

FAKULTA ZDRAVOTNICKÝCH STUDIÍ

Studijní program: Ošetrovatelství B5341

Anna Žižková

Studijní obor: Všeobecná sestra 5341R009

**OŠETŘOVATELSKÁ PÉČE O NEMOCNÉ
S MUKOPOLYSACHARIDÓZOU V DĚTSKÉM VĚKU**

Bakalářská práce

Vedoucí práce: Mgr. Lenka Baumrtová

PLZEŇ 2014

POZOR! Místo tohoto listu bude vloženo zadání BP s razítkem. (K vyzvednutí na sekretariátu katedry.) Toto je druhá číslovaná stránka, ale číslo se neuvádí.

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně a všechny použité prameny jsem uvedla v seznamu použitých zdrojů.

V Plzni dne 31. 3. 2014

.....

vlastnoruční podpis

Poděkování:

Děkuji p. Mgr. Lence Baumrtové za odborný dohled nad mou bakalářskou prací, za konzultace a neocenitelnou pomoc při psaní práce i výběru literatury. Děkuji také nemocným dětem a jejich rodinám za ochotu spolupracovat se mnou a za veškeré poskytnuté informace, bez kterých by nebylo možné bakalářskou práci sepsat. V neposlední řadě děkuji mé rodině a p. Mgr. Lucii Budaiové za jejich trpělivost a podporu v nejrůznějších situacích při vypracování této práce.

Anotace

Příjmení a jméno: Anna. Žižková

Katedra: Ošetrovatelství

Název práce: Ošetrovatelská péče o nemocné s mukopolysacharidózou v dětském věku.

Vedoucí práce: Mgr.Lenka Baumrtová

Počet stran – číslované: 74

Počet stran – nečíslované (tabulky, grafy): 24

Počet příloh: 4

Počet titulů použité literatury: 25

Klíčová slova: Mukopolysacharidóza - lysosomální onemocnění - ošetrovatelský proces
- ošetrovatelská péče - nemocné dítě - rodina nemocného dítěte.

Souhrn:

Bakalářská práce na téma „Ošetrovatelská péče o nemocné s mukopolysacharidózou v dětském věku“ je zaměřena na poznatky o závažném onemocnění mukopolysacharidóza a je rozdělena na část teoretickou a praktickou. Teoretická část práce zpracovává tři větší kapitoly: lysosomální střídavá onemocnění, mukopolysacharidózy a péče o nemocné dítě s mukopolysacharidózou. V kapitole lysosomální střídavá onemocnění jsem se zaměřila na obecný popis lysosomálních střídavých onemocnění a dále pak rozvádím jednotlivé skupiny mukopolysacharidóz. Ve třetí kapitole - péče o nemocné dítě s mukopolysacharidózou jsem se zabývala rodinami dětí, u kterých bylo diagnostikováno toto závažné onemocnění a zmiňuji se také o vzdělávání dětí se závažným onemocněním. Praktická část práce je zaměřená na konkrétní dva dětské pacienty, kteří trpí onemocněním mukopolysacharidóza. V této části práce jsou zpracovány dvě ošetrovatelské kazuistiky.

Annotation

Surname and name: Anna Žižková

Department: Nursing.

Title of thesis: Nursing care of patients with mukopolysacharidózou in children.

Consultant: Mgr.Lenka Baumrtová

Number of pages – numbered: 74

Number of pages – unnumbered (tables, graphs): 24

Number of appendices: 4

Number of literature items used: 25

Keywords: Mukopolysacharidosis - Lysosomal disorders - nursing process - nursing care
- sick child - family of sick child.

Summary:

Thesis on the topic of "Nursing care of patients with mukopolysacharidosis in childhood" is focused on knowledge about serious disease of mukopolysacharidosis and is divided into theoretical and practical. The theoretical part of the work processes is divided to three larger chapters: Lysosomal diseases and care of the sick child with mukopolysacharidosis. In chapter of Lysosomal diseases, I focused on the General description of the Lysosomal Disease and then each group mukopolysacharidosis. In the second chapter-care for a sick child with mukopolysacharidosis I have dealt with the families of children with serious illnesses have been diagnosed and I also on the education of children with serious diseases. The practical part of these is focused on two specific pediatric patients who suffer from diseases of the mukopolysacharidosis. In this part of the work are processed two nursing casuistics.

OBSAH

ÚVOD.....	9
1 LYSOSOMÁLNÍ STRÁDAVÁ ONEMOCNĚNÍ.....	11
2 MUKOPOLYSACHARIDÓZA.....	13
2.1 MUKOPOLYSACHARIDÓZA I.....	14
2.1.1 Příčina onemocnění MPS I.....	14
2.1.2 Dědičnost, výskyt, dělení MPS I.....	14
2.1.3 Klinické příznaky MPS I.....	15
2.1.4 Diagnostika MPS I.....	15
2.1.5 Léčba MPS I.....	15
2.2 MUKOPOLYSACHARIDÓZA II.....	16
2.2.1 Příčina onemocnění MPS II.....	16
2.2.2 Dědičnost a výskyt MPS II.....	16
2.2.3 Klinické příznaky MPS II.....	16
2.2.4 Diagnostika MPS II.....	17
2.2.5 Léčba MPS II.....	17
2.3 MUKOPOLYSACHARIDÓZA III.....	17
2.3.1 Příčina onemocnění MPS III.....	18
2.3.2 Dědičnost a výskyt MPS III.....	18
2.3.3 Klinické příznaky MPS III.....	18
2.3.4 Diagnostika MPS III.....	18
2.3.5 Léčba MPS III.....	19
2.4 MUKOPOLYSACHARIDÓZA IV.....	19
2.4.1 Příčina onemocnění MPS IV.....	19
2.4.2 Dědičnost a výskyt MPS IV.....	19
2.4.3 Klinické příznaky MPS IV.....	19
2.4.4 Diagnostika MPS IV.....	20
2.4.5 Léčba MPS IV.....	20
2.5 MUKOPOLYSACHARIDÓZA V.....	20
2.6 MUKOPOLYSACHARIDÓZA VI.....	20
2.6.1 Příčina onemocnění MPS VI.....	21
2.6.2 Dědičnost a výskyt MPS VI.....	21
2.6.3 Klinické příznaky MPS VI.....	21
2.6.4 Diagnostika MPS VI.....	21
2.6.5 Léčba MPS VI.....	21
2.7 MUKOPOLYSACHARIDÓZA VII.....	22

3	PÉČE O NEMOCNÉ DÍTĚ S MUKOPOLYSACHARIDÓZOU	23
	Rodina a dítě s mukopolysacharidózou	23
3.1	Domácí péče o dítě s mukopolysacharidózou, podpora rodině	24
3.1.1	Příspěvek na péči	26
3.1.2	Příspěvek na mobilitu	26
3.1.3	Příspěvek na zvláštní pomůcku	27
3.1.4	Státní sociální podpora	27
3.2	Vzdělání dítěte se vzácným onemocněním	27
3.2.1	Asistent pedagoga	28
3.2.2	Specifika vzdělávání dětí s mukopolysacharidózou	28
4	FORMULACE PROBLÉMU	32
5	CÍL A ÚKOLY PRÁCE	32
6	VÝBĚR JEDNOTLIVCŮ	32
6.1	Metodika práce	33
6.1.1	Metoda sběru dat	33
6.1.2	Organizace šetření	33
6.1.3	Zpracování dat	33
7	KAZUISTIKA Č. 1	34
8	KAZUISTIKA Č. 2	54
9	DISKUSE	77
	ZÁVĚR	81
	SEZNAM ZDROJŮ	
	SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK	
	SEZNAM CIZÍCH SLOV	
	SEZNAM OBRÁZKŮ	
	SEZNAM PŘÍLOH	

ÚVOD

Mukopolysacharidóza znamená pro většinu dětí smrt v pozdním dětském nebo mladém dospělém věku. Jedná se o vrozené metabolické onemocnění s mimořádně obtížným průběhem, které přináší těžké zkoušky pro nemocné dítě a pečující rodinu. „NENÍ NADĚJE, ZBÝVÁ LÁSKA.“ *Společnost pro mukopolysacharidosu.*

V bakalářské práci se zabývám závažným onemocněním, zvaným mukopolysacharidóza. Toto onemocnění patří mezi skupinu dědičně podmíněných metabolických poruch tzv. lysosomálních stádavých onemocnění. Mukopolysacharidóza patří mezi vzácná onemocnění, která postihují jedince již v dětském věku a představuje pro pacienta i jeho rodinu velice závažný problém. Rodina je postavena před fakt, že jejich dítě trpí závažným onemocněním a také se musí připravit na náročnou péči o nemocného. Sám pacient je pak ohrožen závažností onemocnění, vysoce různorodými projevy nemoci a progresivním charakterem postižení s velmi vážnou prognózou.

Touto prací bych chtěla poukázat na závažnost onemocnění mukopolysacharidóza. Cílem bakalářské práce je shromáždit co nejvíce informací o dvou vybraných dětských pacientech trpících nemocí mukopolysacharidóza a následně vypracovat dvě kazuistiky o těchto pacientech.

V teoretické části práce popisují lysosomální stádavá onemocnění z obecného pohledu a dále rozvádím jednotlivé formy mukopolysacharidóz. U jednotlivých forem nemoci uvádím příčinu, dědičnost a výskyt, základní příznaky, diagnostiku i léčbu onemocnění. Také se v této části práce zabývám péčí o nemocné dítě s mukopolysacharidózou a jeho rodinou - jak rodina reaguje na sdělení závažné diagnózy a jak je rodině pomoheno.

Praktická část práce je zaměřena na poznatky o dvou vybraných dětských pacientech a zpracovává získané informace o celkovém stavu těchto nemocných. Výsledky jsou zkompletovány a zaznamenány ve formě dvou kazuistik. O oba pacienty jsem osobně pečovala a poskytovala jim kvalitní ošetrovatelskou péči formou ošetrovatelského procesu.

TEORETICKÁ ČÁST

1 LYSOSOMÁLNÍ STŘÁDAVÁ ONEMOCNĚNÍ

Metabolismus (látková výměna) je koloběh biochemických reakcí, pochodů a proměn. Díky těmto pochodům se v buňkách tvoří chemické látky, které jsou potřebné pro život a funkci buněk a tkání. Současně se také odbourávají odpadní produkty a látky, které již nemají v těle uplatnění. Při poruše jednoho či více enzymů, které se podílejí na metabolismu nebo změnách ve složení a množství transportních či strukturálních bílkovin, vznikají dědičné poruchy metabolismu. (Zeman a kol., 2010, s.6).

1.1 Lysosomy jsou buněčné organely, které se vyskytují v živočišných buňkách a tvoří se v Golgiho aparátu (Závodská, 2006, s.15). Představují intracelulární „trávicí aparát“. Dosud v nich bylo popsáno více než 40 kyselých hydroláz, které štěpí prakticky všechny makromolekuly. Uvnitř lysosomu je kyselé prostředí (pH 5-6), které je nutné pro aktivitu kyselých hydroláz. Toto kyselé prostředí je udržováno protonovou pumpou v membráně lysosomu (Langmeier a kol., 2009, s.22). Podílejí se na „recyklaci“ vlastního buněčného materiálu a mohou strávit poškozené či staré organely. Lysosomy se po smrti buňky podílejí na jejím rozkladu. (Závodská, 2006, s.17).

1.2 Lysosomální střádatavá onemocnění jsou rozsáhlou skupinou dědičných poruch metabolismu. Klinicky se lysosomální poruchy projevují jako různorodá skupina více než 40 dědičně podmíněných onemocnění, při kterých má pacient porušenou jednu či více lysosomálních funkcí. U postižených osob dochází k hromadění nerozložených a neodstranitelných makromolekul uvnitř lysosomu. Deformované – zvětšené lysosomy mění tvar buněk a poškozují jejich funkci. Pomalu progresivně vedou ke klinickým projevům typickým pro tato onemocnění (Zeman a kol., 2010, s.6). Mezi nejvíce postižené orgánové systémy patří nervový systém, viscerální orgány a pojivové tkáně. Dané klinické příznaky zahrnují progresivní neurologické postižení, organomegalii a dimorfické rysy. Metabolická dekompenzace obvykle není přítomna (Hoffmann a kol., 2006, s.52).

1.3 Diagnóza lysosomálních onemocnění je založena na vyšetření jednotlivých enzymů v izolovaných leukocytech či kultivovaných fibroblastech. Dále se provádí histologické a elektron-optické vyšetření průkazu střádaného materiálu v biopsii z postižené tkáně. Také se provádí molekulárně-biologické vyšetření (Zeman a kol., 2010, s.6). Nezapomínejme na pečlivé RTG vyšetření kostry. Moč se vyšetřuje na přítomnost

abnormálních mukopolysacharidů a oligosacharidů (Hoffmann a kol., 2006, s.58). Existují i možnosti prenatální diagnostiky poruch metabolismu mukopolysacharidů, jakožto nejčastějších lysosomálních stárávých onemocnění (Hájek a kol., 2000, s.87). Včasná diagnostika je důležitá pro účely genetického poradenství v postižené rodině, prenatální diagnostiku a také i pro lysosomální onemocnění, které lze léčit transplantací hematopoetickými kmenovými buňkami nebo enzymovou substituční terapií (Zeman a kol., 2010, s.6). Pro většinu lysosomálních poruch zatím nebyla nalezena specifická terapie. Pro některé choroby byla vyvinuta již výše zmíněná enzymová léčba či transplantace kostní dřeně (Hoffmann a kol., 2006, s.107). U některých lysosomálních poruch byla již úspěšně vyzkoušena i perorální léčba blokátory syntézy makromolekul. Ve stádiu výzkumu je genová terapie (Zeman a kol., 2010, s.6). Zeman a kol. (2010, s.6) uvádí, že: *„Mezi jednu z nejčastějších skupin lysosomálních onemocnění patří rozsáhlá skupina závažných chorob, které se označují jako mukopolysacharidózy. Podle typu enzymatického deficitu i podle závažnosti klinického postižení se mukopolysacharidózy dělí na několik typů“* – viz dále.

1.4 Mukopolysacharidy jsou skupinou sacharidů, které se vyskytují zejména v základní hmotě pojiva (Vokurka, 2004, s. 11). Nussbaum a kol. (2004, s. 211) uvádí, že: *„Mukopolysacharidy neboli glykosaminoglykany jsou polysacharidové řetězce syntetizované buňkami pojivové tkáně jako normální součást mnoha tkání. Jsou sestaveny z dlouhých opakování disacharidových podjednotek. Degradace těchto molekul probíhá v lysosomech a vyžaduje postupné odstranění monosacharidových jednotek na konci řetězce enzymem specifickým po určitý monosacharid a typ vazby.“*

2 MUKOPOLYSACHARIDÓZA

Mukopolysachyridóza (dále jen MPS) je vrozené – dědičně podmíněné onemocnění látkové výměny, které je způsobeno absencí důležitého enzymu v buňkách. Kvůli absenci daného enzymu dochází ke střádání škodlivých látek v tkáních (např. v mozku, srdci, slezině, játrech), tím dochází k vážným poruchám těchto tkání a orgánů (Společnost pro mukopolysacharidosu, 2004, s.15).

Klinické projevy mukopolysacharidóz jsou vysoce různorodé, ale společný je progresivní charakter postižení a velmi závažná prognóza. Kraniofaciální dysmorfie je u MPS charakteristickým nálezem. Hlavními dysmorfickými rysy jsou: makrocefalie s prominujícím čelem, hrubé rysy v obličeji s hustým obočím, zanořený kořen nosu, silný horní ret, makroglosie a hyperplazie dásní. Dále může být zakalená rohovka, hrubá kůže, řídké a drsné vlasy. U většiny dětí je přítomna porucha růstu – disproporční malý vzrůst. Páteř je kratší s bederní kyfózou, je omezena aktivní i pasivní pohyblivost kloubů (první bývá postižen loketní kloub). Břicho je pro organomegalii vyklenuté (Malinová, 2013, s.157-160).

