie należy uwzględnić w ocenie rokowania u tych chorych. Podobnie jak w doniesieniach piśmiennictwa, najczęstszym objawem klinicznym u dzieci z HCM było postępujące ograniczenie tolerancji wysiłku, epizody bólu w klatce piersiowej oraz omdlenia.

Wykazano, że masywny przerost mięśnia lewej komory powyżej 30 mm może również występować u dzieci (w analizowanej grupie został on stwierdzony u 8,5% pacjentów), co jest istotnym czynnikiem rokowniczym w tej grupie chorych.

Wrodzone zaburzenia metaboliczne oraz współistnienie zespołu genetycznego należy uwzględnić w protokole badań diagnostycznych dzieci z HCM z uwagi na ich istotny wpływ na przebieg kliniczny choroby oraz rokowanie co do skuteczności leczenia.

Wyniki analizowanego materiału wykazały, że u 71% dzieci z HCM modyfikacja stylu życia i odpowiednia terapia farmakologiczna są wystarczające, natomiast u pozostałych 29% pacjentów konieczna była intensyfikacja leczenia i dodatkowe interwencje medyczne.

U pacjentów z objawowym zawężaniem drogi odpływu lewej komory, upośledzoną tolerancją wysiłku mimo stosowanego leczenia farmakologicznego, należy rozważyć leczenie chirurgiczne, co poprawia jakość życia i ma wpływ na rokowanie u tych chorych.

W populacji pediatrycznej należy rozpatrywać dwa aspekty zgonu w przebiegu kardiomiopatii przerostowej – nagły zgon sercowy oraz zgon z powodu postępującej niewydolności serca, a czynniki prognostyczne są inne dla obu tych modeli niepomyślnego rokowania. Młodszy wiek w momencie rozpoznania HCM, występowanie objawów niewydolności serca, masywny przerost mięśnia lewej komory, wrodzone zaburzenia metaboliczne, współistniejący zespół genetyczny są czynnikami złego rokowania i zgonu z powodu niewydolności serca, natomiast nagłe zatrzymanie krążenia, złożone tachyarytmie komorowe, dyspersja odstępu QTc są istotnie związane z wystąpieniem nagłego zgonu sercowego. W analizowanym materiale pacjentów z kardiomiopatią przerostową wykazano obecność czynników głównych ryzyka SCD u 41% dzieci. Wyodrębniono grupę 14 (18%) pacjentów wysokiego ryzyka, najbardziej zagrożonych wystąpieniem nagłego zgonu sercowego, u których konieczne było wdrożenie terapeutycznych i profilaktycznych procedur medycznych zmniejszających ryzyko wystąpienia SCD. Wyniki analizowanych badań sugerują, że dzieci z kardiomiopatią przerostową znajdujące się w grupie wysokiego ryzyka SCD powinny być wyodrębnione już w momencie rozpoznania choroby spośród tych pacjentów, u których ryzyko SCD jest niskie.

Ustalono i wdrożono postępowanie diagnostyczno-terapeutyczne u dzieci z HCM, które obejmuje regularną kliniczną stratyfikację czynników ryzyka nagłego zgonu sercowego, u pacjentów z grupy wysokiego ryzyka nie rzadziej niż co 12 miesięcy.

Wykazano, że wszczepienie kardiowertera-defibrylatora jest skuteczną opcją terapeutyczną także u młodych pacjentów z kardiomiopatią przerostową zarówno w prewencji pierwotnej, jak i wtórnej SCD.

Częstość implantacji kardiowertera-defibrylatora w celu profilaktyki pierwotnej nagłego zgonu sercowego była porównywalna z danymi piśmiennictwa.

Dzieci z kardiomiopatią przerostową (HCM) w 1. roku życia mają złe rokowanie, jednak żadne z badań nie opisało systematycznie tej heterogennej grupy. Celem badania wykonanego w ramach grantu było opisanie etiologii, fenotypu i wyników HCM rozpoznanej u 25 niemowląt oraz włączenie naszej grupy dzieci do wielośrodkowego badania europejskiego. Wyniki badań wykazały, że rokowanie u niemowląt z HCM zależy od obrazu klinicznego, fenotypu choroby i podstawowej etiologii, co podkreśla znaczenie postawienia trafnej diagnozy u tych pacjentów. Zdarzenia arytmiczne występowały rzadko, ale występowały w okresie niemowlęcym u pacjentów z syndromiczną HCM, co podkreśla znaczenie systematycznego podejścia do rozpoznania, badań przesiewowych i stratyfikacji ryzyka nawet u bardzo młodych pacjentów z HCM.

Pacjenci z zespołem Noonan (NS) mają różne spektrum zmian morfologicznych serca, które mają historię naturalną oraz odpowiedź na terapię inną oraz nietypową w porównaniu do obserwowanej u dzieci z niesyndromiczną chorobą serca. Należy podkreślić odrębności przebiegu klinicznego HCM u dzieci z NS, takie jak: wysoka częstość współistniejących wad wrodzonych serca (70%), prezentacja kliniczna objawów we wczesnym okresie życia (57% w 1. roku życia) i 15% śmiertelność u pacjentów, u których HCM rozpoznano poniżej 1. roku życia. Wykrycie zespołu Noonan u dziecka ze zwężeniem zastawki płucnej lub kardiomiopatią przerostową rozpoznaną w niemowlęctwie umożliwia wiarygodne poradnictwo genetyczne oraz szybkie wdrożenie leczenia i specjalistycznych konsultacji określających przebieg choroby i jej rokowanie.

Badania zrealizowane w ramach grantu były pierwszymi, w których wykazano przydatność badania serca metodą rezonansu magnetycznego (CMR) u dzieci z HCM w ocenie funkcji prawej komory (RV) i powiązanie parametrów badania CMR ze zwężeniem drogi odpływu lewej komory i zwłóknieniem mięśnia sercowego ocenianym z użyciem techniki późnego wzmocnienia po podaniu środka kontrastowego gadolinium (LGE). Wyniki badań wykazały, że dzieci z HCM miały znacznie obniżone wskaźniki mechaniki prawej komory (RV) w porównaniu z grupą kontrolną. Ponadto stwierdzono znaczne zmniejszenie parametrów przemieszczenia RV w zawężającej HCM u dzieci w porównaniu z niezawężającą HCM. Kilka wskaźników mechaniki RV uległo również obniżeniu u dzieci z LGE w porównaniu z dziećmi z HCM i bez zwłóknienia w CMR. Wyniki pracy wykonanej w ramach grantu umożliwiły lepsze zrozumienie nieprawidłowej funkcji RV u dzieci z HCM. Wszystkie wskaźniki mechaniki mięśnia sercowego RV u dzieci z HCM były obniżone. Co więcej, stopień zwężenia drogi odpływu lewej komory, a nie zwłóknienie mięśnia, wydaje się być czynnikiem wyzwalającym upośledzenie funkcji RV.