Diagnóza MPS se zakládá na klinickém podezření, na průkazu zvýšeného vylučování jednotlivých typů mukopolysacharidů v moči, na enzymatickém vyšetření (Michalík a kol., 2012a, s.56). RTG ukáže obraz kostní dysplasie, tzv. rybí obratle, hypoplazii výběžku 2. krčního obratle, rozšíření diafýzy dlouhých kostí, veslovitá žebra, krátké silné klíční kosti, srdčitou pánev, deformaci hlavice stehenní kosti, dysplastická jamka kyčelního kloubu (Malinová, 2013, s.157-160).

MPS patří mezi tzv. onemocnění s velmi vzácným výskytem, přesto se v ČR narodí každý rok několik dětí s některou z jeho forem. Dědičnost MPS (všech forem – kromě MPS II) je autozomálně recesivní – tzn., že oba rodiče jsou zdraví přenašeči (heterozygoti) a onemocnění u dítěte vzniká v případě, kdy dostane genetickou informaci o onemocnění současně od obou rodičů (25% pravděpodobnost). Dostane-li dítě tuto informaci pouze od jednoho z rodičů, stává se zdravým přenašečem (50% pravděpodobnost). Je tu i 25% pravděpodobnost, že dítě tuto informaci nedostane ani od jednoho z rodičů – viz obrázek č. 1. Dědičnost formy MPS II je gonosomálně recesivní - tzn., že je vázaná na pohlavní chromozom X, takže se vyskytuje prakticky jen u chlapců. Dívky mohou být zdravé

přenašečky. – viz obrázek č. 1 (Ješina, Zeman, 2011, clanek 25303) [staženo 25.11.2013].

Dle typu enzymatického defektu a závažnosti klinického postižení se MPS dělí na několik typů. Jednotlivé typy MPS se nazývají dle pořadí, v jakém byly nemoci objeveny, nebo dle jmen lékařů a lékařek, které onemocnění popsali jako první – jsou to MPS I (syndrom Hurlerové – MPS I-H, později byla popsána i mírnější forma – syndrom Scheie – MPS I-S), MPS II (syndrom Hunter), MPS III (syndrom Sanfilippo), MPS IV (syndrom Morquio), MPS VI (syndrom Maroteaux Lamy) a velmi vzácný MPS VII (syndrom Sly) (Michalík a kol, 2012a, s.76).

2.1 MUKOPOLYSACHARIDÓZA I

MPS I spolu s dalšími MPS patří mezi onemocnění, které jsou neúprosně progresivní a potenciálně smrtelné. MPS I- forma Hurler byla pojmenována po lékařce Gertrudě Hurlerové, která tuto formu MPS I objevila v roce 1919. Mírnější formu onemocnění tzv. syndrom Scheie popsal oftalmolog Dr. Scheie v roce 1962. U jednotlivců, kteří se nacházejí uprostřed spektra těžké a mírné formy onemocnění, se forma MPS označuje jako Hurler-Scheie (Focus on Hunter, 2011) [staženo dne 26.6.2013]).

2.1.1 Příčina onemocnění MPS I

MPS I je jednou z forem MPS, která je způsobena poruchou enzymu alfa-L-iduronidázy. Zmíněný enzym je zodpovědný za odbourávání a odstraňování mukopolysacharidů z organismu. Toto narušení odbourávání a odstraňování mukopolysacharidů způsobuje jejich pomalé, ale progresivní strádání ve tkáních – s následnou poruchou funkce těchto tkání (Michalík a kol., 2012a, s.86).

2.1.2 Dědičnost, výskyt, dělení MPS I

Dědičnost je autosomálně recesivní (vysvětleno výše). MPS I se vyskytuje celosvětově a rovnoměrně postihuje chlapce i dívky. V genu pro MPS I bylo popsáno více než 100 různých mutací a frekvence výskytu v populaci je asi 1:100000 (Michalík a kol., 2011, s.106). V ČR se nejčastěji vyskytují mutace označované W402X a Q70X, které vedou k těžké poruše funkce enzymu (Zeman a kol., 2010, s.7).

Jak jsem se již zmínila v kapitole 2.1, byly u MPS I rozlišeny tři podtypy. Nejtěžší forma – MPS I Hurler (MPS I-H). Nejmírnější průběh – MPS I syndrom Scheie (MPS I-S) – má pozdější začátek a mírnější průběh. Uprostřed klinického spektra – syndrom Hurler – Scheie (MPS I H-S) (Michalík a kol., 2012a, s.87).

2.1.3 Klinické příznaky MPS I

MPS I-H s prohlubující se mentální retardací a závažným postižením pohybového aparátu se začíná projevovat v kojeneckém věku (neléčené děti umírají v důsledku neurologického postižení a kardiopulmonálního selhání mezi 3 a 10 rokem života). U kojence je přítomna makrocefalie, hepatosplenomegalie, umbilikální a inguinální kýla. U batolat se prohlubuje kraniofaciální dysmorfie s prominujícím čelem, makroglosií a sedlovitým nosem. Často se vyskytují infekce horních cest dýchacích, zákal rohovky, poruchy sluchu, zvětšená adenoidní vegetace, hrudní kyfóza, omezená pohyblivost kloubů, drápotivé ruce, syndrom karpálního tunelu, porucha růstu a zpomalení a zástava psychomotorického vývoje. Ve školním věku dochází k onemocnění srdečních chlopní a kardiomyopatiím (Michalík a kol., 2011, s.45).

U pacientů s MPS I-HS je průběh pomalejší a mírnější a doba života je asi 15-30 let. Mezi první příznaky (v batolecím či předškolním věku) patří hrubé rysy v obličeji, porucha růstu, zákal rohovky, hluchota, ztuhlost kloubů a postižení srdečních chlopní.

Pro MPS I-S je typický normální intelekt s degenerativním onemocněním kloubů, zákalem rohovky a postižením srdečních chlopní. První příznaky se objevují až kolem 5. roku života a většina pacientů má normální délku života (Zeman a kol., 2010, s.11).

2.1.4 Diagnostika MPS I

Diagnostika MPS I se provádí na základě klinického podezření na toto onemocnění. Prvním prováděným testem je stanovení mukopolysacharidů (množství i složení) v moči. Dále je nutné vyšetřit aktivitu alfa-L-iduronidázy v izolovaných leukocytech a kultivovaných fibroblastech. Pomocí mutační analýzy se provádí diagnostika MPS I na molekulární úrovni (Michalík a kol., 2012a, s.57).

2.1.5 Léčba MPS I

Dříve byla jedinou metodou léčby pro MPS I pouze paliativní a podpůrná terapie, která zahrnovala sociální pomoc, rehabilitaci a dechovou podporu (tracheostomie, CPAP – continuous positive airways pressure), transplantaci srdečních chlopní a ortopedickou korekci kostních vad. V současnosti představuje nejúčinnější léčbu transplantace hematopoetických kmenových buněk – jedná se o metodu první volby u pacientů s nejtěžší formou MPS I (ovšem před rozvojem psychomotorické retardace) (Zeman a kol., 2010, s.12). V poslední době vývoj v oblasti rekombinačních (pozměněných) proteinů umožnil vývoj enzymatické substituční terapie. Enzymatická léčba je vhodná pro lehčí formy MPS I – lékem volby je rekombinační varianta enzymu alfa-L-iduronidázy (Aldurazyme), který

je podáván intravenózně. Ve fázi výzkumu je enzymová terapie do páteřního kanálu, per os a také genová terapie (Michalík a kol., 2012a, s.59).

2.2 MUKOPOLYSACHARIDÓZA II

Mukopolysacharidóza II typu (Hunterův syndrom) jako jeden z typů ukládání mukopolysacharidů, je velice závažné dědičné onemocnění, které postihuje především chlapce (MPS, 2011) [staženo dne 25.6.2013].

Označení Hunterův syndrom pochází od profesora medicíny Charlese Huntera z Kanady, který jako první popsal dva bratry s tímto onemocněním v roce 1917 (MPS, 2011) [staženo dne 25.6.2013].

2.2.1 Příčina onemocnění MPS II

MPS II je způsobena nedostatečnou aktivitou enzymu iduronátsulfatázy, který se podílí na odbourávání mukopolysacharidů v lysosomech. Ty se v lysosomech hromadí a postižené buňky a tkáně ztrácejí své biologické funkce.

2.2.2 Dědičnost a výskyt MPS II

Na rozdíl od ostatních typů MPS je dědičnost Hunterova syndromu gonosomálně recesivní (vázaná na pohlavní chromozom X) a vyskytuje se tedy téměř jen u chlapců (Michalík a kol., 2012a, s.66).

Výskyt v ČR je 1:230000 – v ČR bylo diagnostikováno 22 pacientů s touto formou MPS (Malinová, 2013, s.157-160).

2.2.3 Klinické příznaky MPS II

Dle věku, ve kterém se objevují první příznaky a dle tíže průběhu onemocnění, rozlišujeme dva typy MPS II – MPS IIA a MPS IIB (Malinová, 2013, s.157-160).

Typ A je nejtěžším typem MPS II, které může probíhat jako těžké progresivní život ohrožující onemocnění (již v časném kojeneckém či batolecím věku). Typ B bývá mírné postižení s lepší prognózou, které se projevuje později.

První příznaky jsou nespecifické – pupeční či tříselná kýla, sedlovitý nos, větší obvod hlavy, opakované záněty horních cest dýchacích a středouší, ztuhlost kloubů. U těžšího typu MPS II se na konci kojeneckého období objevuje hepatomegalie, změny v obličeji, růst je zpomalený, vývoj hrubé motoriky je opožděn, zvětšuje se jazyk a opoždí se vývoj řeči. Onemocnění často postupuje pomalu a rodiče si změn hned nevšimnou. Až za několik let dojde k takovému nahromadění mukopolysacharidů, že si charakteristických rysů všimne i laik. K dalším příznakům patří hepatosplenomegalie,

porucha růstu, hyperlordóza bederní páteře s hrbem na hrudní páteři, mění se fyziologie obličeje se záklonem hlavy. Srdce je postiženo šelestem a chlopenními vadami, které vedou k srdečnímu selhání. U chlapců s těžším typem MPS II dochází ke kognitivnímu a mentálnímu deficitu, poruše vývoje řeči a ke změnám v chování (Zeman a kol., 2010, s.15).

2.2.4 Diagnostika MPS II

Ke stanovení diagnózy Hunterova syndromu je důležité rozpoznání klinických příznaků. Běžně se používá laboratorní test na přítomnost mukopolysacharidů v moči. K přesnému stanovení diagnózy je nutné provést test aktivity enzymu iduronát-2-sulfatázy (dále jen I2S) v séru či bílých krvinkách (také je možné testovat I2S v kožních fibroblastech – pomocí kožní biopsie). U některých pacientů může klinickou závažnost stanovit analýza genu pro I2S. Lze provést i prenatalní diagnostiku na základě měření enzymatické aktivity I2S v plodové vodě či v odběru choriových klků z placenty. Rovněž lze vyšetřit i gen zodpovědný za postižení (Focus on Hunter, 2011) [staženo dne 26.6.2013].

2.2.5 Léčba MPS II

Léčba spočívá v enzymové substituci pomocí rekombinantně připraveného enzymu, který se podává jednou týdně cestou intravenózní. Touto terapií dochází u pacientů ke zmenšení jater i sleziny, zlepšuje se fyzická aktivita a růst, zvyšuje se vitální kapacita plic a snižuje se vylučování mukopolysacharidů. Substituční enzym však nepřestupuje přes hemato-encefalickou bariéru, tím není účinný pro pacienty s těžším postižením mozku. Ve výzkumu je genová terapie či podávání enzymu do páteřního kanálu. Transplantace kostní dřeně není účinná. Důležitá je symptomatická terapie – fyzioterapie, chirurgické, neurochirurgické a ortopedické zákroky a v neposlední řadě také psychosociální podpora rodině (Michalík a kol., 2012a, s.73).

2.3 MUKOPOLYSACHARIDÓZA III

MPS III „Sanfilippo syndrom“ je závažné metabolické onemocnění, které patří do skupiny lysosomálních onemocnění se střádáním. Onemocnění popsal v roce 1963 Dr. Sylvestr Sanfilippo ze spojených států (MPS, 2011) [staženo dne 26.6.2013].

2.3.1 Příčina onemocnění MPS III

MPS III tvoří čtyři různá onemocnění – na biochemické i molekulární úrovni. Na klinické úrovni si jsou tato onemocnění značně podobná až uniformní. Dělení na biochemické a molekulární úrovni:

- MPS IIIA – je způsobena poruchou funkce enzymu heparan N-sulfatázy,
- MPS IIIB – dochází poruchou funkce alfa-N-acetylglukosaminidázy,
- MPSIIIC – porucha funkce acetyl-CoA:alfa-glukosaminide acetyltransferázy,
- MPSIIID – jedná se o poruchu funkce N-acetyl glukosaminide 6-sulfatázy (Zeman a kol., 2010, s.24).

2.3.2 Dědičnost a výskyt MPS III

Dědičnost MPS III (všech typů) je autosomálně recesivní. MPS III se vyskytuje přibližně u jednoho dítěte z 66 až 100 000 živě narozených dětí – tzn., že MPS III spolu s MPS I a MPS II patří mezi nejčastější mukopolysacharidózy (Michalík a kol., 2011, s.65).

2.3.3 Klinické příznaky MPS III

Hlavním příznakem MPS III je postižení centrálního nervového systému. Mezi 2. až 6. rokem postiženého dítěte se vyskytuje hyperaktivita, poruchy pozornosti, poruchy spánku (převrácený rytmus spánku), autoagresivita a agresivita vůči okolí. Dítě je obtížně zvladatelné, mentální vývoj je nerovnoměrný – zpomaluje se a v předškolním věku se zastavuje. Postupně dochází ke ztrátě dříve naučených věcí (i hygienických návyků). Dalšími příznaky jsou: porucha sluchu, nesrozumitelná řeč, těžká mentální retardace, porucha hrubé i jemné motoriky (potřeba invalidního vozíku), polykací potíže (nutnost gastrostomie), růst zpravidla není opožděn, může být makrocefalie a hyperplasie dásní, husté vlasy i obočí, makroglosie, respirační infekty, zahlenění, kašel, mírné projevy kostní dysplasie.

2.3.4 Diagnostika MPS III

Prvním podezřením na MPS III jsou klinické příznaky a nález zvýšeného vylučování mukopolysacharidů v moči. Definitivní určení diagnózy určí enzymatické vyšetření v izolovaných leukocytech a kultivovaných fibroblastech (Michalík a kol., 2012a, s.43).

2.3.5 Léčba MPS III

Malinová (2013, s.159) uvádí, že: „*jedinou dosud známou možností terapie MPS III je léčba založená na principu redukce substrátu. Po podání genisteinu (Soyfem) dochází k inhibici syntézy mukopolysacharidů, následně k redukci jejich akumulace a tím i k redukci strádání (přechodný efekt léčby).*“ Transplantace hematopoetických kmenových buněk je bez efektu, genová terapie zatím není dostupná. Základem terapie je léčba sociální a symptomatická. Prognóza je velice nepříznivá (Michalík a kol., 2011, s.44).

2.4 MUKOPOLYSACHARIDÓZA IV

MPS IV neboli syndrom Morquio je dalším dědičně podmíněným lysosomálním onemocněním se strádáním (Michalík a kol., 2012a, s.45).

2.4.1 Příčina onemocnění MPS IV

U pacientů s MPS IV dochází k poruše odbourávání a tudíž k hromadění keratansulfátu ve tkáních a jeho vylučování močí. Toto hromadění keratansulfátu má za následek chybění enzymu N-acetylgalaktosmin-6-sulfatázy (Ostler et al., 2004, s. 152).

2.4.2 Dědičnost a výskyt MPS IV

Dědičnost MPS IV je autosomálně recesivní. Onemocnění postihuje rovnoměrně chlapce i dívky a vyskytuje se pamětnicky. V ČR byl stanoven výskyt přibližně 1:140 000 (v Severním Irsku 1:75 000, v Německu 1:265 000) (Zeman a kol., 2010, s.30) .