Nagły zgon sercowy (SCD) jest najbardziej nieprzewidywalnym następstwem kardiomiopatii przerostowej (HCM) u dzieci i młodych dorosłych. Stratyfikacja ryzyka SCD jest najważniejszą oceną dziecka z HCM. W 2019 r. Norrish i in. zaproponowali zindywidualizowaną ocenę ryzyka dla dzieci z HCM określoną za pomocą prognostycznego algorytmu matematycznego, który wykorzystuje pięć wstępnie wybranych parametrów klinicznych (HCM Risk-Kids). W ramach realizacji grantu opracowaliśmy jednośrodkowe badanie w celu porównania tradycyjnego algorytmu American College of Cardiology Foundation i American Heart Association (ACC/AHA) z nową skalą HCM Risk-Kids dla naszej grupy dzieci i zbadaliśmy przydatność oceny zwłóknienia mięśnia sercowego (LGE) w badaniu CMR w poprawie stratyfikacji ryzyka SCD opracowanego przez ACC/AHA i HCM Risk-Kids. Wyniki naszych badań wykazały, że włączenie LGE zarówno do modeli ACC/AHA, jak i nowatorskich modeli HCM Risk-Kids zapewniło znacznie większe możliwości oceny ryzyka wystąpienia SCD. W związku z powyższym istnieje potrzeba dalszych wielośrodkowych badań w celu potwierdzenia przydatności skali HCM Risk-Kids oraz znaczenia oceny zwłóknienia mięśnia sercowego (LGE) dla tego modelu predykcyjnego.

W ramach realizacji grantu przeprowadziliśmy badania, w których porównane zostały algorytmy stratyfikacji ryzyka SCD w profilaktyce pierwotnej u dzieci z HCM opracowane przez ACC/AH i HCM Risk-Kids z parametrami mechaniki przedsionków serca. Wyniki naszych badań wykazały, że nowa strategia stratyfikacji ryzyka wykorzystująca zindywidualizowany model HCM Risk-Kids jest w stanie zidentyfikować dzieci wysokiego ryzyka z zadawalającą skutecznością. Włączenie jednak jednego z wskaźników dynamiki przedsionków serca ocenianych w badaniu CMR poprawiło obie strategie stratyfikacji ryzyka ACC/AHA oraz HCM Risk-Kids i zapewniło doskonałe wyniki w identyfikowaniu dzieci z HCM, u których wystąpiły niepożądane zdarzenia arytmiczne.

Niedokrwienie mięśnia sercowego spowodowane dysfunkcją mikrokrążenia jest ważnym patofizjologicznym elementem kardiomiopatii przerostowej (HCM), sprzyjającym włóknieniu mięśnia sercowego, niekorzystnej przebudowie lewej komory oraz wpływającym na przebieg kliniczny i rokowanie u pacjentów z HCM. Celem naszych badań była ocena częstości występowania i znaczenia klinicznego niedokrwienia mięśnia sercowego u dzieci z HCM za pomocą tomografii komputerowej emisyjnej pojedynczego fotonu <sup>99m</sup>Tc-MIBI (SPECT). Wyniki naszych badań wykazały, że zaburzenia perfuzji mięśnia sercowego u dzieci z HCM mogą odzwierciedlać proces niedokrwienia mięśnia, który wpływa na objawy kliniczne i jest ważnym czynnikiem wystąpienia niepożądanych zdarzeń klinicznych i ryzyka zgonu u dzieci z HCM. Niedokrwienie mięśnia sercowego u pacjentów z HCM często koreluje z włóknieniem mięśnia sercowego.

Kardiomiopatia przerostowa jest najczęstszą genetycznie uwarunkowaną chorobą serca, dziedziczącą się głównie w sposób autosomalny dominujący. HCM u dzieci jest chorobą o bardzo zróżnicowanym podłożu genetycznym. Dlatego też bardzo trudnym wyzwaniem jest ustalenie etiologii i właściwe sklasyfikowanie choroby pod względem podłoża molekularnego, co z kolei ma zasadnicze znaczenie dla postępowania terapeutycznego i rokowania. Ze względu na dużą liczbę genów zaangażowanych w patogenezę HCM ( $n > 110$ ), w tym również genów modyfikatorowych, zróżnicowany charakter mutacji oraz trudności w interpretacji rzadkich wariantów sprawiają, że diagnostyka genetyczna w tej chorobie wciąż stanowi cel wielu aktualnie toczących się badań. Niezwykle ważne jest rozpoznanie wrodzonych wad metabolicznych, zaburzeń mitochondrialnych i zespołów genetycznych będących przyczyną kardiomiopatii przerostowej u dzieci. Niezwykle istotne jest kierowanie na badania przesiewowe kardiologiczne i genetyczne w kierunku kardiomiopatii krewnych pierwszego stopnia dziecka z kardiomiopatią przerostową.

Badania w technologii NGS, przeprowadzone u dzieci z rozpoznaniem HCM pozwoliły zidentyfikować podłoże molekularne choroby u 7 pacjentów, co stanowi 39% grupy badanej. Patogenne lub potencjalnie patogenne warianty zidentyfikowano w następujących genach: *CBL/FLNC/MYBPC3*, *KRAS*, *LDB3*, *LZTR1*, *MYH7*, *PTPN11*, *RIT1*. W większości przypadków (5/7) przyczyną choroby były defekty w genach związanych z zespołami z grupy rasopatii, głównie z zespołem Noonan, w którym HCM stanowi jeden z istotniejszych objawów kardiologicznych. Zidentyfikowane warianty molekularne w większości przypadków rasopatii miały typowy, autosomalnie dominujący, charakter dziedziczenia. U jednego pacjenta zidentyfikowano HCM w przebiegu zespołu Noonan o nietypowym – autosomalnym recesywnym trybie dziedziczenia, związanym z biallelicznym defektem genu *LZTR1*. U 11 niespokrewnionych pacjentów (61%) nie zidentyfikowano podłoża molekularnego HCM. Dane z badań NGS u wszystkich niepotwierdzonych pacjentów, będą systematycznie (w miarę rozwoju wiedzy i identyfikacji nowych genów/fenotypów) poddawane rozszerzonej analizie bioinformatycznej w celu ustalenia przyczyny stwierdzanych zaburzeń – defektu w innych genach. Pozwoli to na uzupełnienie wiedzy dotyczącej etiologii HCM i jej diagnostyki różnicowej.