2.4.3 Klinické příznaky MPS IV

Jelikož keratansulfát tvoří významnou složku rohovky a chrupavek, je typická pro pacienty s MPS IV různě těžká porucha růstu, porucha kůže a očních funkcí - postižení rohovky, atrofie zrakového nervu (Ostler et. Al., 2004, s.153). První příznaky jsou často patrné v batolecím věku. Nejčastějšími příznaky jsou: krátký trup, vyklenutý hrudník s vyklenutím sternu, hyperlordóza nebo kyfóza turako-lumbální páteře, záklon hlavy z důvodu postižení krční páteře, flexní postavení v kyčelních či kolenních kloubech, nohy ve tvaru X (zhoršená chůze), celkově malý vzrůst s nemožností se plně napřímít, zvýšená kazivost zubů a jejich časté vypadávání. Intelekt je normální, CNS není postižen (Michalík a kol., 2012a, s.47).

2.4.4 Diagnostika MPS IV

Podezření na onemocnění MPS IV máme z důvodu klinických příznaků dětského pacienta – a to zejména změny na kostech. Zprvu může být MPS IV zaměněna s revmatologickým onemocněním či skeletální dysplazií. Ke stanovení diagnózy vede zvýšený nález mukopolysacharidů v moči. Toto vyšetření je nutné několikrát opakovat, protože koncentrace keratansulfátu v moči nemusí být výrazně zvýšená. K určení přesné formy MPS je nutné provést vyšetření na enzymatické či molekulární úrovni (Zeman a kol., 2010, s.32) .

2.4.5 Léčba MPS IV

Léčba MPS IV zahrnuje kompletní péči včetně rehabilitace, symptomatické a sociální terapie. Pacienti s MPS IV nedodrží žádnou dietu, v rámci fyzických aktivit se doporučuje omezit až vyvarovat se činností, které vedou k dalšímu poškození pojivové tkáně. Proti bolestem se podávají nesteroidní antiflogistika. U pacientů s výraznými plicními komplikacemi se uplatňuje oxygenoterapie. U pacientů s těžkým postižením rohovky se zkouší transplantace rohovky – výsledky jsou zatím však rozporuplné. V případě potřeby se provádí různé ortopedické a neurochirurgické zákroky (Michalík a kol., 2011, s.48). Enzymová substituční terapie je ve fázi výzkumu (předběžné výsledky jsou slibné). Transplantace kmenových buněk z kostní dřeně se neprovádí (Michalík a kol., 2012a, s.53) .

2.5 MUKOPOLYSACHARIDÓZA V

Mukopolysacharidóza V. typu (dříve Scheieův syndrom). Dnes podtyp mukopolysacharidózy I. typu s mírnými projevy, bez neurologického postižení, intelekt normální, skeletální projevy jsou mírné (Wikiskripta, 2014) [staženo dne 2.3.2014].

2.6 MUKOPOLYSACHARIDÓZA VI

MPS VI – Syndrom Maroteaux-Lamy – se nazývá podle dvou francouzských lékařů, kteří onemocnění jako první popsali v roce 1963 – Dr. Maroteaux a Dr. Lamy. Pacienti s MPS VI připomínají pacienty s MPS I, ale obvykle dochází k postižení funkce centrální nervové soustavy (Zeman a kol., 2010 , s.34).

2.6.1 Příčina onemocnění MPS VI

Příčinou MPS VI je porucha lysosomálního enzymu N-acetylgalaktosamin-4-sulfatázy, který je potřebný k odbourávání dermatansulfátu, ten se ukládá v lysosomech s následným poškozením především chrupavek, kostí a srdečních chlopní (Michalík a kol., 2012a, s.58).

2.6.2 Dědičnost a výskyt MPS VI

Dědičnost je autosomálně recesivní a výskyt v ČR je udáván 1:200 000. V České republice byly diagnostikovány 3 pacienti (Malinová, 2013, s.157-160).

2.6.3 Klinické příznaky MPS VI

Projevy MPS VI zahrnuje spektrum příznaků od mírných až po velice závažné. Tíže a progrese onemocnění se může v průběhu života měnit. Pacienti s nulovou či stopovou aktivitou enzymu obvykle trpí těžkou formou onemocnění, která progreduje již v kojeneckém věku (častá je makrocefalie, prominující čelo, mírná svalová hypotonie, hepatosplenomegalie, umbilikální či inguinální hernie, postupné prohlubování kraniofaciální dysmorfie, deformity hrudníku, kloubní postižení a orgánové postižení). Pacienti s mírnou formou MPS VI s vyšší zbytkovou aktivitou enzymu trpí pomaleji progredujícím onemocněním, které se může projevit v průběhu dětství či dospívání. Mezi hlavní příznaky mírnější formy MPS VI patří porucha růstu či orgánové postižení (např. srdečních chlopní). Kraniofaciální dysmorfie obvykle není přítomna (Zeman a kol., 2010, s.35).

2.6.4 Diagnostika MPS VI

Diagnostika je založena na klinickém podezření a přítomnosti známek kostní dysplazie při RTG vyšetření. V moči je přítomen dermatansulfát. Dále se provádí vyšetření na enzymatické úrovni stanovením aktivity arylsulfatázy B v leukocytech nebo kultivovaných fibroblastech. Dostupná je i prenatální diagnostika.

2.6.5 Léčba MPS VI

Jednou týdně se pacientům intravenózní cestou podává enzymová substituční terapie pomocí rekombinantně připravené N-acetylgalaktosamin-4-sulfatázy (Biomarine, Naglazyme). Také se provádí transplantace hematopoetickými kmenovými buňkami. Nutný je kompletní terapeutický přístup včetně symptomatické a sociální terapie, rehabilitace, psychologická a edukační pomoc (Michalík a kol., 2012a, s.63).

2.7 MUKOPOLYSACHARIDÓZA VII

Mukopolysacharidóza VII typu představuje velmi vzácné multisystémové onemocnění, jehož výskyt je ze všech typů MPS nejméně častý. Jde o deficit glukuronidázy, který postihuje metabolismus chondroitin sulfátu. Ten se následně ukládá do tkání. Onemocnění má podobný klinický obraz jako syndrom Hurlerové - MPS I, včetně psychomotorické retardace. Dědičnost tohoto onemocnění je autozomálně recesivní. Prognóza onemocnění není ve většině případů příznivá (Wikiskripta, 2014) [staženo dne 2.3.2014].

3 PÉČE O NEMOCNÉ DÍTĚ S MUKOPOLYSACHARIDÓZOU

V následujících kapitolách se zabývám rodinou dítěte, u kterého bylo diagnostikováno závažné onemocnění. Zaměřuji se na to, jak rodina reaguje na sdělení závažné diagnózy a jak je takovéto rodině pomoheno. V neposlední řadě se zmiňuji o vzdělávání dětí se závažným onemocněním.

Rodina a dítě s mukopolysacharidózou

Rodina je skupina osob spjatých příbuzenskými vztahy. Obvykle je rodina chápána jako svazek muže a ženy, který je doplněný o děti. Další definice řadíme dle toho, kdo, kdy a za jakých podmínek či okolností se do rodiny řadí – tj. rozšířená rodina doplněná o další příbuzné. Hlavním úkolem rodiny je uspokojit či naplnit potřeby a požadavky každého jejího člena. Rozlišujeme několik základních funkcí rodiny:

1. reprodukční funkce,
2. ekonomicko-zabezpečovací funkce,
3. emocionální funkce,
4. výchovná a socializační funkce (Michalík a kol., 2011, s72).

Pro každou rodinu představuje zcela mimořádnou skutečnost narození dítěte se zdravotním postižením nebo situace, v níž se zdravotní postižení dítěte projeví později (Michalík, 2012b, s.115). Reakce rodičů na informaci, že jejich dítě má určité postižení, má své typické projevy (v mnoha směrech podobné reakcím na závažné onemocnění dle kategorizace E. Küblerové-Rossové). Jako „krizi rodičovské identity“ lze označit dobu, od kdy je dítě definitivně považováno za postižené – to znamená potvrzení odchylky stavu nějakou diagnózou. Změny reakcí a výchovných postojů rodičů vůči dítěti je jedním z faktorů, které modifikují rozvoj identity dítěte. Je-li dítě od raného věku přijímáno jako postižené, nejsou na něj kladené takové požadavky a očekávání, jako kdyby bylo zdravé (Vágnerová a kol., 2001, s.78).

I tehdy, kdy se u dítěte nemoc rozvíjela pozvolna delší dobu a rodiče ji jako závažnou chorobu vnímali již v prediagnostické fázi, první sdělení diagnózy vždy vyvolá u rodičů šok, smutek a úzkost a vede k rychlému rozvoji obranných mechanismů. Každý člen rodiny se s faktem vyrovnává individuálně a prochází řadou emočních reakcí (Řičan a kol., 2006 ,s.69). **V první fázi přichází šok**, jako akutní reakce na stres vyvolaný

sdělením diagnózy. Obvykle má šok dvě podoby – typ A a typ B. Typ A má podobu útočné obrany se zrychlením všech fyziologických funkcí (zrychlení tepu, dechu, aktivity, rozčilení). Typ B (vývojově starší) naopak přináší zpomalení fyziologických funkcí a reaktivnost se sníží. Člověk se chová klidně, tiše a bez viditelných reakcí – avšak tento typ šoku nečekaně přechází v typ A a může mít podobu zkratového jednání s velmi vážnými důsledky. Fáze šoku trvá několik minut až hodin a přechází v **druhou fázi – fázi reaktivní**. Tato fáze může trvat až několik let. Zpočátku se mohou objevit silné psychosomatické projevy (neurózy, nespavost, hroucení se, záchvaty pláče a vzteku). Reaktivní fáze má dvě základní formy – **útočná a úniková**. Mezi útočné reakce patří hledání viníka a akcentovaná péče o dítě (rodiče stále vyhledávají jiné odborníky, terapie atd. – tato reakce může vést až k naprostému vyčerpání rodiče i dítěte). Z únikových reakcí to jsou: radikální odložení dítěte, izolace, rezignace, popírání diagnózy, únik do fantazie, substituce, regrese. Další po fázi reaktivní je **adaptační fáze**, ve které si postupně začínají rodiče zvykat na novou situaci a sami aktivně hledají pomoc. Chtějí co nejvíce informací a dožadují se prognóz (včetně časové prognózy). Jako poslední přichází **fáze reorientace**, kdy se rodina přizpůsobuje potřebám postiženého dítěte a přináší s sebou zásadní změny - změna bydliště, profese atd. (Michalík a kol., 2012a, s.79).

Přijetí faktu, že dítě je nemocné a zvládání onemocnění v rodinném systému je ovlivňováno mnoha faktory. Jsou to: typ nemoci či postižení, etiologie nemoci či postižení, individuální charakteristiky nemocného dítěte, individuální charakteristiky ostatních členů rodiny, struktura a organizace rodinného systému, vztahy v rodině, vývojová fáze rodiny, styly zvládání - aktivní či výchovný typ, prostředí (Říčan a kol., 2006, s.88) .

3.1 Domácí péče o dítě s mukopolysacharidózou, podpora rodině

Domácí péče je velmi rozsáhlý systém, který zahrnuje množství různých okolností, situací a jevů. Společné je to, že v rámci takovéto péče je poskytována pomoc a podpora osobám, které jsou na ní závislé – v tomto případě nezletilému dítěti, a to v jejich přirozeném, zpravidla domácím prostředí.

Termín „domácí péče“ se v průběhu let používal jako označení péče poskytované blízkými osobami, později byl tento termín chápán také jako zdravotní péče, která je poskytována v domácím prostředí. Nejčastěji jde o kombinaci obojího – tedy o péči sociální (pomoc, podpora, asistence, pečovatelsví) v kombinaci se zdravotní péčí (ošetřování, doléčování nemocní, inhalace, tracheostomie, prevence a léčba dekubitů atd.). To vše probíhá při nutnosti naplnit základní úkol rodiny – připravit dítě pro budoucí co

nejvíce samostatný život. Pro životní uplatnění je zásadní míra zdravotního postižení dítěte a z něj vyplývající potřeby péče a podpory (aktuální i budoucí). Vždy se jedná o individuální a specifickou situaci v každé rodině, většiny z nich se v určité míře týká některá z níže uvedených situací:

- Nízká úroveň podpory péče určená pečujícím osobám – nedostatečné zajištění podpůrných služeb „úlevné“ péče, které by doplnily osobu pečující v jejím úsilí a umožnily častější oddech a rehabilitaci,
- nevyhovující bytové podmínky pro domácí péči – pro osobu o niž pečujeme, by měl být vyčleněn samostatný pokoj, imobilní osoba pak potřebuje alespoň minimální standard bezbariérovosti,
- nedobré podmínky zaměstnanosti v ČR pro pečující osoby – tento fakt má i vliv na budoucí nároky důchodového zajištění pečujících osob.

Výhody domácí péče: je výhodnější, příjemnější a přínosnější pro osobu o niž je pečováno (žádná zařízení nenahradí péči rodiny). Pro stát je domácí péče rodiny výhodnější tím, že je 3-4x levnější, než ústavní péče.

Nevýhody domácí péče: nižší materiálová a technická vybavenost usnadňující péči a náročnost péče – časová, psychická a fyzická.

Péče o dítě se zdravotním postižením představuje obrovský závazek a úkol. Záleží na tom, v jakém rozsahu je nutné péči poskytovat (zda potřebuje dítě pomoci jen v některých úkonech nebo je zcela odkázané na celodenní péči a pomoci). Rodiče, kteří se rozhodnou pečovat doma o nemocné dítě, by si měli zodpovědět otázky typu: „Jak budu muset změnit dosavadní život?“, „Jak a kde budu péči poskytovat?“, „Mám dostatek informací a vím jak o osobu pečovat?“ a spoustu jiných.

Za zlomové okamžiky, v níž se pro pečující rodinu mění řada věcí, považujeme dvě období. První nastává v sedmi letech - péče se stává dlouhodobou, druhá po patnácti letech - péče se stává takřka celoživotní (Michalík, 2012b, s.138).

Základem rodinného práva v ČR (soubor právních norem upravujících osobní a majetkové vztahy mezi členy rodiny) je listina základních práv a svobod, ústavní zákon č. 2/1993 Sb. a zákon č. 94/1963 Sb., o rodině. Dalšími dokumenty (mezinárodními) jež se zabývají rodinou, jsou: Všeobecná deklarace lidských práv a Úmluva o právech dítěte. Pro postavení rodin s dětmi se zdravotním postižením jsou však důležité i další dokumenty a předpisy v oblasti:

- antidiskriminačního práva - zákon č. 198/2009 Sb., o rovném zacházení a o právních prostředcích ochrany před diskriminací,
- práva sociálního zabezpečení - zákon č. 117/1995 Sb., o státní sociální podpoře, zákon č. 110/2006 Sb., o pomoci v hmotné nouzi, zákon č. 111/2006 o životním a existenčním minimu, zákon č. 155/1995 Sb., o důchodovém pojištění, zákon č. 48/ 1997 Sb., o nemocenském pojištění, zákon č. 108/2006 Sb., o sociálních službách aj.,
- školského práva - zákon č. 561/2004 Sb., o předškolním, základním, středním a vyšším odborném vzdělávání, zákon č. 563/2004 Sb., o pedagogických pracovnících,
- pracovního práva - zákon č. 262/2006 Sb. a zákon č. 435/2004 Sb., o zaměstnanosti (Michalík, 2013, s.85).

3.1.1 Příspěvek na péči

Příspěvek na péči je určen osobám závislým na pomoci jiné fyzické osoby. Tento příspěvek je k posílení možností osob závislých na pomoci jiné osoby a pečujícího prostředí tak, aby každý mohl individuálně zvolit pro něj nejúčelnější způsob zajištění sociálních potřeb. Příspěvek na péči vznikl sloučením dvou sociálních dávek: příplatek k důchodu pro bezmocnost a příspěvek při péči o osobu blízkou. Je určen osobě, která je na území ČR hlášena k trvalému pobytu či splňuje podmínky zákona o sociálních službách, pokud je tato osoba závislá na pomoci jiné osoby. Příspěvek na péči nemůže být přiznán dítěti mladšímu 1 rok.