## Publikacje wyników badań

1. Ziólkowska Lidia, Ciara Elżbieta, Piekutowska-Abramczuk Dorota, Wicher Dorota. Znaczenie badań genetycznych w diagnostyce i leczeniu kardiomiopatii przerostowej u dzieci. *Standardy Medyczne Pediatria* 2019: Vol. 16, Nr 4, s. 469-475. Punktacja MNiSW: 5.000.
2. Wicher Dorota, Ciara Elżbieta, Piekutowska-Abramczuk Dorota, Boruc Agnieszka, Ziólkowska Lidia. Rodzinne badania przesiewowe i poradnictwo genetyczne u dzieci z kardiomiopatią przerostową. *Przegląd Pediatryczny* 2019: Vol. 48, Supl. 1, s. 88. Punktacja MNiSW: 20.000
3. Pelc Magdalena, Ziólkowska Lidia, Ciara Elżbieta, Krajewska-Walasek Małgorzata. Schemat postępowania diagnostycznego i ocena obrazu klinicznego zespołu Noonan, ze szczególnym uwzględnieniem wrodzonych patologii serca. *Standardy Medyczne Pediatria* 2020: Vol. 17, Nr 4, s. 418-427. Punktacja MNiSW: 5.000.
4. Petryka-Mazurkiewicz Joanna, Ziólkowska Lidia, Kowalczyk-Domagąła Monika, Mazurkiewicz Łukasz, Boruc Agnieszka, Śpiewak Mateusz, Misko Jolanta, Bieganowska Katarzyna, Marczak Magdalena, Brzezińska-Rajszyś Grażyna. LGE for risk stratification in primary prevention in children with HCM. *JACC: Cardiovascular Imaging* 2020: Vol. 13, Nr 12, s. 2684-2685. Punktacja: Impact Factor: 12.740. Punktacja MNiSW: 200.
5. Ziólkowska Lidia, Mazurkiewicz Łukasz, Petryka Joanna, Kowalczyk-Domagąła Monika, Boruc Agnieszka, Bieganowska Katarzyna, Ciara Elżbieta, Piekutowska-Abramczuk Dorota, Śpiewak Mateusz, Miśko Jolanta, Marczak Magdalena, Brzezińska-Rajszyś Grażyna. The indices of cardiovascular magnetic resonance derived atrial dynamics may improve the contemporary risk stratification algorithms in children with hypertrophic cardiomyopathy. *Journal of Clinical Medicine* 2021: Vol. 10, Nr 4, s. e650. Punktacja: Impact Factor: 4.241. Punktacja MNiSW: 140.
6. Petryka-Mazurkiewicz Joanna, Ziólkowska Lidia, Mazurkiewicz Łukasz, Kowalczyk-Domagąła Monika, Boruc Agnieszka, Śpiewak Mateusz, Marczak Magdalena, Brzezińska-Rajszyś Grażyna. Right-ventricular mechanics assessed by cardiovascular magnetic resonance feature tracking in children with hypertrophic cardiomyopathy. *PLoS One* 2021: Vol. 16, Nr 3, S. E0248725. Punktacja: Impact Factor: 3.240. Punktacja MNiSW: 100.
7. Ziólkowska Lidia, Boruc Agnieszka, Sobieralska-Łysiak Dorota, Grzyb Agnieszka, Petryka-Mazurkiewicz Joanna, Mazurkiewicz Łukasz, Brzezińska-Rajszyś Grażyna. Prognostic significance of myocardial ischemia detected by single-photon emission computed tomography in children with hypertrophic cardiomyopathy. *Pediatric Cardiology* 2021: Vol. 42, Nr 4, s. 960-968. Punktacja: Impact Factor: 1.655. Punktacja MNiSW: 70.
8. Norrish Gabrielle, Kolt Gali, Cervi Elena, Field Ella, Dady Kathleen, Ziólkowska Lidia, Olivotto Iacopo, Favilli Silvia, Passantino Silvia, Limongelli Giuseo, Caiazza Martina, Rubino Marta, Baban Anwar, Drago Fabrizio, McLeod Karen, Iliina Maria, McGowan Ruth, Stuart Graham, Bhole Vinay, Uzun Orhan, Wong Amos, Lazarou Laz, Brown Elspeth, Daubeney Piers E.F., Lota Amrit, Delle Donne Grazia, Linter Katie, Mathur Sujeev, Bharucha Tara, Adwani Satish, Searle Jon, Popoiu Ana, Jones Caroline B., Reinhardt Zdenka, Kaski Juan Pablo. Clinical presentation and long-term outcomes of infantile hypertrophic cardiomyopathy: a European multicentre study. *ESC Heart Failure* 2021: Vol. 8, Nr 6, s. 5057-5067. Punktacja: Impact Factor: 4.411. Punktacja MNiSW: 40.

## Wykorzystanie uzyskanych wyników

1. Ziółkowska Lidia, Boruc Agnieszka, Kowalczyk-Domagała Monika, Paszkowska Agata, Płodzień Ewa, Brzezińska-Rajszyś Grażyna. Progression of echocardiographic parameters is a significant predictor of adverse clinical course in children with hypertrophic cardiomyopathy. 15th Annual Conference of the ESC Working Group on Myocardial & Pericardial Diseases. Belgrade, Serbia, 05-07.10.2018 r. Prezentacja plakatowa.
2. Ziółkowska Lidia, Turska-Kmieć Anna, Boruc Agnieszka, Rybak Agata, Rogińska Natalia, Kowalczyk Monika, Płodzień Ewa, Brzezińska-Rajszyś Grażyna. Ocena szczytowego pochłaniania tlenu w sercowo-płucnym tęście wysiłkowym u dzieci z kardiomiopatią przerostową - doniesienie wstępne 22 Sympozjum Sekcji Rehabilitacji Kardiologicznej i Fizjologii Wysiłku PTK. Jachranka, Polska, 2018.03.15-2018.03.17r. Prezentacja ustna.
3. Ziółkowska Lidia, Boruc Agnieszka, Kowalczyk-Domagała Monika, Turska-Kmieć Anna, Paszkowska Agata, Brzezińska-Rajszyś Grażyna. Echocardiographic predictors of unfavourable outcome in children with hypertrophic cardiomyopathy. 52nd Annual Meeting of the Association for European Paediatric and Congenital Cardiology (AEPC). Athens, Greece, 2018.05.09-2018.05.12r. Prezentacja ustna.
4. Ciara Elżbieta, Pelc Magdalena, Wicher Dorota, Piekutowska-Abramczuk Dorota, Rydzanicz Małgorzata, Chałupczyńska Beata, Chrzanowska Krystyna, Płoski Rafał, Brzezińska-Rajszyś Grażyna, Ziółkowska Lidia, Krajewska-Walasek Małgorzata. Biallelic mutations in LZTR1: a new inheritance mode of the syndromic hypertrophic cardiomyopathy. SSIEM 2018; Annual Symposium of the Society for the Study of Inborn Errors of Metabolism. Athens, Greece, 2018.09.04-2018.09.07r. Prezentacja plakatowa.
5. Wicher Dorota, Ciara Elżbieta, Piekutowska-Abramczuk Dorota, Boruc Agnieszka, Ziółkowska Lidia. Rodzinne badania przesiewowe i poradnictwo genetyczne u dzieci z kardiomiopatią przerostową. XXXV Zjazd Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego. Rzeszów 05-07.09.2019 r. Prezentacja plakatowa.
6. Ziółkowska Lidia. Kardiomiopatia przerostowa jako czynnik ryzyka nagłego zgonu sportowca. XIV Olimpijski Dzień Kardiologii i XII Konferencja Sekcji Kardiologii Sportowej Polskiego Towarzystwa Kardiologicznego. Warszawa 07.12.2019 r. Wykład.
7. Ziółkowska Lidia. Kardiomiopatia przerostowa ocena ryzyka nagłego zgonu u dzieci. XXVI Konferencja Szkoleniowa Sekcji Elektrokardiologii Nieinwazyjnej i Telemedycyny Polskiego Towarzystwa Kardiologicznego, Kasprowisko 2020, Zakopane 04-07.03.2020 r. Wykład.
8. Ziółkowska Lidia. Kardiomiopatie jako czynnik ryzyka nagłego zgonu sercowego u sportowców. XXIV Międzynarodowy Kongres Polskiego Towarzystwa Kardiologicznego (on-line) 16-19.09.2020 r. Wykład.
9. Ziółkowska Lidia. Physical activity in cardiomyopathies – new concept and new perspectives from 2020 AHA/ACC Sports Cardiology Guidelines. The International Congress on Electrocardiology – joint meeting of the 21th Congress of the International Society for Holter and Noninvasive Electrocardiology (ISHNE) and the 48th Congress of the International Society of Electrocardiology (ISE). 15-17.04.2021 r. Wykład.
10. Ziółkowska Lidia. Identyfikacja korelacji fenotyp-genotyp ciągły problem w chorobach mięśnia sercowego. XVIII Kongres Akademii po Dyplomie PEDIATRIA (kongres on-line) 14-15.05.2021 r. Wykład.
11. Ziółkowska Lidia. Rola pediatry w badaniach przesiewowych rodzin u dzieci z kardiomiopatią. XXXVI Zjazd Polskiego Towarzystwa Pediatrycznego. Warszawa 17-19.06.2021 r. Wykład.
12. Ziółkowska Lidia. Czy wytyczne ESC 2020 wprowadziły bardziej liberalne podejście do aktywności fizycznej w kardiomiopatii przerostowej? Czego mi brakuje? 282. XXV Międzynarodowy Kongres Polskiego Towarzystwa Kardiologicznego, Sekcja Kardiologii Sportowej PTK 22-25.09.2021 r. Wykład.

## **Grant wewnętrzny nr S259/18**

**Tytuł projektu: Monitorowanie diety bezglutenowej u dzieci z celiakią – ocena przydatności nowych bezinwazyjnych testów badających peptydy glutenu w moczu**

**Kierownik projektu: dr n. med. Ewa Konopka**

### **Cel badania**

Celiakia (CD) to trwająca całe życie choroba autoimmunizacyjna charakteryzująca się nietolerancją białek glutenu, która leczona jest restrykcyjną dietą bezglutenową. Pod wpływem leczenia dietetycznego dochodzi u chorych do poprawy stanu klinicznego i obniżenia swoistych markerów serologicznych: przeciwciał skierowanych przeciwko czynnikowi inicjującemu CD, czyli gliadynie (AGA) i deaminowanym peptydom gliadyny (anty-DPG) oraz autoprzeciwciał skierowanych przeciwko transglutaminazie tkankowej typu 2 (anty-tTG2) i przeciwko endomyzjum mięśni gładkich (EMA). W praktyce klinicznej do monitorowania diety stosuje się oznaczanie stężenia przeciwciał w surowicy, jednak jest to narzędzie niedoskonałe, gdyż czas normalizacji wyników badań serologicznych jest osobniczo zmienny, trwa często wiele miesięcy, a u niektórych chorych pomimo stosowania restrykcyjnej diety dodatnie autoprzeciwciała nadal są obecne. Dlatego też poszukuje się nowych metod, które w sposób jednoznaczny pomogą stwierdzić czy pacjent stosuje zalecaną dietę, czy nie popełnia błędów dietetycznych nieświadomie. Celem obecnego projektu była ocena przydatności w monitorowaniu diety bezglutenowej u dzieci z CD nowego bezinwazyjnego testu wykrywającego w moczu obecność immunogennych peptydów glutenu.

### **Opis zrealizowanych prac**

Pobrano łącznie 27 próbek krwi i moczu od 16 pacjentów. Kolejne próbki od tych samych pacjentów pobierano w odstępach 3-4 miesięcznych. Wykonano kompleksowe badania serologiczne obejmujące ocenę stężenia przeciwciał AGA, anty-tTG2, anty-DPG, EMA w klasach IgA i IgG oraz badanie moczu na obecność immunogennych peptydów glutenu.

### **Opis najważniejszych osiągnięć**

Podwyższony poziom przeciwciał anty-tTG2 w klasie IgA lub w klasie IgG (w przypadku deficytu IgA) stwierdzono podczas pierwszego pobrania u 13 dzieci. Obecność peptydów glutenu zaobserwowano u 12 dzieci, przy czym dwoje z nich nie miało podwyższonego poziomu przeciwciał anty-tTG2. U trojga mimo podwyższonego stężenia przeciwciał anty-tTG2 nie stwierdzono immunogennych peptydów glutenu w moczu, co wskazuje na wdrożenie diety bezglutenowej. Kolejne badania krwi i moczu po 3-4 miesiącach wykonano u 7 dzieci; u czworga z nich również po 6-8 miesiącach od pierwszego pobrania. Utrzymujący się podwyższony poziom przeciwciał anty-tTG2 korelował z obecnością peptydów glutenu w moczu w trzech przypadkach. Znaczący spadek poziomu przeciwciał zaobserwowano u dzieci, u których w moczu nie stwierdzono obecności peptydów glutenu, co wskazywało na przestrzeganie diety bezglutenowej.

### **Wykorzystanie uzyskanych wyników**

W Pracowni Immunologii Zakładu Patologii IPCZD wdrożono procedurę diagnostyczną „Peptydy glutenowe w moczu”, służącą do monitorowania przestrzegania diety bezglutenowej u chorych na celiakię. Wyniki badań pozwoliły na opublikowanie pracy oryginalnej (Nutrients, IF = 5,717) oraz pracy poglądowej, w której opisano metody monitorowania diety bezglutenowej.



### **Publikacje**

Ochocińska A., Wysocka-Mincewicz M., Groszek A., Rybak A., Konopka E., Bierała J.B., Trojanowska I., Szalecki M., Cukrowska B.: Could I-FABP Be an Early Marker of Celiac Disease in Children with Type 1 Diabetes? Retrospective Study from the Tertiary Reference Centre. *Nutrients* 2022 Vol. 14 s. 414

Bierała J.B., Konopka E., Trojanowska I., Oralewska B., Stolarczyk A., Cukrowska B.: Nowe możliwości monitorowania diety bezglutenowej w celiakii. *Standardy Medyczne Pediatria* 2021 Vol. 18 Nr 6 s. 783-788

### **Udział w konferencjach**

Cukrowska B.: Przepuszczalność bariery jelitowej – rola mikrobioty i żywienia. VI Sympozjum „Standardy Gastroenterologiczne, hepatologiczne i żywieniowe w praktyce lekarza rodzinnego i pediatrii”, Warszawa, 24-25.11.2017 r., wykład

Cukrowska B.: Czy o celiakii wiemy już wszystko? XXII konferencja naukowo-szkoleniowa „Postępy w diagnostyce chorób autoimmunologicznych”, 25.11.2019 r., Szczecin, wykład

## Zadania badawcze służące rozwojowi młodego naukowca

### Zadanie badawcze służące rozwojowi młodego naukowca nr M20/2016

**Tytuł zadania: Profil ekspresji insulinopodobnego czynnika wzrostu-1 (IGF-1), receptora IGF-1 (IGF-1R) oraz receptorów naturalnego układu odporności (NOD1 i NOD2) w leukocytach krwi obwodowej u dzieci z nadciśnieniem tętniczym pierwotnym (ntp)**

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

**Młody naukowiec: mgr Renata Grzywa**

#### Cel zadania

Projekt jest kontynuacją kilkuletnich badań dotyczących charakterystyki odpowiedzi immunologicznej typu komórkowego u pacjentów pediatrycznych z pierwotnym nadciśnieniem tętniczym.