V oblasti posuzování závislosti se posuzuje od 1.1.2012 deset oblastí každodenního života – základních životních potřeb. Posuzuje se: mobilita, orientace, komunikace, stravování, oblékání a obouvání, tělesná hygiena, výkon fyziologické potřeby, péče o zdraví, osobní aktivity a péče o domácnost. Schopnost sebezpeče a soběstačnosti je u každého člověka individuální, proto zákon rozeznává čtyři stupně závislosti na pomoci jiné osoby: lehká závislost, středně těžká závislost, těžká závislost, úplná závislost (Pešlová, 2012, s.39).

3.1.2 Příspěvek na mobilitu

Pešlová (2012, s.43) uvádí, že: *„Příspěvek na mobilitu je opakující se nárokovou dávkou, která je poskytována osobám starším jednoho roku, které nejsou schopny zvládat základní životní potřeby v oblasti mobility nebo orientace, opakovaně se v kalendářním měsíci dopravují nebo jsou dopravovány a nejsou jim poskytovány sociální služby v domově pro OZP, v domově pro seniory nebo v domově se zvláštním určením nebo ve*

zdravotnickém zařízení ústavní péče (četnost dopravy těchto osob je zpravidla výrazně nižší než těch, které žijí v domácím prostředí).“

3.1.3 Příspěvek na zvláštní pomůcku

Příspěvek na zvláštní pomůcku je nově koncipován od 1.1.2012 a vznikl sloučením původního jednorázového příspěvku na opatření zvláštních pomůcek, příspěvku na úpravu bytu, příspěvku na zakoupení motorového vozidla a příspěvku na zvláštní úpravu motorového vozidla. Tento příspěvek je určen pro osobu s těžkou vadou nosného či pohybového ústrojí nebo s těžkým sluchovým či zrakovým postižením a v případě příspěvku určeného na zakoupení motorového vozidla též osobám s těžkou nebo hlubokou mentální retardací. Příspěvek je určen: na výcvik vodícího psa, na zápujčku plošiny, schodolezu a zvedacího systému.

3.1.4 Státní sociální podpora

Stát se podílí na krytí nákladů na výživu a ostatní základní osobní potřeby dětí a rodin sociální podporou a poskytuje ji i při některých dalších sociálních situacích. Realizace státní podpory je realizována díky státem organizované solidarity, a to ve dvou základních přístupech – bezdětné rodiny jsou solidární vůči rodinám s dětmi a vysokopříjmové rodiny vůči nízkopříjmovým rodinám. Dávky sociální podpory se poskytují buď na základě posouzení příjmů (např. porodní, přídavek na dítě atd.) nebo bez posouzení při naplnění dalších předpokladů (např. rodičovský příspěvek, dávky pěstounské péče, pohřebné aj.). Dávky poskytované v závislosti na výši příjmu vychází z koncepce životního minima (Pešlová, 2012, s.59).

3.2 Vzdělání dítěte se vzácným onemocněním

Dítě se zdravotním postižením, sociálním znevýhodněním či zdravotním znevýhodněním se stává žákem (studentem) se speciálními vzdělávacími potřebami. Děti se speciálními vzdělávacími potřebami mají právo na vzdělávání, jehož obsah, formy a metody odpovídají jejich vzdělávacím potřebám a možnostem. Dále mají právo na vytvoření podmínek pro toto vzdělávání a na poradenskou pomoc školy a školského poradenského zařízení (Michalík a kol., 2011, s.90). Vzdělávání zdravotně postižených dětí je pro odborníka složitá otázka zahrnující tradice, pojetí, obsah a formy vzdělávacího systému, v níž mají své místo pedagogika, právo, filozofie, speciální pedagogika, ale i školská práva a úřady (Michalík, 2012b, s.149).

Mezi formy vzdělávání dětí se specifickými vzdělávacími potřebami patří individuální integrace, skupinová integrace a speciální školy. Individuální integrace do tříd hlavního vzdělávacího proudu musí probíhat současně se zajištěním konkrétních vzdělávacích podmínek (zpravidla se využívá individuální vzdělávací plán). Skupinová integrace probíhá ve speciálně zřízených třídách ve školách hlavního vzdělávacího proudu. Speciální školy jsou školy se speciálně upraveným vzdělávacím programem, zřízené pro žáky se zdravotním postižením. Slouží především jedincům s těžší formou postižení (Michalík a kol., 2011, s.92).

3.2.1 Asistent pedagoga

Asistent pedagoga zajišťuje pomoc žákovi se speciálními vzdělávacími potřebami při jeho zařazení do výuky a školního prostředí. Asistent pedagoga se v rámci vzdělávacího procesu snaží vytvořit podmínky, které vedou k podpoře žáky. Pomoc a podpora má odpovídat individuálním potřebám žáka, které vyplývají z druhu a hloubky zdravotního postižení či znevýhodnění. Postavení asistenta pedagoga je upraveno mnohými zákonnými a podzákonnými právními předpisy a některými koncepčními dokumenty (Michalík, 2013, s.111).

Hlavními činnostmi asistenta pedagoga jsou:

- pomoc pedagogickým pracovníkům školy při výchově, vzdělávání a komunikaci se žáky a jejich rodinami,
- podpora žákům přizpůsobit se školnímu prostředí,
- pomoc žákům při výuce a přípravě na ni,
- nezbytná pomoc žákům s těžkým zdravotním postižením při sebeobsluze a pohybu během vyučování a při akcích pořádaných školou.

Asistent pedagoga vždy pracuje pod přímým vedením pedagoga a konkrétní náplň práce, rozsah a rozpis jednotlivých činností stanovuje ředitel školy na základě potřeb žáka. Dohlíží a pomáhá žákům se speciálními vzdělávacími potřebami během aktivit, které zadal učitel. Mezi asistentem a učitelem funguje zpětná vazba založená na pozorování žáka při práci a hodnocení efektivnosti dopadu výuky pro žákův rozvoj (Michalík, 2012b, s.171).

3.2.2 Specifika vzdělávání dětí s mukopolysacharidózou

Předškolní výuka v mateřské škole je dnes vnímána jako důležitá součást rozvoje socializace. To platí i pro děti s MPS. Avšak z důvodu nepřipravenosti či neochoty předškolních zařízení jsou často děti s MPS z těchto zařízení „vyloučeny“. Při hledání

předškolního zařízení je důležité myslet na úroveň rozumových schopností a na stav pohybového aparátu dítěte. Děti s MPS mají často velice rády dětský kolektiv navzdory své „neohrabanosti“ – jejich sociální chování vykazuje značné výkyvy. V některých případech je nutná přítomnost asistenta pedagoga.

Základní vzdělávání u dětí s MPS je nutné téměř vždy přizpůsobit postiženému dítěti. Ve věku, kdy děti navštěvují základní školu, se důsledky onemocnění MPS v drtivé většině projeví. Mezi formy základního vzdělávání dětí s MPS patří:

- a) **Vzdělávání v běžné základní škole** – u dětí s obvyklou úrovní rozumových schopností, ale často je přítomno tělesné postižení (MPS IV, případně MPS VI). Pro děti s určitým stupněm mentálního postižení je toto vzdělávání také možné, avšak s úpravou vzdělávacích podmínek v nejširším smyslu,
- b) **vzdělávání ve škole samostatně určené pro žáky se zdravotním postižením** – výhodou speciálních škol je obvykle vyšší připravenost pedagogického personálu (speciální pedagogové), nižší počet žáků ve třídě i poskytované doprovodné služby (např. rehabilitace),
- c) **vzdělávání v základní škole praktické** – toto vzdělávání je vhodné zejména pro děti s MPS III, u níž se významným způsobem projevuje úbytek rozumových funkcí. V období mladšího školního věku je dítě spíše hyperaktivní – nutné je zvážit vzdělávací podmínky v praktické škole a kolektiv žáků, kteří budou schopni akceptovat tyto projevy dítěte,
- d) **vzdělávání v základní škole speciální** – u dětí s MPS III (případně MPS II) se středně těžkou až těžkou mentální retardací – důraz je kladen na smyslovou a rozumovou výchovu dítěte,
- e) **jiný způsob plnění školní docházky** – individuální vzdělávání (bez pravidelné účasti ve škole) či specifickou formou u dětí s hlubokým mentálním postižením.

Střední vzdělávání žáků s MPS – řadíme sem praktickou školu jednoletou a dvouletou:

- a) **Praktická škola jednoletá** – je pro žáky s těžkým stupněm mentálního postižení s více vadami a autismem, kteří ukončili základní vzdělávání v základní škole speciální podle vzdělávacího programu určeného pro tuto skupinu žáků. Cílem je zvýšení kvality života absolventů, kterým se v rámci

jejich individuálních schopností nabízí možnost uplatnit se v chráněných pracovištích a při pomocných pracích v různých profesních oblastech.

- b) **Praktická škola dvouletá** – dává možnost získat střední vzdělání žákům se středně těžkým stupněm mentálního postižení v kombinaci s dalším zdravotním postižením. Cílem je připravit absolventy na praktické zvládnutí vybraných dovedností a výkon jednotlivých činností v oblasti praktického života.

Ostatní střední školy = obvyklé středoškolské vzdělání na příslušném druhu střední školy, kde je vzděláván žák s MPS, která nepřináší omezení rozumových schopností (ponejvíc MPS IV). Vždy bude na místě úprava vzdělávacích podmínek dle individuálního vzdělávacího plánu. V úvahu připadají všechny střední školy, méně již učební obory náročné na pohybové a motorické schopnosti a dovednosti (Michalík a kol., 2012a, s.97).

PRAKTICKÁ ČÁST

4 FORMULACE PROBLÉMU

Mukopolysacharidóza je vrozené – dědičně podmíněné onemocnění látkové výměny, které je způsobeno absencí důležitého enzymu v buňkách. Kvůli absenci daného enzymu dochází ke střádání škodlivých látek v tkáních (např. v mozku, srdci, slezině, játrech), tím dochází k vážným poruchám těchto tkání a orgánů. Klinické projevy mukopolysacharidóz jsou vysoce různorodé, ale společný je progresivní charakter postižení a velmi závažná prognóza (Společnost pro mukopolysacharidosu, 2004, s.15).

Hlavní otázka práce zní: „Budou potřeby dvou dětských pacientů s různými formami mukopolysacharidózy stejné?“. Jelikož se jedná o dětské pacienty závislé na péči a pomoci rodiny a okolí se stejným onemocněním „mukopolysacharidóza“, dalo by se zprvu tvrdit, že jejich potřeby budou stejné. Avšak mukopolysacharidóza je onemocnění s mnohými formami. Tyto formy mukopolysacharidózy se u našich vybraných dětských pacientů liší. Předpoklad práce tudíž zní: „Potřeby dvou dětských pacientů s různými formami mukopolysacharidóz budou odlišné.“

5 CÍL A ÚKOLY PRÁCE

Cílem práce je shromáždit informace o dvou vybraných dětských pacientech trpících nemocí mukopolysacharidóza a následně vypracovat dvě kazuistiky o těchto pacientech.

Úkoly práce:

- Zjistit zdravotní stav obou vybraných pacientů,
- zmapovat podrobnou anamnézu vybraných pacientů,
- identifikovat ošetrovatelské problémy vybraných pacientů,
- vypracovat ošetrovatelský proces,
- porovnat výsledky jednotlivých vybraných pacientů mezi sebou.

6 VÝBĚR JEDNOTLIVCŮ

Ke zpracování kazuistik a celkové bakalářské práce byly využity informace od nemocných trpících mukopolysacharidózou a jejich rodin.

Soubor respondentů tvoří dva dětské pacienti, kteří trpí různými formami nemoci mukopolysacharidóza. Oba pacienti byli hospitalizováni na dětském oddělení Krajské zdravotní a.s. Nemocnice Chomutov, o.z.

6.1 Metodika práce

V bakalářské práci používám kvalitativní výzkum - kazuistiku. Zpracovávám dvě kazuistiky dětských pacientů s různou formou onemocnění mukopolysacharidóza. Kazuistiky jsou zaměřené na vypracování ošetrovatelského procesu těchto pacientů.

6.1.1 Metoda sběru dat

- Rozhovor s rodiči,
- rozhovor s vybranými nemocnými dětmi,
- rozhovor s ošetrovatelským personálem a lékaři, kteří o děti pečovali,
- pozorování vybraných nemocných dětí,
- analýza dokumentace.

6.1.2 Organizace šetření

Byly osloveny rodiny vybraných dětských pacientů. Po získání písemných souhlasů od rodin vybraných dětských pacientů (viz příloha č.4) se sběrem údajů o jejich dětech a zpracováním kazuistik byl zahájen sběr dat. Sběr dat probíhal od počátku listopadu 2013 do konce ledna 2014. V únoru 2014 byly pak získané informace vyhodnoceny a zpracovány do dvou kazuistik.

6.1.3 Zpracování dat

Sběr dat probíhal v průběhu tří měsíců (listopad 2013 - leden 2014). Získaná data a informace od jednotlivých vybraných pacientů a jejich rodin, dokumentace a ošetrovatelského a lékařského personálu byla ručně zpracována do pomocných dotazníků- záznamových archů a tabulek. Dále byla tato data spojena a vyhodnocena zvlášť pro každého dětského pacienta. Získané výsledky byly přehledně upraveny a zpracovány do dvou kazuistik. Pro zpracování dat byl použit ošetrovatelský model Marjory Gordonové. Ošetrovatelské diagnózy jsou použity dle NANDA taxonomie. Program Microsoft Word a Microsoft Excel.

7 KAZUISTIKA Č. 1

Sběr informací o klientovi - anamnéza

Osobní údaje:

iniciály: chlapec, 8 let

povolání: žák

stav: dítě z plně fungující rodiny

hlavní důvod přijetí: viroza, aplikace léku do implantofixu

chlapce jsem ošetřovala: od 4.11.2013 do 6.11.2013

Seznámení s klientem:

S nemocným hochem a jeho rodinou jsem se seznámila v Krajské zdravotní a.s., v nemocnici Chomutov, o.z. na oddělení menších dětí, kde jsem se o chlapce starala a ošetřovala ho. Chlapec byl do zdravotnického zařízení přijat dne 4.11.2013 z důvodu onemocnění virózou a aplikace léku do implantofixu. Chlapec byl vystrašený, nekomunikoval. Matka byla hospitalizována spolu s ním.

Rodinná anamnéza

- **Matka:** narozena r. 1975, nyní zdravá, nikdy vážněji nestonala, v dětství prodělala běžné dětské choroby, ve 13 letech byla operována z důvodu kostní cysty v předloktí pravé ruky. V roce 2008 proběhlo klinicko-genetické vyšetření (Ústav dědičných metabolických poruch VFN v Praze). Molekulárně-genetické vyšetření: V genu IDS byla prokázána přítomnost rekombinantní mutace. Matka je přenašečka pro MPS II (potvrzeno na molekulárně-genetické úrovni).

Otec matky: angina pectoris, 3x infarkt myokardu, diabetes mellitus II. typu ve stáří.

Matka matky: stav po hysterektomii, stav po opakovaných operacích močového měchýře pro problémy s inkontinencí moči, onemocnění kloubů, stav po apendektomii a cholecystektomii.

Sourozenci matky: dva bratři (stejná matka, otec jiný)- mladší bratr trpí polinósou, starší bratr je zdravý.

- **Otec:** narozen r. 1965, nyní zdravý, nikdy vážněji nestonal, v dětství prodělal běžné dětské choroby. V roce 2008 proběhlo klinicko-genetické vyšetření (Ústav dědičných metabolických poruch VFN v Praze). Molekulárně-genetické vyšetření: V genu IDS nebyla prokázána přítomnost rekombinantní mutace.

Matka otce: onemocnění kloubů. Otec otce: neví.