W ramach obecnego projektu oceniono:

- a. profil ekspresji insulinopodobnego czynnika wzrostu-1 (IGF-1), jego receptora – IGF-1R w leukocytach krwi obwodowej,
- b. ekspresję cytozolowych białek sygnałowych w leukocytach, należących do grupy tzw. receptorów typu NLR (Nod like receptors): NOD1, NOD2, IPAF, NLRP3),
- c. ekspresję cytokin (TGF- $\beta$ , IL-6, IL-18, IL-1 $\beta$ ) w leukocytach krwi obwodowej u dzieci z NTP.

Poziom ekspresji ww. białek receptorowych i cytokin korelowano z:

- a. parametrami biochemicznymi w surowicy (profil lipidowy, poziom insuliny, glukozy),
- b. wykładnikami klinicznymi (zaburzenia hemodynamiczne, naczyniowe, uszkodzenia narządowe),
- c. dystrybucją subpopulacji limfocytów regulatorowych T i B we krwi obwodowej.

#### Opis realizowanych prac

Projekt rozpoczęto w sierpniu 2016 r. Zrekrutowano 38 pacjentów, w tym 10 płci żeńskiej) oraz 34 osobową grupę kontrolną (w tym 15 płci żeńskiej), w wieku 14-18 lat. Z wyizolowanego leukocytnego RNA oznaczono ekspresję mRNA dla wybranych genów tj. *Nod1*, *Nod2*, *RIPK2 (RICK)*, *ASC*, *IGF-1*, *IL-18*, *IGF-1R*, *IL-6*, *TGF- $\beta$* , *IL-1 $\beta$* , *caspase 1*, *IPAF*, *NLRP3*, *MMP-9*, *MMP-2* metodą real time PCR. Ekspresję mRNA poszczególnych genów wyrażono jako zmianę ekspresji danego genu u pacjentów z NTP w stosunku do ekspresji tego genu w grupie kontrolnej (=1), oraz znormalizowanej w obu grupach do ekspresji genu endogennego (GADPH).

Z osocza wykonano oznaczenia IGF-1 metodą ELISA. Poziom ekspresji receptora IGF-1w leukocytach oraz dystrybucję subpopulacji regulatorowych limfocytów T i B oceniano techniką wieloparametrycznej cytometrii przepływowowej.

Różnice w zakresie ekspresji genów oceniano przy pomocy testu t-Studenta. Różnice istotne statystycznie przyjmowano przy  $p < 0,05$ .

Statystycznie istotne były następujące oznaczenia: poziom genów: *Nod1* (1,59); *Nod2* (1,85); *NLRP3* (0,81); *caspase1* (1,58); *IGF-1* (2,39) z uwzględnieniem wszystkich pacjentów); dla chłopców: *IGF-1* (0,72), *IGF-1R* (1,67); *IL-6* (1,70); *IL-1 $\beta$*  (1,52), *MMP9* (1,59), *MMP2* (6,24). W pracy uzyskano również szereg istotnych korelacji.

Poniżej przedstawiono najważniejsze istotne statystycznie zależności (zakres  $r = 0,5-1$ ):

1. Dodatnia korelacja ekspresji receptorów *Nod1* oraz *Nod2* z ekspresją *IGF-1* jego receptorem *IGF-1R*, a także ekspresją *IL-6* oraz *TGF- $\beta$* .

2. Istnieje silnie dodatnia korelacja ( $r = 0,93$ ) pomiędzy ekspresją genów *Nod1* i *Nod2* oraz ekspresją tych receptorów z ekspresją genu *RIPK2* ( $r = 0,89$ ;  $r = 0,85$ ), aktywującego cytokiny prozapalne (IL-18, IL-1 $\beta$ ).
3. Ekspresja *RIPK2* wykazuje odwrotną korelację z odsetkiem limfocytów T-regulatorowych (Treg), ( $r = -0,84$ ). Możliwe działanie protekcyjne limfocytów T-regulatorowych.
4. Ekspresja czynnika *IGF-1* wykazuje dodatnią korelację z *MMP9* ( $r = 0,56$ ) i *MMP2* ( $r = 0,64$ ) (możliwe działania prozapalne) oraz odwrotną korelację z PWV (prędkość fali tętna) ( $r = -0,49$ ); możliwa regulacja sztywności naczyń.
5. Ekspresja *MMP9* koreluje negatywnie z odsetkiem subpopulacji silnie blokujących limfocytów Treg z ekspresją GARP (działanie przeciwzapalne limfocytów,  $r = -0,62$ ).
6. Ekspresja *MMP2* koreluje dodatnio z odsetkiem limfocytów n Treg ( $r = 0,5$ ) (możliwe działanie protekcyjne).
7. Odsetek limfocytów z ekspresją CD161 (produkujących IL-17) koreluje dodatnio z RWT (ang. *relative wall thickness* – grubość ściany lewej komory) ( $r = 0,84$ ) (potencjalne działanie prozapalne).

### **Opis najważniejszych osiągnięć**

Realizacja projektu zakończona. Otrzymano dużo znaczących wyników, które potwierdzają hipotezę udziału licznych składowych (białek, cząsteczek immunologicznych szlaków sygnalizacyjnych) w rozwoju nadciśnienia pierwotnego tętniczego. Pogłębienie wiedzy na temat mechanizmów powodujących nadciśnienie jest niezbędne do opracowania w przyszłości nowych terapii. Na tym etapie przygotowywane są publikacje i rozprawa doktorska.

### **Wykorzystanie uzyskanych wyników, publikacje**

Uzyskane wyniki są wykorzystane do przygotowania publikacji i rozprawy doktorskiej (w trakcie).

Do chwili obecnej powstała praca pogładowa: Grzywa R.: Rola receptorów NOD-podobnych (NLRs) w patogenezie chorób metabolicznych, *Postępy Biochemii*, 2017, tom 63, zeszyt 3

### **Liczba młodych naukowców, którzy uczestniczyli w realizacji zadania**

W projekcie uczestniczyło 2 młodych naukowców:

- Renata Grzywa-Czuba – główny wykonawca, Pracownia Diagnostyki Immunologicznej, Zakład Mikrobiologii i Immunologii Klinicznej
- Łukasz Obrycki – wykonawca, Klinika Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego.