Sourozenci: sestra, narozena r. 2013 - adoptovaná

Katamnéza

9/06 - v1.roce hospitalizován na dětském oddělení pro infekci - diagnostikována hepatosplenomegálie.

12/06 - operace umbilikální hernie, hepatosplenomegálie dále přetrvává.

2/08 - jako 3letý vyšetřen v gastroenterologické poradně - obezita, hepatosplenomegálie. Neurologická vyšetření pro syndrom psychomotorické instability.

1/09 - ve 4 letech vyšetřen a hospitalizován ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze na Klinice dětského a dorostového lékařství, kde byla potvrzena diagnóza Mukopolysacharidóza II. typu - Hunterova nemoc.

04/09 - v katetrizačním oddělení dětského kardiocentra VFN zaveden implantofix.

Pacient je z důvodu své nemoci dispenzarizován: v metabolické ambulanci KDDL, na neurologii, kardiologii, psychologii, očním lékařství, ortopedii, ORL.

Neurologické vyšetření 8/2012: věk 7let

Pacient spontánně dýchající, fixuje a sleduje věci a osoby kolem sebe, v kontaktu, rozumí jednoduchým pokynům, na některé pokyny přiléhavě jednoslovně odpoví, někdy vydává neartikulované výkřiky. Sedí stabilně, postaví se, chůze o širší basi, bez pádů. Při vyšetření je negativistický až agresivní (úder lékaře do paže). Kraniofaciální dysmorfie, obvod hlavy 56,5 cm, poklep nebolestivý, oční štěrby symetrické, bulby ve střední rovině, volné, isokorie, mimika symetrická, vyšetření nervů nelze. Ústa z důvodu nespolupráce neotevře, jazyk nevyplázne, krk krátký. Volná pohyblivost horních končetin - akrálně ulnární deviace prstů, které jsou krátké, omezení flexe prstů ruky, pěst neudělá, mírně vážně supinační pohyb v lokti, jinak pohyblivost volná, stisk ruky silný, reflexy dobře výbavné. Břišní reflexy nelze vyšetřit. Dolní končetiny - pohyblivost a síla v normě, krátké prsty, akrálně svalový tonus hraničně vyšší, reflexy dobře výbavné-nezvýšené, pyramidové jevy negativní, zánikové nelze, taxy nelze. Deformity hrudníku, který je krátký, klenutý, lordosa Th - L páteře s omezením anteflexe.

Závěr: Obraz MPS II, kraniofaciální dysmorfie, deformity hrudníku, páteře, prstů, končetin. V neurologickém nálezu dominuje mentální deficit, lehký paleocerebrální syndrom, omezení hybnosti loktů, prstů ruky a hraničně kotníků, za kterými stojí deformity

kostry. Aktuálně bez významnějších příznaků spasticity. Počáteční syndrom karpálního tunelu.

Psychologické vyšetření:

1/2009 - Věk 4roky. Vyšetření se závěrem: Hyperkinetická porucha na bázi mukopolysacharidózy. Aktuální vývojová úroveň se pohybuje v pásmu lehké mentální retardace. Jako nejvíce opožděná se jeví expresivní složka řeči.

6/2010 - Vyšetření se závěrem: V klinickém obraze dominuje hyperkinetická porucha. Celková aktuální úroveň intelektu se pohybuje v hraničním pásmu. Schopnost krátkodobé paměti je oslabena. Grafomotorika je subnormní. Řečový projev chudý. Nutná docházka na logopedii.

2/2011 - Vyšetření se závěrem: V klinickém obraze 5letého chlapce dominuje hyperkinetická porucha. Celková aktuální úroveň intelektu se pohybuje v pásmu lehké mentální retardace (mentální věk 3 roky 8 měsíců, chronologický věk 5 let 3 měsíce). Grafomotorika je subnormní. Oproti vyšetření z 6/2010 se rozvíjí řeč a slovní zásoba, chlapec lépe zvládá úkoly zaměřené na pozornost. Test obkreslování: výkon odpovídá mentálnímu věku 3 roky- zvládá vertikálu, horizontálu a kruh.

Osobní anamnéza

Dětský pacient pochází z 1. gravidity fyziologického průběhu, pro nepostupující porod a polohu koncem pánevním byl indikován sectio caesarea - Císařský řez ve 40. týdnu těhotenství. Porodní hmotnost: 3900g, porodní délka: 50 cm, obvod hlavy: 37 cm. Nekříšen, poporodní adaptace proběhla bez komplikací, bez ikteru, kyčle v pořádku. Nebyl kojený, na umělé výživě prospíval dobře. Očkování proběhla bez komplikací. Od narození byl sledován pro laryngeální stridor. Dále ublinkával, byl zahleněný, vyskytovaly se časté záněty středního ucha (otitis media).

Alergologická anamnéza: negativní

Farmakologická anamnéza (chronická medikace):

- **Risperdal sirup** 2x 0,8ml - používá se k léčbě skupiny poruch zvaných psychóz. Jsou to poruchy mozkové činnosti týkající se myšlení, pocitů a nebo chování.
- **Elapraxe infuzní terapie** (koncentrát určený k přípravě infuzního roztoku, obsahuje léčivou látku idursulfázu):

V dubnu 2009 byla zahájena enzymová substituční terapie Elaprasou. První dávka Elaprasy (0,5 mg/kg/týden) byla podána ve 100ml FR - podání proběhlo bez komplikací, kardiopulmonálně kompenzován, bez alergických reakcí. K nutnosti dalšího pravidelného podávání substituční enzymové terapie byl chlapec v katetrizačním oddělení dětského kardiocentra VFN zaveden v celkové anestezii implantofix. Prvních 13 dávek Elaprasy bylo pacientovi podáno během hospitalizace ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze - terapii chlapec snášel dobře, pouze jedenkrát se vyskytla lehká kožní alergická reakce, která ustoupila po podání antihistaminik. Při terapii došlo k poklesu vylučování mukopolysacharidů močí (z původní hodnoty 53,4 g/molKr na hodnotu 26,0 g/molKr). Dále se přechází na ambulantní podávání enzymu v místě bydliště.

Elaprasy se podává jednou týdně, matka je u podávání přítomna. Podává se ambulantně, přibližně 4 hodiny. V případě přidružených onemocnění jako jsou např. nachlazení, GIT potíže aj. se lék podává za 1-2 denní hospitalizace.

Sociální anamnéza

Chlapec bydlí s oběma rodiči a mladší sestrou ve společné domácnosti. Nyní navštěvuje speciální přípravnou třídu v Litvínově, kde pobývá čtyři hodiny denně. Chlapec má při výuce svou asistentku. Do této přípravné třídy dochází celkem 6 dětí a věnují se jim 3 pedagogové. Po jednoročním odkladu bude navštěvovat speciální přípravnou školu v Mostě. Rodina se přistěhovala z jiného okresu.

Zdroje informací o klientovi: rodiče chlapce, zdravotnický personál, zdravotnická dokumentace.

Současné onemocnění:

Pacient přijat pro virózu a aplikaci léku do implantofixu. Je plně při vědomí, afebrilní. Kůže čistá, bez ikteru a cyanosy. Obézní, hlava makrocefalická, kraniofaciální dysmorfie, makroglosie, hrubé rysy v obličeji. Dýchání čisté, symetrické, bez vedlejších dechových fenoménů. Akce srdeční pravidelná, bez šelestů, ozvy ohraničené. Břicho nad nivo, prohmatné, bez rezistence, játra zvětšená +3cm, slezina +2cm - špatně hmatné při obezitě, bez ascitu. Kontraktury v loketních a kolenních kloubech limitující extenzi, lumbální lordóza, kolébavá až kachní chůze, drápotivé ruce, celkový skelet se známkami základního onemocnění kostní dysplasie. Pod pravým klíčkem zaveden implantofix.

Genitál chlapecký. Moč čistá, močení bez potíží, stolice pravidelná. Lehká až střední mentální retardace, agresivita, těžko zvladatelný.

Lékařská diagnóza

E 76.1 MPS II. - Hunterova nemoc

Kraniofaciální dysmorfie

Psychomotorická retardace

Dyslalie

Hepatosplenomegálie

Kyfóza páteře

Syndrom karpálního tunelu

Obezita

Enurezis nocturna

Fyzikální vyšetření

TK: 108/62 mmHg

Hmotnost: 35kg

P: 95/min

Výška: 126 cm

Dech: 28/min

BMI: 22,05 - obezita

SpO₂: 98 %

TT:36,5°C

• laboratorní nálezy

Krevní obraz: Erytrocyty: 4,45 10¹²/l

Hemoglobin: 129 g/l

Hematokrit: 0,393

Leukocyty: 8,4 10⁹/l

Trombocyty: 285 10⁹/l

Biochemie: C-reaktivní protein: 1,9 mg/l

Na: 139 mmol/l, K: 4,5 mmol/l, Cl: 106 mmol/l,

Ca: 2,38 mmol/l, P:1,53 mmol, Urea: 3,4 mmol/l, Kreat.: 44 umol/l,

Bilirubin: 5,0 umol/l, ALT: 0,34 ukat/l, AST: 0,63 ukat/l,

ALP: 2,90 ukat/l, Albumin: 473,2 g/l, Celková bílkovina: 65,1 g/l,

Cholesterol.:4,49 mmol/l, Glykemie: 5,2 mmol/l

Moč+sediment: glukóza: 0, bílkovina: 0, bilirubin: 0, urobilinogen: 0, pH: 5.0, krev: 0, ketolátky: 0, leukocyty: 0, zákal: čirá, barva: světle žlutá, bakterie: 0, dlaždicové epitelie: 3, hlen:1,

Moč - přítomnost mukopolysacharidů v moči: 30,6 g/molKr (norma do 12,8 g/molKr), na počátku diagnostiky a léčby byla hodnota 53,4 g/molKr

Všechna vyšetření vyšla dle referenčních mezí Krajské zdravotní, a.s. v normě.

- **farmakoterapie**

- **léky per os:** Risperdal sirup 2x 0,8ml - antipsychotikum, léčba psychóz a poruch chování.
- **infuzní terapie:** Elaprase (0,5 mg/kg/týden) / tj. 6ml 1x týdně - náhrada enzymu iduronát -2-sulfatázy.

Závěr fyzikálního vyšetření

Pacient přijat pro virózu a aplikaci léku do implantofixu. Je plně při vědomí, afebrilní. Kůže čistá, bez ikteru a cyanosy. Moč čistá, močení bez potíží, stolice pravidelná. Obézní, hlava makrocefalická, kraniofaciální dysmorfie, makroglosie, hrubé rysy v obličeji. Dýchání čisté, symetrické, bez vedlejších dechových fenoménů. Akce srdeční pravidelná, bez šelestů, ozvy ohraničené. Břicho nad niveu, prohmatné, bez rezistence, játra zvětšená +3cm, slezina +2cm - špatně hmatné při obezitě, bez ascitu. Kontraktury v loketních a kolenních kloubech limitující extenzi, lumbální lordóza, kolébavá až kachní chůze, dráповité ruce, celkový skelet se známkami základního onemocnění kostní dysplasie. Pod pravým klíčkem zaveden implantofix. Genitál chlapecký. Moč čistá, močení bez potíží, stolice pravidelná. Lehká až střední mentální retardace, agresivita, těžko zvladatelný. Pacient k nám na oddělení přijat pro aplikaci léku do implantofixu poprvé.

Průběh hospitalizace.

1. den hospitalizace

Pacient byl neklidný, plakal, nekomunikoval s personálem, hledal ochranu u své matky. Přívětivým přístupem a jednáním jsem se pacientem blíže seznámila, začal se mnou komunikovat. Formou hry jsem se snažila vysvětlit chlapci výkony, které bylo potřeba provést. Poté byly provedeny odběry biologického materiálu. Chlapec plakal, ale výrazněji se nebránil.

2. den hospitalizace

Chlapec se choval klidněji. Komunikace se zlepšila. Po ranní vizitě jsem asistovala lékaři při zavádění jehly do implantofixu. Místo vpichu jsem sterilně překryla a po celou dobu aplikace sledovala chlapce i místo vpichu. Chlapec při výkonu plakal. Neustálou komunikací s ním jsem se snažila odvést od výkonu jeho pozornost. Při aplikaci léku chlapec sledoval pohádku, prohlížel si knížky a povídali jsme si spolu. Po výkonu byl chlapec v pořádku, hrál si, neplakal. Aplikace léku proběhla bez problémů.

3. - 4. den hospitalizace

Chlapcův stav byl uspokojivý. Po aplikaci léku do implantofixu byl bez problémů, nedošlo k žádným komplikacím, vzhledem k přidruženému onemocnění. Čtvrtý den byl propuštěn domů v dobrém stavu.

Měření dle škál

Barthelův test ADL - 50 bodů - závislost středního stupně

Škála výrazů obličeje pro měření bolesti - 4

Percentilový graf - výška - 10 - velmi malá výška

Ošetrovatelská anamnéza s aplikací modelu M. Gordonové.

Tento model jsem použila z důvodu dobré aplikace na dětského pacienta. Při výběru aktuálních a potenciálních diagnóz jsem použila ošetrovatelské diagnózy v NANDA doménách taxonomii II.

- **Vnímání zdraví**

Jelikož se jedná o 8letého dětského pacienta s vážným onemocněním, které postihuje tělo i psychomotorické funkce, dalo by se říci, že chlapec nad svým zdravotním stavem nijak neuvažuje a nepřemýšlí, ale samozřejmě vnímá vše, co se s ním a kolem něj v souvislosti s jeho onemocněním děje. Velice negativně chlapec reaguje na hospitalizaci v nemocnici či na ambulantní vyšetření - děsí ho neznámé prostředí nemocnice či ambulance, vybavení a pomůcky a v neposlední řadě i neznámí zdravotničtí pracovníci.

Nyní je nutné, aby chlapec docházel 1x týdně do nemocnice z důvodu aplikace léku Elaprase. Lék se aplikuje v infúzi, tudíž je nutné zajistit přístup do cévního řečiště. Pacient má k tomuto účelu zavedený implantofix, který je ale nutno vždy před každou aplikací léku nově napíchnout jehlou. Toto napíchnutí si chlapec uvědomuje, není mu to příjemné a je nutné, aby ho uklidňoval známý člen rodiny (většinou matka).

Z důvodu závažného onemocnění je nutné, aby byl pacient dispenzarizován v různých specializovaných ambulancích. Nyní je sledován v metabolickém centru, pravidelně dochází na neurologii, kardiologii, psychologii, oční lékařství, ORL, ortopedii a 2x ročně pacient dochází na všeobecnou preventivní prohlídku k dětskému lékaři.

Díky odpovědnému přístupu rodiny jsou u chlapce dodržovány veškeré terapeutické postupy a doporučení, pravidelné docházení do zdravotnických zařízení či na rehabilitaci.

- **Výživa - metabolismus**

Chlapec váží 35 kg a měří 126 cm. Váha je stabilní, nijak významně za poslední dobu nepřibyl na váze ani nezhubl. Žádnou speciální dietu nedodržuje. Má velkou chuť k jídlu. Vzhledem k celkovému stavu chlapce je nutné, aby mu vždy jídlo někdo připravil a kontroloval množství, které sní. Stravuje se pravidelně - většinou 5x denně. Má rád téměř veškeré potraviny, jen nejlí některé druhy ovoce a zeleniny. Velice rád má sladkosti - rodiče kontrolují, kolik sladkostí chlapec sní a omezují množství, které chlapci dají. Každý den

vypije přibližně 2,5 litru tekutin. Potravu i tekutiny přijímá per os a netrpí žádnými problémy při jejich příjmu.

Stav chrupu je špatný. V minulosti bylo již nutné ošetřit chrup v celkové anestezii. Chlapec je obézní, stav hydratace je dobrý, kožní turgor je v normě, sliznice jsou vlhké, je bez otoků a hematomů.