### **Zadanie badawcze służące rozwojowi młodego naukowca nr M22/2017**

**Tytuł zadania: Nieinwazyjna ocena stłuszczenia i włóknienia wątroby u otyłych pacjentów wykorzystująca pomiary elastograficzne i czynniki genetyczne**

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

**Młody naukowiec: dr n. med. Sebastian Więckowski**

### **Cel badania**

Celem badania jest analiza stłuszczenia i włóknienia wątroby przy pomocy elastografii dynamicznej oraz ocena zależności występowania stłuszczenia wątroby od obecności polimorfizmów genów (*PNPLA3*, *TM6SF2*, *MBOAT7*) u pacjentów z nadwagą, otyłością prostą i rozpoznanymi narządowymi powikłaniami otyłości.

### **Opis zrealizowanych prac**

Realizację projektu rozpoczęto w dn. 7.08.2017 r. Na wykonywanie badań uzyskano wymaganą zgodę Komisji Bioetycznej. W ramach grantu kwalifikowano różne grupy pacjentów z nadmierną masą ciała z: Programu „PoZdro” Fundacji Medicover, Kliniki Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii IPCZD, Kliniki Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego IPCZD i Kliniki Endokrynologii i Diabetologii IPCZD.

Rekrutacja do wszystkich potrzebnych badań zakończyła się w roku 2020 r.

Udało się przebadać wg przyjętego protokołu grupę około 60 pozaszpitalnych zdrowych ochotników, którzy stanowili grupę kontrolną do badań. Z profilaktycznego Programu „PoZdro” Fundacji Medicover zrekrutowano grupę niespełna 100 osób. W ramach rekrutacji pacjentów z różnych klinik Instytutu udało się zrekrutować około 400 pacjentów z nadmierną masą ciała, z czego w ok. 200 przypadkach udało się wykonać również planowane badania genetyczne. Wszyscy pacjenci mieli wykonane założone badania laboratoryjne, pomiar włóknienia i stłuszczenia wątroby metodą elastografii dynamicznej FibroScan®, pomiary antropometryczne z bioimpedancją.

Próbki krwi do oznaczeń badania genetycznego były systematycznie wysłane i oznaczone w Pracowni w Homburgu. Na koniec 2021 r. udało się uzyskać wyniki polimorfizmów oznaczanych genów z wszystkich wysłanych próbek.

### **Opis najważniejszych osiągnięć**

Trudna i długotrwała rekrutacja mimo licznych problemów została w pełni zakończona pod koniec 2021 r. Większość wyników uzyskano w 2020 r., obecnie trwa etap końcowego podsumowywania wszystkich wyników, analizy statystycznej i przygotowywania publikacji w oparciu o osiągnięte wyniki. Udało się zrekrutować wystarczająco liczną grupę kontrolną.

### **Wykorzystanie uzyskanych wyników**

Aktualnie przygotowujemy do publikacji są cztery prace, w tym 1 praca poglądowa i 3 prace oryginalne. Praca poglądowa dotyczy posumowania dotychczasowej wiedzy na temat dostępnej diagnostyki włóknienia i stłuszczenia wątroby różnymi metodami z oceną ich czułości i swoistości w populacji pediatrycznej. Równolegle w przygotowaniu znajdują się trzy prace oryginalne wykorzystujące uzyskane wyniki. Niestety, mimo zaplanowanego terminu zakończenia prac do końca 2021 r. nie udało się zrealizować tego celu ze względu na brak pełnych danych oraz równoczesne przygotowywanie wszystkich czterech prac. Obecnie artykuły będą przygotowywane w ustalonej kolejności i w oparciu o zmodyfikowaną rozprawę doktorską.

### **Prezentacja wyników na zjazdach międzynarodowych**

Wyniki realizacji projektu zostały przedstawione na VI World Congress of PGHAN w dn.02-05.06. 2021 r. w Wiedniu w formie plakatu:

Więckowski S. i wsp.: Association of anthropometric parameters and body composition with liver steatosis and fibrosis in overweight and obese children.

Więckowski S. i wsp.: Is type 1 diabetes mellitus (DM) an independent factor of liver steatosis and fibrosis in children?

Więckowski S. i wsp Liver steatosis is not a significant clinical complication of diabetes mellitus type 1 in children.

### **Liczba młodych naukowców biorących udział w realizowaniu badania**

W projekcie uczestniczyło 3 młodych naukowców: Sebastian Więckowski, Jolanta Świdarska, Anna Świąder-Leśniak.

### **Zadanie badawcze służące rozwojowi młodego naukowca nr M23/2017**

**Tytuł zadania: Ocena wykorzystania techniki array CGH w diagnostyce prenatalnej płodów z nieprawidłowym wynikiem badania USG oraz prawidłowym kariotypem**

**Kierownik zadania: prof. dr hab. n. med. Małgorzata Krajewska-Walasek**

**Młody naukowiec: mgr Marlena Młynek**

### **Cel badania**

Głównym celem projektu była ocena efektywności wykorzystania w diagnostyce prenatalnej techniki array CGH do diagnostyki zaobserwowanych w USG nieprawidłowości u płodu. Ze względu na walory diagnostyczne i poznawcze techniki array CGH obserwuje się na świecie ciągły wzrost zainteresowania wykorzystywaniem tej metody do prenatalnych badań genetycznych. Dotychczas przeprowadzone analizy z zastosowaniem tej techniki, wykazują 5-15% wzrost wykrywalności submikroskopowych niezrównoważeń genomu o znaczeniu klinicznym u płodów z anomaliami zaobserwowanymi w badaniu USG, w porównaniu do klasycznych badań cytogenetycznych, pozostających ciągle jeszcze złotym standardem w tego typu diagnostyce.

### **Opis zrealizowanych prac**

W trakcie trwania projektu do badań zakwalifikowano 29 pacjentek (30 płodów) z rozpoznanymi w prenatalnym badaniu USG nieprawidłowościami rozwojowymi u płodu i/lub podwyższonym NT  $\geq 3$ mm oraz prawidłowym wynikiem kariotypu. Od pacjentek zabezpieczono materiał biologiczny (DNA izolowane z tkanek pochodzenia płodowego-trofoblastu lub amniocytów) oraz dane kliniczne. Przeprowadzono analizę molekularną z wykorzystaniem mikromacierzy całogenomowych o rozdzielczości 8x60K (Agilent Technologies SurePrint G3 ISCA V2). Wytypowane w badaniu zmiany o potencjalnie istotnym znaczeniu zostały poddane analizie bioinformatycznej oraz interpretacji klinicznej z uwzględnieniem oceny korelacji pomiędzy genotypem a fenotypem. W celu określenia pochodzenia stwierdzonych zmian patogennych badania weryfikacyjne z wykorzystaniem innych metod (FISH lub MLPA) zostały wykonane u rodziców. Wszystkim kobietom ciężarnym objętym badaniem udzielono odpowiedniej porady genetycznej z uwzględnieniem oszacowania ryzyka powtórzenia się aberracji chromosomowej w przypadku kolejnej ciąży.