- **Vylučování**

Vylučování stolice

Frekvence vylučování stolice je 1-2x denně. Konzistence stolice je tuhá-formovaná. Barva hnědá bez patologických příměsí např. krve či hlenu. Žádnými problémy při vylučování stolice netrpí. Sám si řekne, že chce na toaletu a s pomocí si na ní dojde. Inkontinencí stolice netrpí. Okolí anu je bez poškození, bez fisur či intertriga. Žádné léky k podpoře vylučování stolice ne užívá.

Vylučování moči

Chlapec močí asi 10x denně. Množství moči za 24 hodin se neměřilo. Moč je světle žluté barvy, bez výraznějšího zápachu, bez příměsí. Chlapec dojde na toaletu s pomocí. Na noc je nutné používání jednorázových plén. Žádnými problémy při močení netrpí, pouze někdy nočním pomočováním.

Jiné vylučování

Pocení je přiměřené. Pacient nezvrací. Jiné ztráty, jako například krvácení nyní nejsou.

- **Aktivita - cvičení**

Jelikož chlapec trpí onemocněním mukopolysacharidóza, které významným způsobem postihuje pohybový aparát, jsou veškeré aktivity a pohyb tímto onemocněním ovlivněny a limitovány. Chlapec se aktivně hýbe. Vydrží déle stabilně sedět, sám se postaví. S chůzí má jisté problémy - pacient chodí o širší basi, chůze je kolébavá tzv. kachní, bez pádů. Z důvodu deformit kostního aparátu je také omezená hybnost loktů, prstů rukou, kolen a kotníků. Nezaujímá žádnou úlevovou polohu. Doma je někdy nutné na delší vzdálenosti využívat dětský kočárek. 2x týdně chlapec dochází na rehabilitaci.

Pohybový režim v nemocnici je volný, při aplikaci léků je nutné pacienta udržet v klidu na lůžku. V rámci sebeobsluhy a sebepečí je chlapec schopen: sám se najíst (někdy s pomocí), s pomocí se obléci či svléci, s pomocí udržovat osobní hygienu.

- **Spánek - odpočinek**

Pacient denně spí asi 8-10 hodin. Před spaním má rád typické dětské rituály - čtení pohádek či sledování večerníčku. Někdy chlapec nemůže spát a propláče celou noc, z tohoto důvodu se potom cítí unavený a nepřípravený na aktivity nového dne. Před spaním chlapec užívá Risperdal sirup 0,8ml. K oblíbeným aktivitám během dne patří: hraní si, navštěvování vzdělávacího zařízení, hry venku např. na písku, sledování televize.

- **Vnímání - poznávání**

Pacient je plně při vědomí, orientovaný. Se smyslovým vnímáním - zrakem a sluchem žádné potíže nemá, nepoužívá žádné kompenzační pomůcky. Chlapec mluví s obtížemi, má potíže s výslovností. Slovní zásoba je omezená. Rozumí jednoduchým pokynům a na některé pokyny jednoslovně přiléhavě odpovídá. Někdy vydává neartikulované výkřiky. Je nutné navštěvování logopeda.

Podle psychologického vyšetření v klinickém obraze dominuje hyperkinetická porucha. Celková aktuální úroveň intelektu se pohybuje v pásmu lehké mentální retardace. Chlapec je schopen udržet pozornost na krátkou dobu, někdy je roztěkaný. Učí se a poznává nové věci. Navštěvuje speciální vzdělávací zařízení. Podle rodičů je "chytrý, ale líný"

- **Sebepojetí - sebeúcta**

Jak jsem již výše zmiňovala, jedná se o 8letého dětského pacienta s vážným onemocněním, které postihuje jak tělo, tak i jeho psychomotorické funkce. Dalo by se říci, že chlapec nad svým zdravotním stavem a nad změnami tělesného vzhledu nijak neuvažuje a nepřemýšlí. Cítí se dobře. Hraje si, v pohybu ho omezují deformity kostí a kontraktury kloubů.

- **Role - vztahy**

Chlapec je členem plně fungující a podporující se rodiny. Je prvním synem svých rodičů. Vztahy v rodině jsou velice pozitivní. Bydlí společně s matkou, otcem a mladší adoptovanou sestrou. Kromě této primární rodiny má velice pozitivní vztahy s babičkami, tetami a dědou. Všichni se navzájem povzbuzují a podporují.

Chlapec je vždy hospitalizován v nemocničním zařízení společně s jeho matkou. Navštěvovat je chodí nejvíce otec chlapce a obě babičky.

Chlapec navštěvuje speciální vzdělávací zařízení, kde má i své kamarády a pedagogy. Rodina je členem charitativního občanského sdružení "Společnosti pro mukopolysacharidózu".

- **Sexualita - reprodukce**

Vzhledem k nízkému věku dětského pacienta se v této oblasti nemůžeme více rozepisovat. Genitál je chlapecký, varlata sestouplá. Chlapec nemá žádné urologické potíže.

- **Stres, zátěžové situace - zvládání, tolerance**

V posledním období je chlapec ovlivněn zásadní změnou ve svém životě - a to příchodem nového člena do rodiny. Novým členem rodiny se stala adoptovaná holčička. Chlapec si zvyká na novou situaci. Na sestru reaguje pozitivně. Změnou pro chlapce je, že rodiče dělí svou péči a pozornost mezi dvě děti.

Pobyt v nemocnici i veškerá ambulantní vyšetření jsou pro chlapce velice stresující. Pacienta traumatizuje neznámé prostředí i neznámí lidé kolem něj. Někdy chlapec pláče, křičí, ale také se u něj vyskytuje agresivní chování - rozhazuje rukama kolem sebe, někdy uhodí zdravotnický personál atd. Velice dobře na chlapce působí jeho matka, která je na tyto situace zvyklá a umí vždy chlapce dobře uklidnit. Dle ordinace lékaře je pacientovi 2x denně podáván Risperdal sirup - k léčbě poruch chování (tento lék užívá pacient dlouhodobě i doma).

- **Víra - životní hodnoty**

Největší hodnotou v životě nemocného chlapce je jeho rodina. Jak jsem již výše zmiňovala, rodina je plně fungující, její členové si navzájem pomáhají a podporují se. Toto je pro chlapce velice důležité. Nejvíce péče chlapci věnuje jeho matka, která je s ním také vždy po celou dobu hospitalizace. Bez přítomnosti matky by byl chlapec velice stresovaný. I pro důležitost získat co možná nejpřesnější a nejpodrobnější výsledky všech vyšetření, je přítomnost blízké osoby velice důležitá. Pro chlapce jsou také důležité jeho rituály, např. rituály spojené se spaním - čtení pohádek a sledování večerníčku v televizi. Proto se snažíme uspokojovat tyto rituály i při hospitalizaci na našem oddělení. Rodina, tudíž ani chlapec, nevyznávají žádný druh náboženství.

- **Bezpečnost - ochrana**

Z hlediska bezpečnosti a ochrany v oblasti invazivních vstupů se můžeme vyjádřit pouze k jedinému invazivnímu vstupu, který chlapec má. Pacient má zavedený implantofix pod pravým klíčkem. Implantofix byl zaveden v roce 2009 - v katetrizačním oddělení dětského kardiocentra VFN. Slouží jako přístup do žilního řečiště. U chlapce se využívá hlavně ke každotýdenní aplikaci léku Elapraxe. Implantofix je nutné pro každou aplikaci Elapraxe napíchnout tzv. Huberovou jehlou. Napíchnutí jehly probíhá za sterilních podmínek. U chlapce v souvislosti se zavedeným imlantofixem nevznikla žádná infekční ani jiná komplikace.

Z hlediska bezpečnosti a ochrany chlapce připadají veškeré tyto povinnosti na rodinu či na osobu, která právě na chlapce dohlíží. Hrozí riziko pádu, sebepoškození i ublížení druhým. Když se chlapec cítí v ohrožení, rozhazuje rukama kolem sebe, někdy dokonce uhodí druhou osobu. Někdy si také agresivitou vynucuje pozornost nebo věci, které zrovna chce a nemůže je dostat.

- **Komfort**

Z důvodu hospitalizace chlapce v nemocničním zařízení je komfort nemocného značně narušen. Je omezen ve svých zvyklostech a rituálech. Vyskytuje se v cizím neznámém prostředí a je obklopen neznámými lidmi - lékařským a ošetrovatelským personálem, ale i spolupacienty. Významným způsobem tuto situaci ovlivňuje matka

nemocného, která je neustále přítomna, uklidňuje a zabavuje chlapce a plně spolupracuje s lékařským i ošetrovatelským personálem. Snažíme se co možná nejvíce uspokojovat veškeré potřeby nemocného a umožnit rodině a blízkým osobám zpříjemnit nemocnému pobyt v nemocnici - např. donesením vlastních hraček, jídla atd.

- **Růst - vývoj**

Z důvodu závažného metabolického onemocnění je růst a vývoj u chlapce značně narušen. Hlava je makrocefalická, jsou přítomny kraniofaciální dysmorfie, makroglosie a hrubé rysy v obličeji typické pro Hunterovu nemoc. Chlapec je obézní, je přítomné zvětšení jater a sleziny, ostatní vnitřní orgány jsou nezměněné. Nemoc významně postihuje pohybový aparát. Jsou přítomny mnohé deformity kostí a kontraktury v kloubech. Kontraktury v loketních a kolenních kloubech limitují extenzi. Ruce jsou tzv. drápotivé, je omezená hybnost prstů. Chůze je kolébavá až kachní, postižená je hybnost kolen i kotníků.

Mentální vývoj chlapce je opožděn. Psychologické vyšetření ukazuje na hyperkinetickou poruchu. Celková aktuální úroveň intelektu se pohybuje v pásmu lehké mentální retardace.

Ošetrovatelský proces

Ošetrovatelská diagnóza 00108

1. DEFICIT SEBEPÉČE z důvodu základního onemocnění při oblékání, koupání a hygieně, při jídle a při vyprazdňování z důvodu celkového zdravotního i mentálního stavu pacienta projevující se

objektivně: neschopností se bez pomoci obsloužit či zajistit si základní potřeby ve všech oblastech sebezpeče

subjektivně: verbálně, pláčem

Očekávaný výsledek: U pacienta budou zajištěny a uspokojeny veškeré potřeby v oblasti sebezpeče a sebeobsluhy.

Plánované ošetrovatelské intervence

Sleduj pacienta a vyhodnot' aktuální stav sebezpeče.

Spolupracuj s matkou pacienta a domluv se s ní, které oblasti sebezpeče u jejího syna zabezpečí ona a které ty.

Při nepřítomnosti matky zajisti veškeré potřeby v oblasti sebezpeče: dopomoz pacientovi s ranní i večerní hygienickou péčí, s krmením se, s oblékáním, s vyprazdňováním atd.

Nesnaž se za pacienta vše dělat sama, ale pouze mu dopomáhej s úkony, které sám nezvládne.

Motivuj pacienta a podporuj ho v jednotlivých úkonech.

Vždy vše pacientovi oznamuj - co se s ním bude dít a dobře mu vysvětluj jednotlivé úkony.

Po celou dobu péče o pacienta sleduj, zda jsou uspokojovány jeho veškeré potřeby.

Realizace ošetrovatelského plánu

Každý den hospitalizace jsou uspokojovány veškeré potřeby nemocného v oblasti sebezpeče. V péči o pacienta se realizuje hlavně jeho matka, která je přítomna po celou dobu hospitalizace. Když matka není krátkodobě přítomná, péči přebírá ošetrující personál. Pacientovi je připraveno každé jídlo tak, aby s ním neměl žádné potíže při konzumaci (namazání, nakrájení atd.), je zajištěna veškerá hygienická péče včetně hygieny po toaletě.

Hodnocení efektivity ošetrovatelské péče

U pacienta byly po celou dobu hospitalizace plně uspokojovány potřeby v oblasti sebezpeče a sebeobsluhy. Péči o pacienta zajišťovala buď jeho matka, která byla přítomná po celou dobu hospitalizace, nebo ošetrovatelský personál.

Ošetrovatelská diagnóza 00085

2. ZHORŠENÁ POHYBLIVOST související s fyzickým postižením, deformitami kostí a kloubů projevující se

Objektivně: porušením jemné i hrubé motoriky, zhoršenou chůzí

Subjektivně: verbálně, nevolí chodit

Očekávaný výsledek: Během hospitalizace bude pacientovi umožněno co nejvíce přirozené pohyblivosti, bude prováděna rehabilitace matkou a nevzniknou žádné komplikace spojené se zhoršeným pohybem - pád .

Plánované ošetrovatelské intervence

Zhodnot' aktuální stav pohyblivosti pacienta.

Nauč se od matky pacienta v jakém rozsahu můžeš s pacientem manipulovat.

Domluv se s matkou pacienta zda bude provádět běžná rehabilitační cvičení, která provádí doma, nebo zda je nutné přizvat rehabilitačního pracovníka.

Při opuštění pacienta z lůžka a jeho pohybu mimo lůžko zajisti dozor nad pacientem a pomáhej mu v pohybu - zajisti stabilnější chůzi, dbej na to, aby neměl pacient při chůzi v cestě žádné překážky atd.

Dopomáhej pacientovi s činnostmi, kde hraje svou úlohu i jemná motorika - např. při jídle, oblékání atd.

Zajisti lůžko potřebnými pomůckami, aby nedošlo k pádu z lůžka.

Realizace ošetrovatelského plánu

Při seznámení se s pacientem ošetrovatelský personál zjišťuje míru pohyblivosti pacienta a upravuje prostředí pokoje, kde je pacient hospitalizován, aby vyhovoval postižení pacienta. Lůžko pacienta bude opatřeno postranicemi. Rehabilitační cvičení provádí matka pacienta. Ošetrovatelský personál i matka pacientovi dopomáhají s veškerými činnostmi, které pacient nezvládá z důvodu omezené pohyblivosti.

Hodnocení efektivity ošetrovatelské péče

Během hospitalizace měl pacient volný pohybový režim (kromě doby strávené na lůžku nutné k aplikaci léků). Při chůzi byl vždy zajištěn dozor nad pacientem. Matka zajišťovala běžná rehabilitační cvičení, která provádějí i v domácím prostředí. Nevznikla žádná komplikace spojená se zhoršenou pohyblivostí.

Ošetrovatelská diagnóza 00051

3. ZHORŠENÁ VERBÁLNÍ KOMUNIKACE související s mentálním postižením pacienta projevující se

objektivně: sníženou slovní zásobou a špatným vyslovováním

subjektivně: pacient nerad komunikuje

Očekávaný výsledek: Zdravotnický personál se s pacientem dobře a efektivně dorozumí.

Plánované ošetrovatelské intervence

Najdi způsob, jak pacient nejlépe vnímá to, co mu říkáš.

Spolupracuj s matkou a i jí vše dobře vysvětluj a oznamuj.

Veškeré sdělení pacientovi podávej lehkou srozumitelnou formou.

Snaž se o navázání zpětné vazby a ujišťuj se, že pacient vnímá a rozumí.

Nauč se od matky rozumět pacientově zhoršené řeči.

Při komunikaci používej pomůcky - hračky, obrázky atd.

Realizace ošetrovatelského plánu

S matkou pacienta není žádný problém v komunikaci, vše je jí sdělováno a vysvětlováno.

Matka dobře spolupracuje a učí zdravotnický personál, jak s chlapcem komunikovat. Při komunikaci s pacientem jsou používané pomůcky (obrázky a hračky), vše je zjednodušované a podávané lehčí srozumitelnější formou. Zdravotnický personál chlapci dobře naslouchá a snaží se porozumět mu a naučit se, co který název značí.

Hodnocení efektivnosti ošetrovatelské péče

Jelikož se jedná o dětského pacienta s jistým stupněm mentální retardace, bylo vše vysvětlováno a sdělováno jak pacientovi, tak i jeho matce. Matka všemu dobře rozuměla. Pacient rozuměl jednoduchým sdělením a úkonům.

Ošetřovatelská diagnóza 00004

4. RIZIKO INFEKCE související se zavedením jehly do implantofixu při podávání léků projevující se možným zarudnutím místa vpichu, otokem, zatvrdnutím i možnými celkovými příznaky např. zvýšením tělesné teploty.