### **Opis najważniejszych osiągnięć**

Zastosowanie badania array CGH w badanej grupie przyczyniło się do poprawy wykrywalności submikroskopowych niezrównoważeń genomu o znaczeniu klinicznym. Badania umożliwiły zidentyfikowanie zmian patogennych będących przyczyną zaburzeń obserwowanych w USG u 3 z 30 przebadanych płodów (10%). Były to:

- mikrodelecja 22q11.2 u płody z wadą serca,
- duplikacja 2p25.3 oraz delecja 1q43q44 skutkujące subtelomerową translokacją niezrównoważoną u płodu z podwyższonym NT,
- duplikacja 13q13.1q32.1 oraz delecja 13q32.1q34 u płodu z licznymi wadami wrodzonymi.

Ponadto u 5 płodów (16,6%) stwierdzono obecność delecji i duplikacji o nieznanym znaczeniu klinicznym.

Uzyskane wyniki świadczą o wysokiej przydatności techniki array CGH w diagnostyce prenatalnej w przypadku występowania niespecyficznych wad u płodów, po wcześniejszym wykluczeniu w konwencjonalnym badaniu cytogenetycznym aberracji liczbowych i strukturalnych. Analiza array CGH ma przewagę nad klasycznymi technikami cytogenetycznymi ponieważ daje możliwość precyzyjnego scharakteryzowania stwierdzonej aberracji dostarczając tym samym dokładniejszych informacji na temat stanu zdrowia dziecka. Ponadto, w przypadku wykrycia u płodu mikroaberracji, w tym nie zrównoważonej translokacji subtelomerowej, pozwala na ustalenie (lub wykluczenie) za pomocą techniki FISH/MLPA jej pochodzenia rodzicielskiego i ewentualne zastosowanie odpowiedniej profilaktyki [diagnostyka prenatalna i (lub) preimplantacyjna] w kolejnych ciążach.

### **Wykorzystanie uzyskanych wyników**

Wyniki dotychczas przeprowadzonych badań zostały zaprezentowane na międzynarodowej konferencji naukowej – American Society of Human Genetics 68th Annual Meeting, San Diego, 16-20.10.2018 r., w formie plakatu:

M. Młynek, A. Cieślakowska, D. Wicher, M. Krajewska-Walasek, K. Chrzanowska: L1CAM partial deletion in a Polish family with X-linked hydrocephalus: Clinical and molecular characterization.

Ze względu na opóźnienie realizacji niektórych etapów badań w trakcie pandemii COVID-19 publikacja podsumowująca wyniki prowadzonych badań jest w przygotowaniu.

### **Liczba młodych naukowców, którzy uczestniczyli w realizacji zadania**

W realizacji zadania uczestniczył 1 młody naukowiec – Marlena Młynek.

### **Zadanie badawcze służące rozwojowi młodego naukowca nr M30/20187**

**Tytuł zadania: Analiza rytmów ciśnienia tętniczego u dzieci i młodzieży z nadciśnieniem tętniczym pierwotnym**

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

**Młody naukowiec: dr n. med. Łukasz Obrycki**

### **Cel badania**

Celem badania była Fourierska analiza rytmów ciśnienia tętniczego u dzieci i młodzieży z nadciśnieniem tętniczym pierwotnym (NTP). Istotna z punktu widzenia klinicznego jest ocena, czy nieprawidłowości w zakresie rytmów ciśnienia tętniczego i ich zmienności korelują z występującym w tej grupie pacjentów nadciśnieniowym uszkodzeniem narządowym i naczyniowym.

### **Opis zrealizowanych prac**

Badania były przeprowadzane u pacjentów skierowanych do Kliniki Nefrologii, Transplantacji Nerek i Nadciśnienia Tętniczego IPCZD z powodu podwyższonych wartości ciśnienia tętniczego. U wszystkich uczestników badania, poza pomiarami przygodnymi ciśnienia tętniczego prowadzonymi przez personel pielęgniarski, wykonano ambulatoryjny całodobowy pomiar ciśnienia tętniczego (ang. *ambulatory blood pressure monitoring*, ABPM), pomiary masy lewej komory serca, cIMT, prędkości fali tętna (PWV) oraz analiza fali tętna z oceną ciśnienia centralnego.

U wszystkich uczestników badania była ponadto przeprowadzana analiza Fourierska rytmów ciśnienia tętniczego (ocena średniego ciśnienia tętniczego w ciągu dnia i nocy, spadku nocnego, ocena występowania rytmów 24- i 12-godzinnych, określenie linii środkowej szacującej statystykę rytmu (MESOR), ocena amplitud (różnica pomiędzy MESOR a najwyższą wartością ciśnienia tętniczego) i akrofazy

(czas od północy do najwyższej wartości ciśnienia tętniczego podczas danego rytmu) rytmów różnej długości (6-, 8-, 12-, 24-godzinnych).

Do badania zakwalifikowano 294 pacjentów (62 dziewczynki) w średnim wieku  $15,0 \pm 2,4$  lata.

U 127 pacjentów rozpoznano nadciśnienie białego fartucha (*white coat hypertension*, WCH), u 29 ambulatoryjny stan przednadciśnieniowy (*prehypertension*, PreHT), u 48 zdiagnozowano rzekome nadciśnienie fartucha (ang. *spurious hypertension*, sHT), a „prawdziwe” HT (*true hypertension*, tHT) rozpoznano u 90 uczestników badania. Nie było różnic między grupami pod względem wieku, masy ciała oraz BMI. Częstość występowania rytmów 24-godzinnych wahała się między 77 a 88%, bez istotnych różnic między grupami. Częstość występowania rytmów 12-h wahała się między 50 a 60%, nie była istotnie różna od wartości prawidłowych i nie różniła się także istotnie między grupami. Nie było również istotnych różnic między grupami w rytmach 6- i 8-godzinnych. Wśród pacjentów ze wszystkich grup obserwowano, w porównaniu z wartościami prawidłowymi, istotnie obniżone wartości 24-h amplitud. Nie było natomiast różnic w zakresie wartości amplitud 12-, 8- i 6-godzinnych pomiędzy pacjentami z WCH, PreHT, sHT oraz tHT, a także w porównaniu do norm. 24-h akrofazy były istotnie wydłużone (w porównaniu do norm) w grupie pacjentów z sHT, 12-h akrofazy były istotnie wydłużone (*vs norma*) w grupach z PreHT, sHT oraz tHT) przy braku istotnych różnic między grupami.