Očekávaný výsledek: U pacienta během hospitalizace nevznikne infekční komplikace související se zavedením jehly do implantofixu.

Plánované ošetřovatelské intervence

Napichování implantofixu provádí pouze lékař za asistence zdravotní sestry.

Při napichování implantofixu zvol vhodnou Huberovu jehlu a zkontroluj datum expirace.

Při napichování jehly dbej na zásadu sterility a správný postup desinfekce místa vpichu.

Dbej na správný postup při napichování jehly.

Jehlu po napíchnutí dobře zafixuj a dbej na to, aby byla zavedená pouze po nezbytně nutnou dobu.

Po celou dobu, kdy je jehla zavedená sleduj místo vpichu a jeho okolí.

Po vyjmutí jehly místo vpichu sterilně ošetři a přelep.

Realizace ošetřovatelského plánu

Před napíchnutím jehly je provedena mechanická očista kůže, poté je místo vpichu opakovaně desinfikováno sterilními čtverci s desinfekcí krouživým pohybem od místa vpichu směrem ven. Lékař, který úkon provádí, má sterilní rukavice, sestra asistuje. Po zavedení jehly je místo sterilně překryté. Po celou dobu zavedení jehly je místo vpichu a jeho okolí pravidelně kontrolováno. Jehla je zavedena pouze po dobu aplikace léku, poté je za sterilních podmínek vyjmuta a místo vpichu je sterilně ošetřeno.

Hodnocení efektivity ošetřovatelské péče

V průběhu hospitalizace nevznikla u pacienta žádná infekční komplikace. Místo vpichu do implantofixu je klidné, bez začervnění ani jiných známek infekce.

Ošetrovatelská diagnóza 00155

5. RIZIKO PÁDU z důvodu tělesného postižení pacienta - obtížnou pohyblivostí, namáhavou chůzí, potížemi s pohyblivostí kloubů atd.

Očekávaný výsledek: Během hospitalizace u pacienta nevznikne nežádoucí událost - pád.

Plánované ošetrovatelské intervence

Zhodnot' pacientův fyzický stav - aktivitu, pohyby, chůzi.

Zajisti vhodné lůžko a pomůcky, které napomáhají zabránit pádu z lůžka.

Při jakémkoli pohybu mimo lůžko vždy zajisti dozor nad pacientem.

Při chůzi na malé vzdálenosti pacienta doprovod'. Při nutnosti překonat větší vzdálenost použij k přesunu vozík.

Zajisti, aby pacient neměl při chůzi v cestě žádné překážky.

Realizace ošetrovatelského plánu

Ošetrovatelský personál zhodnotil pohybový stav pacienta a zajistil vhodné lůžko vybavené postranicemi. Po celou dobu zajišťuje dohled nad pacientem jeho matka. Při chůzi - např. při doprovodu na toaletu, nejde pacient nikdy sám, ale pouze v doprovodu své matky či ošetrovatelského personálu. Personál zajišťuje vhodné bezpečné prostředí bez překážek.

Hodnocení efektivnosti ošetrovatelské péče

Během hospitalizace pacient neupadl, byla zajištěna jeho bezpečnost v lůžku i mimo lůžko.

<p>Ošetřovatelská diagnóza 00139</p> <p>6. RIZIKO SEBEPOŠKOZENÍ z důvodu strachu z neznámého prostředí, osob a úkonů.</p>
<p>Očekávaný výsledek: Pacient bude klidný, bude spolupracovat, nedojde k sebepoškozování.</p>
<p>Plánované ošetřovatelské intervence</p> <p>Snaž se s pacientem mile seznámit.</p> <p>Spolupracuj s matkou pacienta, ale nezapomínej mluvit na chlapce a uklidňovat ho.</p> <p>Veškeré úkony chlapci několikrát dobře vysvětlí. Nedělej žádné úkony bez předchozího sdělení.</p> <p>Některé pomůcky pacientovi můžeš ukázat a seznámit ho s nimi.</p> <p>Uklidňuj pacienta a podporuj ho.</p>
<p>Realizace ošetřovatelského plánu</p> <p>Veškerý personál, který s pacientem pracoval se mu nejprve představil. Zdravotní sestra spolupracuje s matkou pacienta a plně využívá jejího pozitivního vlivu na chlapce. Když jde sestra k chlapci provádět potřebné úkony, vše mu nejprve dobře vysvětlí, uklidní ho a chválením ho podpoří. Při některých úkonech zdravotní sestra pacienta zaměstnává jinou činností, aby od potřebného úkonu odvedla chlapcovu pozornost.</p>
<p>Hodnocení efektivnosti ošetřovatelské péče</p> <p>Během hospitalizace u pacienta nedošlo k sebepoškozování. Částečně pacient spolupracoval se zdravotnickým personálem. V přítomnosti matky byl pacient relativně klidný.</p>

Edukační plán

Účel	Poučení matky dítěte o riziku sebepoškození dítěte z důvodu neznámého prostředí, osob.			
Cíl	Pacient i matka budou spolupracovat, nedojde k sebepoškození.			
Pomůcky			Výukové metody	
Rozhovor, knihy, hračky.			Rozhovor, praktická ukázka.	
Druh cíle	Specifické cíle	Hlavní body plánu	Časová dotace	Hodnocení
A	Matka bude vyjadřovat obavy ze zvládnutí syna.	Psychicky matku podpořím a vysvětlím, že se může kdykoli obrátit na personál oddělení.	5	Obavy ustoupily, matka vyjadřovala méně strachu.
K	Matka popíše možnosti přístupu k dítěti (hry, TV, čtení knížek).	Vysvětlím matce zaměstnání dítěte formou her - dle možností oddělení.	10	Matka popsala zaměstnání dítěte.
P-M	Matka pohovoří o zaměstnání dítěte a způsob odvedení pozornosti od nutných výkonů.	Předvedu a doporučím matce různé možnosti denních aktivit.	20	Matka předvedla zaměstnání dítěte a odvedení pozornosti formou hry a dalších aktivit.

8 KAZUISTIKA Č. 2

Identifikační údaje, seznámení se s klientem

Identifikační údaje:

iniciály: chlapec, 10let

stav: dítě z fungující rodiny

povolání: žák

hlavní důvod přijetí: dva týdny trvající nauzea a zvracení

chlapce jsem ošetřovala: od 10.12.2013 do 15.12.2013

Seznámení s klientem:

S nemocným hochem a jeho rodinou jsem se seznámila v Krajské zdravotní a.s. - v nemocnici Chomutov, o.z. na oddělení větších dětí, kde jsem se o chlapce starala a ošetřovala ho. Chlapec byl do zdravotnického zařízení přijat dne 10.12.2013 z důvodu dva týdny trvající nevolnosti a zvracení.

Rodinná anamnéza

- **Matka:** narozena r. 1972, nyní zdravá, nikdy vážněji nestonala, v dětství prodělala běžné dětské choroby, genetické vyšetření si nyní nepamatuje.

Matka matky: rozstroušená skleróza, diabetes mellitus, oční vada (nemocnění rohovky).

Otec matky: ateroskleróza.

Sestra matky: celiakie.

- **Otec:** narozen r. 1968, nyní zdravý, nikdy vážněji nestonal, vietnamské národnosti. Otec i matka otce: zdraví.

- **Bratr:** narozen r. 2006, rovněž diagnóza MPS IV.

Katamnéza

Poprvé byl hospitalizován ve 4 měsících na neurologii v Ústí nad Labem pro opožděný psychomotorický vývoj. Již od konce 1. roku života byla patrná makrocefalie a progredující změny na skeletu. Pacient docházel na rehabilitaci. Byl vyšetřen na ortopedii, kde byl veden pod diagnózou atypická chondrodysplasie. Pro časté opakování otitidy byla nutná ORL péče. 7/2009 hospitalizován - provedena tympanostomie vlevo. Pro podezření na mukopolysacharidózu byl pacient vyšetřen a hospitalizován ve Všeobecné fakultní nemocnici v Praze na Klinice dětského a dorostového lékařství, kde byla potvrzena diagnóza Mukopolysacharidóza IV. typu.

Operace: 3x adenotomie (poslední v 8/2009), 11/2006 orchidopexe vpravo, 9/2007 odstranění pravého varlete, 2010 2x operace kyčlí. Neurologický výkon v 11/2011 - dekomprese VTO, laminektomie C1 a C2, skeletizace C páteře - komplikovaný pooperační průběh se sepsí, oběhovým selháním a pneumonií s nutností umělé plicní ventilace.

Ve spánkové laboratoři v Praze doporučeno používání BiPAP. Rok matka neupřesnila. Při používání přístroje pacient bez problémů.

Neurologické vyšetření se závěrem: Obraz smíšené kvadruparésy s hypotonií, hyporeflexií, se sníženou svalovou silou na horních končetinách. S hyperreflexií a pozitivními spastickými jevy na dolních končetinách s převahou vlevo - nález svědčí pro lézi v oblasti krčního zduření. Četné deformity skeletu, deformity hrudníku, hrb, deformity končetin s omezením hybnosti kolen a loktů, s hypermobilitou rukou akrálně. Relativní makrocefalie, porucha růstu.

ECHO srdce: hypertrofická kardiomyopatie, málo významná aortální regurgitace, dobrá systolická funkce levé komory, hraniční funkce pravé komory, nejsou jasné známky plicní hypertenze.

Osobní anamnéza

Dětský pacient pochází z 1. gravidity, pro eklampsii matky byl indikován sectio caesarea - Císařský řez ve 37. týdnu těhotenství. Porodní hmotnost: 2650g, porodní délka: 52 cm. Kříššen, prolongovaný ikterus, kojený byl 2 týdny. Kyčle v pořádku. Očkování proběhla bez komplikací. Od čtvrtého měsíce života sledován na neurologii pro opožděný

vývoj. Vyskytovaly se časté záněty středního ucha (otitis media). Již od konce 1. roku života byla patrná makrocefalie a progredující změny na skeletu.

Pacient je z důvodu své nemoci dispenzarizován: v metabolické ambulanci KDDL, na neurologii, kardiologii, očním lékařství, alergologii, ortopedii, ORL.

Alergologická anamnéza: astma bronchiale, polynosis

Farmakologická anamnéza (chronická medikace):

Flonidan 1 tbl. o.p. - antialergikum, antihistaminikum.

Ecobec 50 - 2 vdechy 2x denně - profylaktická léčba perzistujícího astma bronchiale všech stupňů závažnosti

Sociální anamnéza: Chlapec bydlí matkou a mladším bratrem (též postiženým nemocí MPS IV) ve společné domácnosti. Otec bydlí odděleně. Chodí do 3. třídy praktické školy, k dispozici má asistenta. Na vysvědčení měl jedničky a tři dvojky.

Zdroje informací o klientovi: rodiče chlapce, nemocný chlapec, zdravotnický personál, zdravotnická dokumentace.

Současné onemocnění

Pacient je plně při vědomí, komunikuje, řeč je dobře srozumitelná, afebrilní, kardio-pulmonálně kompenzovaný, bez dušnosti. Kůže čistá, bez cyanózy a ikteru. Na zadní straně krku jizva po neurochirurgickém výkonu, další jizvy v oblasti podbřišku, obou kyčelních kloubů a obou bérců - jizvy jsou staršího data, všechny klidné. Akce srdeční je pravidelná, systolický šelest. Dýchání klidné, sklípkové, bez vedlejších dechových fenoménů, symetrické. Břicho měkké, prohmatné, bez rezistence, játra zvětšená +3cm, slezina nehmatná. Slyší dobře, má brýle na dálku (2D), astigmatismus. Kůže čistá, suchá, bez ikteru a cyanózy. Oči, uši a nos jsou bez sekrece. Izokorie.

Celkový stav typický pro MPS, generalizovaný hypotonus, výrazná svalová slabost. Na krátkou vzdálenost chodí s pomocí berlí, na delší vzdálenost je nutné používat invalidní vozík. Jsou přítomny deformity hrudníku, deformita páteře - hrb, vyklenutí sternu, kyfoslóza. Dále je přítomna makrocefalie, vytažení očních bulbů a makroglosie. Končetiny jsou deformované, omezená je hybnost kolen a loktů, akrální hypermobilita rukou. .

Asi 2 týdny pacient zvrací, někdy pouze ráno po probuzení, poté mu je během dne dobře. Chut' k jídlu má, méně pije. Ukazuje na bolest v epigastriu. Na bolest hlavy si nestěžuje.

Lékařská diagnóza

MPS IV s těžkým postižením skeletu a svalovou slabostí

Dyspepsie

Nauzea, zvracení

Myopie

Astigmatismus

Vrozená vada aortální chlopně - nevýznamná nedomykavost

Spánková apnoe a hypopnoe

Stav po operaci dekomprese krční míchy

Stav po ventilačních a oběhových komplikacích po operaci

Fyzikální vyšetření

Tlak krevní: 113/68 mmHg

TT: 36,8 °C

Puls: 86/min

SpO₂: 98 %

Dech: 16/min

BMI:28,10 - normal

Hmotnost: 34 kg

Výška: 130 cm

• laboratorní nálezy

Krevní obraz: Erytrocyty: 4,82 10¹²/l

Hemoglobin: 128 g/l

Hematokrit: 0,390

Leukocyty: 5,6 10⁹/l

Trombocyty: 242 10⁹/l

Biochemie: CRP: 0,17 mg/l

Na: 139 mmol/l, K: 4,0 mmol/l, Ca: 2,41 mmol/l, P: 1,24 mmol/l

Urea: 4,6 mmol/l, Kreatinin.: 25 umol/l,

ALT: 0,25 ukat/l, AST: 0,87 ukat/l,

Glykemie: 5,0 mmol/l

Moč+sediment: glukóza: 0, bílkovina: 0, bilirubin: 0, urobilinogen: 0, pH: 5.0, krev: 0, ketolátky: 0, leukocyty: 1-4, zákal: čirá, barva: světle žlutá, bakterie: 0, dlaždicové epitélie: 1-4, hlen:mírné,

Výtěr nos+krk: fyziologická flóra

Výtěr rekta: běžná střevní flóra

Všechna vyšetření vyšla dle referenčních mezí Krajské zdravotní, a.s. v normě.

- **farmakoterapie**

léky per os:

Flonidan 1 tbl. o.p. (Antialergikum, antihistaminikum)

Ecobec 100 1 vdech 2x denně (Bronchodilatanc, antiastmatica)

Montelukast stada 5 mg 1tbl večer (Antiastmatikum)

Probio-fix 1tbl. o.p. (Lactobacillus acidophilus, Bifidobacterium animalis)

- **dietoterapie:** zvýšený příjem tekutin, lehká nedráždivá netučná strava -D4

Závěr fyzikálního vyšetření

Pacient přijat pro 2 týdny trvající zvracení, někdy pouze ráno po probuzení, poté mu je během dne dobře. Chuť k jídlu má, méně pije. Ukazuje na bolest v epigastriu. Na bolest hlavy si nestěžuje. Je plně při vědomí, komunikuje, řeč je dobře srozumitelná, afebrilní, kardio-pulmonálně kompenzovaný, bez dušnosti, bez cyanózy či ikteru. Akce srdeční je pravidelná, systolický šelest. Dýchání klidné, sklípkové, bez vedlejších dechových fenoménů, symetrické. Břicho měkké, prohmatné, bez rezistence, játra zvětšená +3cm, slezina nehmatná. Slyší dobře, má brýle na dálku (2D), astigmatismus. Kůže čistá, bez cyanosy, dobře prokrvená. Oči, uši a nos jsou bez sekrece. Izokorie.

Měření dle škál

Barthelův test ADL - 65 - lehká závislost

Škála výrazů obličeje pro měření bolesti - 2

Percentilový graf - výška - 3 - velmi malá výška (růstové selhání)

Ošetrovatelská anamnéza s aplikací modelu M. Gordonové

Tento model jsem použila z důvodu dobré aplikace na dětského pacienta. Při výběru aktuálních a potenciálních diagnóz jsem použila ošetrovatelské diagnózy v NANDA doménách taxonomii II.