### **Opis najważniejszych osiągnięć**

Wyniki badania były prezentowane na krajowych i międzynarodowych konferencjach naukowych. Zostały również opublikowane w prestiżowym czasopiśmie hipertensjologicznym *Hypertension*:

- publikacja: Obrycki Ł, Feber J, Derezinski T i wsp.: Hemodynamic Patterns and Target Organ Damage in Adolescents With Ambulatory Prehypertension. *Hypertension* 2020;75:826-834. – **IF 10,19.**
- konferencja krajowa: Obrycki Ł, Feber J, Litwin M.: Zmienność i rytmy ciśnienia tętniczego u dzieci i młodzieży z nadciśnieniem tętniczym rzekomym, Zjazd Polskiego Towarzystwa Nadciśnienia Tętniczego, Sopot, październik 2018 r. (prezentacja ustna)
- konferencja międzynarodowa: Obrycki Ł, Feber J, Litwin M. Blood pressure variability and rhythmicity in adolescents with spurious hypertension, American Society of Hypertension Meeting, Chicago, wrzesień 2019 r. (prezentacja ustna)

### **Wykorzystanie uzyskanych wyników prac**

Jak wynika z naszych badań nadciśnieniu tętniczemu, ale także nadciśnieniu białego fartucha towarzyszą zaburzenia rytmów ciśnienia tętniczego (m. in. częstsze występowania rytmów 12-h, niższe amplitudy rytmów 6-, 8- i 24-h, a także opóźnione 6-, 8-, 12- i 24-h akrofazy). Ponieważ, jak wynika z jednego z opublikowanych do tej pory badań, ww. zaburzenia rytmów ciśnienia tętniczego nie cofają się mimo prowadzonego skutecznego leczenia hipotensyjnego, prawdopodobnym jest więc, że zaburzenia rytmów ciśnienia tętniczego są zaburzeniem pierwotnym i mogą wyprzedzać pojawienie się nadciśnienia tętniczego.

### **Liczba młodych naukowców, którzy uczestniczyli w realizacji zadania**

W realizacji zadania uczestniczył 1 młody naukowiec – Łukasz Obrycki.

### **Zadanie badawcze służące rozwojowi młodego naukowca nr M33/2018**

**Tytuł zadania: Przydatność monitora NIPE w ocenie bólu pooperacyjnego oraz ostrego u noworodków**

**Kierownik zadania: dr hab. n. med. Dariusz Gruszfeld, prof. IPCZD**

**Młody naukowiec: lek. med. Eliza Sarkaria**

#### **Cel badania**

Celem projektu jest zbadanie związku pomiędzy skalami NIPS i COMFORT-B, które są subiektywną metodą oceny bólu standardowo wykorzystywaną w Klinice Neonatologii, Patologii i Intensywnej Terapii Noworodka a monitorem NIPE (Newborn Infant Parasympathetic Evaluation Index), mierzącym aktywność układu przywspółczulnego.

#### **Opis realizowanych prac**

W 2021 r. zakończono rekrutację pacjentów. W sumie w badaniu wzięły udział 42 noworodki. Przeprowadzono analizę statystyczną uzyskanych danych.

#### **Opis najważniejszych osiągnięć i wykorzystanie uzyskanych wyników**

- Przyjęto do publikacji artykuł: Sarkaria E., Gruszfeld D.: Assessing Neonatal Pains with NIPS and COMFORT-B: Evaluation of NICU's Staff Competences. Pain Research and Management – publikacja w toku.
- Wyniki analiz zostaną zawarte w monografii, będącej rozprawą doktorską pt. „Ocena bólu pooperacyjnego w oddziale intensywnej terapii noworodka: zastosowanie skal klinicznych oraz monitora NIPE” – manuskrypt w opracowaniu.

#### **Liczba młodych naukowców, którzy uczestniczyli w realizacji zadania**

W realizacji zadania uczestniczył 1 młody naukowiec – Eliza Sarkaria.

### **Zadanie badawcze służące rozwojowi młodego naukowca nr M35/2018**

**Tytuł zadania: Ocena częstości występowania stłuszczenia i włóknienia wątroby u pacjentów z cukrzycą typu 1 oraz wpływ czynników genetycznych**

**Kierownik zadania: prof. dr hab. n. med. Mieczysław Szalecki**

**Młody naukowiec: lek. med. Jolanta Świdorska**

#### **Cel badania**

Celem badania była ocena częstości występowania stłuszczenia i włóknienia wątroby u pacjentów z cukrzycą typu 1 (DM1) przy pomocy elastografii dynamicznej oraz ocena zależności występowania stłuszczenia i włóknienia wątroby od obecności polimorfizmów genów (PNPLA3, TM6SF2, MBOAT7).

#### **Opis zrealizowanych prac**

Udało się zakwalifikować ponad 100% pacjentów z planowanych grup (50 pacjentów w grupie z nadwagą/otyłością, 150/100 planowanych pacjentów z cukrzycą typu 1 oraz 50 z grupy kontrolnej) u których wykonaliśmy wszystkie planowane badania tzn. oznaczono parametry związane z kontrolą cukrzycy dla grupy z DM1 – hemoglobina glikowana HbA1c, wykonano pomiary ciśnienia tętniczego, badania laboratoryjne oceniające czynność wątroby, profil lipidowy, witamina D, pomiar włóknienia i stłuszczenia wątroby metodą elastografii dynamicznej FibroScan®, pomiary antropometryczne z bioimpedancją, USG jamy brzusznej pod kątem cech stłuszczenia w USG. Ponadto wykonano analizę



genetyczną krwi w kierunku polimorfizmu genów u dzieci zakwalifikowanych. Badania genetyczne były oznaczone w Pracowni w Homburgu. Zebrane są dane kliniczne dzieci zakwalifikowanych do udziału w projekcie.

### **Opis najważniejszych osiągnięć**

Wyniki statystycznie zostały opracowane i na tej podstawie będą przygotowane prace m.in. praca poglądowa opisująca dotychczasową wiedzę na temat mechanizmów patogenetycznych, prawdopodobnie mających związek w rozwoju NAFLD u pacjentów z cukrzycą typu 1 i otyłością.

Z uwagi na trudny okres związany z pandemią nie udało się opublikować prac. Prace pozostają w opracowaniu.

### **Wykorzystanie uzyskanych wyników**

Grant przygotowany był we współpracy z Kliniką Gastroenterologii, Hepatologii, Zaburzeń Odżywiania i Pediatrii IPCZD stąd na podstawie wspólnych wyników prac zostały stworzone abstrakty, które ukazały się jako streszczenia w czasopiśmie zagranicznym.:

Więckowski S., Świąder-Leśniak A., Świdarska J., Jańczyk W., Kułaga Z., Szalecki M., Socha P.: Association of anthropometric parameters and body composition with liver steatosis and fibrosis in overweight and obese children

Więckowski S., Świąder-Leśniak A., Świdarska J., Jańczyk W., Szalecki M., Socha P.:

- Is type 1 diabetes mellitus (DM) an independent factor of liver steatosis and fibrosis in children?

- Liver steatosis is not a significant clinical complication of diabetes mellitus type 1 in children,

Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition. Szczegóły 2021 : Vol. 72, Supl. 1, s.1007- 1009

Ponadto zaprezentowano abstract: Więckowski S., Świąder-Leśniak A., Świdarska J., Jańczyk W., Szalecki M., Socha P.: Anthropometric parameters and body composition influence on non-invasive assessment of liver steatosis and fibrosis in overweight and obese children, The 29th European Childhood Obesity Group (ECOG) Annual Meeting, Katowice, 13-16.11.2019 r.

### **Liczba młodych naukowców biorących udział w realizowaniu badania:**

Liczba młodych naukowców biorących udział w badaniu – 6: Jolanta Świdarska, Magdalena Kowalska, Paulina Trościanko, Sebastian Więckowski, Magdalena Grabik, Izabela Soszyńska.