- **Vnímání zdraví**

Nemocný chlapec je postižen jednou z forem MPS, která významným způsobem postihuje hlavně pohybový aparát a nepostihuje intelekt - tudíž je zřejmé, že chlapec svůj zdravotní stav velice dobře vnímá a přemýšlí nad ním. Často byl hospitalizován v různých nemocničních zařízeních, buď z důvodu diagnostiky nebo operací. Na tyto hospitalizace nemá dobré vzpomínky a dalších pobytů v nemocnici se bojí.

Nyní je pacient hospitalizován v nemocnici z důvodu již dva týdny trvající nauzei a zvracení. Pacient byl k příjmu do nemocnice odeslán obvodním lékařem. Hospitalizace mu není příjemná, avšak dobře spolupracuje a dodržuje režimová i dietní opatření. Průběh hospitalizace byl bez potíží.

Z důvodu závažného onemocnění je nutné, aby byl pacient dispenzarizován v různých specializovaných ambulancích. Nyní je sledován v metabolickém centru, na neurologii, kardiologii, oční lékařství, ORL, ortopedii a alergologii. Pravidelně dochází na preventivní prohlídky k obvodnímu lékaři. Díky odpovědnému přístupu rodiny jsou u chlapce dodržovány veškeré terapeutické postupy a doporučení, pravidelné docházení do zdravotnických zařízení či na rehabilitaci, ke spánku používá pomůcku BiPAP.

- **Výživa**

Chlapec váží 34 kg a měří 130 cm. Nyní je jeho váha stabilní, za poslední dobu nepřibyl na váze ani nezhubl. Doma žádnou speciální dietu nedodržuje, v nemocnici je nutné dodržovat dietní opatření - zvýšený příjem tekutin a konzumace lehké nedráždivé a netučné stravy. Má dobrou chuť k jídlu. Vzhledem k celkovému stavu chlapce je nutné, aby mu vždy jídlo někdo připravil. Stravuje se pravidelně - většinou 5x denně. Má rád téměř veškeré potraviny, jen nejí smetanové omáčky. Každý den vypije přibližně 1,5 litru tekutin. Potravu i tekutiny přijímá per os a netrpí žádnými problémy při jejich příjmu.

Stav chrupu je dobrý. Hydratace dostatečná, kožní turgor v normě, sliznice jsou vlhké, je bez otoků a hematomů.

- **Vylučování**

Vylučování stolice

Vylučování stolice je pravidelné - 1x denně. Konzistence stolice je tuhá-formovaná. Barva hnědá bez patologických příměsí např. krve či hlenu. Žádnými problémy při vylučování stolice netrpí. Dojde si sám na toaletu a sám udržuje hygienu spojenou s vylučováním. Inkontinencí stolice netrpí. Okolí anu je bez poškození, bez fisur či intertriga. Žádné léky k podpoře vylučování stolice neužívá.

Vylučování moči

Chlapec močí asi každé 2-3 hodiny. Množství moči za 24 hodin se neměnilo. Moč je světle žluté barvy, bez zápachu, bez příměsí. Chlapec si dojde sám na toaletu. Žádnými problémy při močení netrpí.

Jiné vylučování

Pocení je přiměřené. Pacient v nemocnici zvracel 4x, výrazných ztrát tekutin tím netrpěl. Jiné ztráty jako například krvácení nyní nejsou.

- **Aktivita - odpočinek**

Jelikož chlapec trpí onemocněním mukopolysacharidóza, které významným způsobem postihuje pohybový aparát, jsou veškeré aktivity a pohyb tímto onemocněním ovlivněny a limitovány. Chlapec se aktivně hýbe, má sníženou svalovou sílu v horních končetinách. Vydrží stabilně sedět, sám se postaví, sám se přesune ze židle na invalidní vozík, či z vozíku na WC. K pohybu používá hole, berle a invalidní vozík. Na kratší vzdálenost chodí o berlích, pro delší vzdálenosti je nutné využívat invalidní vozík (ten využívá již 3 roky). 2x týdně dochází na rehabilitaci.

V nemocnici měl pacient nejdříve ordinovaný klid na lůžku, když se jeho zdravotní stav zlepšil, pohybový režim byl volný. V rámci sebeobsluhy a sebepéče je chlapec schopen: sám se najíst, s pomocí se obléci či svléci, s pomocí udržovat osobní hygienu.

Pacient denně spí asi 8-10 hodin. Před spaním si rád čte příběhy o zvířatech a přírodě. Chlapec má problémy se spaním, trpí spánkovou apnoí a hypopnoí. Již rok je nutné při spánku využívat přístroj tzv. BiPAP. K oblíbeným aktivitám během dne patří: hra na počítači, skauting, navštěvování vzdělávacího zařízení - praktické školy s asistentem, sledování televize.

- **Vnímání - poznávání**

Pacient je plně při vědomí, orientovaný. Se sluchem měl pacient potíže - často trpěl záněty středního ucha, nyní od těchto potíží ustoupilo a pacient nemá se sluchem žádné potíže, nepoužívá žádné kompenzační pomůcky. Chlapec trpí onemocněním zraku - astigmatismem a myopií (krátkozrakostí). Ke korekci těchto vad používá dioptrické brýle. Pacient má jisté potíže s mluvením. Dělá mu problémy skloňovat a časovat, jinak je s chlapcem dobrá domluva. Spolupracuje, dobře se vyjadřuje, je zřetelné co chce či nechce. Dokáže si o vše říct, či vysvětlit určitou situaci.

Chlapec se dobře učí, navštěvuje praktickou školu s asistentem, je schopen na určitou dobu udržet pozornost (je nutné dělat častější přestávky), potřebuje více času na přemýšlení.

- **Vnímání sebe sama**

Chlapec trpí onemocněním mukopolysacharidóza typu IV, jak jsme již popsaly v teoretické části práce v kapitole 2.4. Nemoc nepostihuje CNS a intelekt pacienta je zpravidla normální. Vzhledem k věku chlapce i jeho intelektovým schopnostem je zřejmé, že nad svým zdravotním stavem i tělesným vzhledem přemýšlí. Trápí ho jeho vzrůst a celkový stav - příznaky MPS. Chlapec má však ve svém okolí oporu, cítí se dobře, není nutné navštěvovat psychologa. Hraje si, učí se, má přátele, v pohybu ho omezují deformity kostí a kloubů. Bojí se smrti.

- **Vztahy**

Chlapec je členem fungující a podporující se rodiny. Je prvním synem svých rodičů. Vztahy v rodině jsou velice pozitivní. Bydlí společně s matkou a mladším bratrem. Otec bydlí odděleně, ale s péčí o chlapce pomáhá a má s chlapcem pozitivní vztah. Kromě této primární rodiny má velice pozitivní vztahy s prarodiči a přáteli rodiny. Všichni se navzájem povzbuzují a podporují. Rodina, přátelé i kamarádi "ho berou jaký je".

Chlapec navštěvuje 3. třídu praktické školy, kde má i své kamarády, svého asistenta a pedagogy.

- **Sexualita - reprodukce**

Vzhledem k věku pacienta se v této oblasti nemůžeme více rozepisovat. Genitál je chlapecký, varlata sestouplá. V roce 2009 bylo operativně odstraněno pravé varle. Nemá žádné urologické potíže.

- **Zvládání zátěže - odolnost vůči stresu**

Pobyt v nemocnici i veškerá ambulantní vyšetření jsou pro chlapce stresující. Sám však zvládá např. i pobyt v nemocnici. Veškeré úkony a terapeutické či vyšetřovací postupy je nutné pacientovi dobře vysvětlit. Chlapec plně spolupracuje. Nevyskytuje se u něj žádné agresivní chování.

Chlapec si vybavuje svůj zdravotní stav z listopadu roku 2011, kdy byl hospitalizovaný v nemocnici kvůli neurochirurgickému výkonu. Po tomto výkonu nastaly komplikace s nutností UPV. Tento stav si pamatuje a od té doby se velice bojí smrti.

- **Životní principy**

Největší hodnotou v životě nemocného chlapce je jeho rodina. Jak jsem již výše zmiňovala, rodina je fungující, i když otec s rodinou nežije, snaží se v péči o chlapce pomáhat a s chlapcem má pozitivní vztah. Rodinní příslušníci si navzájem pomáhají a podporují se. Toto je pro chlapce velice důležité. Nejvíce péče chlapci věnuje jeho matka. Velice dobrý vztah má se svým bratrem, který je o 2 roky mladší a trpí stejnou formou nemoci. Rodina nevyznává žádný druh náboženství.

- **Bezpečnost - ochrana**

Z hlediska bezpečnosti a ochrany v oblasti invazivních vstupů se nemůžeme vyjádřit - pacient nemá žádný invazivní vstup.

Z hlediska bezpečnosti a ochrany chlapce připadají veškeré tyto povinnosti na rodinu či na osobu, která právě na chlapce dohlíží. Chlapec není agresivní, ani se u něj nevyskytují jiné formy násilí. Vzhledem k postižení muskulo-skeletálního systému je nutné myslet na zvýšené riziko pádu např. při chůzi o berlích či přesouvání se na invalidní vozík.

- **Komfort**

Z důvodu hospitalizace chlapce v nemocničním zařízení je komfort nemocného narušen. Je omezen ve svých zvyklostech, zameškává školu a skauting, nemá zde své oblíbené věci - např. počítač. Vyskytuje se v neznámém prostředí a je obklopen cizími lidmi - to není chlapci příjemné. Snažíme se co možná nejvíce uspokojovat veškeré potřeby nemocného a umožnit rodině a blízkým osobám zpříjemnit chlapci pobyt v nemocnici.

- **Růst - vývoj**

Z důvodu závažného metabolického onemocnění je růst a tělesný vývoj u chlapce značně narušen. Hlava je makrocefalická, je přítomná makroglosie. Chlapec je malého věku, je přítomné zvětšení jater, srdce je postiženo nedomykavostí aortální chlopně, plíce mají sníženou vitální kapacitu, ostatní vnitřní orgány jsou nezměněné. Nemoc významně postihuje pohybový aparát. Jsou přítomny mnohé deformity kostí a kloubů. Hrudník je deformovaný, přítomen je hrb, vyklenutí sternu, kyfoslóza. Končetiny jsou deformované, omezená je hybnost kolen a loktů, horní končetiny mají sníženou svalovou sílu, dále je přítomna např. akrální hypermobilita rukou či hyperreflexie na dolních končetinách.

Mentální vývoj chlapce není významně opožděn. Intelekt je normální. Není nutná návštěva psychologa.

Ošetrovatelský proces

Ošetrovatelská diagnóza 00002

1. NEDOSTATEČNÁ VÝŽIVA z důvodu současného onemocnění, projevující se objektivně: říháním, žaludečními potížemi, větším či menším zvracením během dne subjektivně: nevolností, verbálním projevem.

Cíl: Pacient bude bez žaludečních potíží, nebude zvracet, výživa bude dostatečná.

Plánované ošetrovatelské intervence

Sleduj nauzeu a zvracení - četnost, množství, barvu, příměsi, možné vyvolávající příčiny.

Plň ordinace lékaře.

Sleduj stav hydratace.

Zajisti hygienu pacienta, včetně pravidelné hygieny dutiny ústní po zvracení, i dostatek čistého ložního prádla, emitní misku, buničinu.

Vyhodnot' stav pacienta a pokud je to možné, pokus se pacienta něčím zabavit.

Podávej pacientovi dostatečné množství tekutin a zajisti příslušnou dietu - č.4.

Realizace ošetrovatelského plánu

Ošetrovatelský personál sleduje zvracení u pacienta, jeho celkový zdravotní stav, stav hydratace. Plní ordinace lékaře a zajišťuje celkovou ošetrovatelskou péči o pacienta.

Podává pacientovi tekutiny a zajišťuje dietoterapii.

Hodnocení efektivity ošetrovatelské péče

Po plnění ordinací lékaře i ošetrovatelské péči pacient nezvrací a netrpí žaludečními obtížemi. Výživa a hydratace jsou dostatečné.

Ošetrovatelská diagnóza 00108

2. DEFICIT SEBEPÉČE z důvodu tělesného handicapu souvisejícího se základním onemocněním projevující se

objektivně: obtížemi při sebeobsluze - oblékání, hygiena

subjektivně: verbálně, žádostí o pomoc.

Cíl: U pacienta budou zajištěny a uspokojeny veškeré potřeby v oblasti sebezpečí a sebeobsluhy.

Plánované ošetrovatelské intervence

Sleduj pacienta a vyhodnot' aktuální stav sebezpečí.

Spolupracuj s matkou pacienta a domluv se s ní, které oblasti sebezpečí je syn schopen zvládat sám, se kterými je potřeba mu pomoci.

Při nepřítomnosti matky zajisti veškeré potřeby v oblasti sebezpečí: dopomoc pacientovi s ranní i večerní hygienickou péčí, s krmením se, s oblékáním, s vyprazdňováním atd.

Domluv se s pacientem s čím je nutné mu pomoci.

Nesnaž se za pacienta vše dělat sama, ale pouze mu dopomáhej s úkony, které sám nezvládne.

Motivuj pacienta a podporuj ho v jednotlivých úkonech.

Vždy vše pacientovi oznam - co se s ním bude dít a dobře mu vysvětlí jednotlivé úkony.

Po celou dobu péče o pacienta sleduj, zda jsou uspokojovány jeho veškeré potřeby.

Realizace ošetrovatelského plánu

Každý den hospitalizace jsou uspokojovány veškeré potřeby nemocného v oblasti sebezpečí. V péči o pacienta se realizuje hlavně ošetrující personál, ale i jeho matka (když je přítomna na oddělení). Je zajištěna veškerá hygienická péče - je nutné se s pacientem nejprve domluvit s čím chce pomoci, aby si nepřipadal méněcenný.

Hodnocení efektivity ošetrovatelské péče

U pacienta byly po celou dobu hospitalizace plně uspokojovány veškeré jeho potřeby v oblasti sebezpečí a sebeobsluhy. Péči o pacienta zajišťoval ošetrovatelský personál.

Ošetrovatelská diagnóza 00095

3. PORUŠENÝ SPÁNEK z důvodu dýchacích potíží při spaní projevující se
objektivně: pospáváním během dne
subjektivně: verbálním projevem, únavou a vyčerpáním.

Cíl: Pacient nebude mít potíže se spaním. Nebude unavený během dne.

Plánované ošetrovatelské intervence

Zjisti, jaké má pacient zvyklosti a rituály před spaním.

Zajisti od matky pomůcku BiPAP, která je potřebná pro spaní kvůli spánkové apnoei.

Snaž se, aby pacient šel spát v hodinu, na kterou je zvyklý a měl přes noc dostatek klidu.

Pokud je to možné, zajisti vhodnou skladbu spolupacientů na pokoji.

Dbej na vyváženost aktivity a odpočinku během dne.

Realizace ošetrovatelského plánu

Během hospitalizace jsou ošetrovatelským personálem zajišťovány veškeré potřeby pacienta v oblasti spánku a odpočinku. Každou noc je využíváno pomůcky BiPAP. Pacientovi jsou umožňovány jeho zvyky vykonávané před spaním. Během dne je pacient vhodně zaměstnáván. Spí až 8-10 hodin celou noc.

Hodnocení efektivity ošetrovatelské péče

Při používání pomůcky BiPAP nemá pacient potíže se spaním, je odpočatý a běžně zvládá veškeré aktivity během dne, není unavený.

Ošetrovatelská diagnóza 00028

4. RIZIKO DEFICITU TĚLESNÝC TEKUTIN z důvodu zvracení projevující se možnými známkami dehydratace - sníženým kožním turgorem, suchými sliznicemi, bolestmi hlavy atd.

Cíl: U pacienta nedojde k dehydrataci, nebude mít žádné příznaky deficitu tělesných tekutin.

Plánované ošetrovatelské intervence

Sleduj zvracení - četnost, množství, obsah, barvu, příměsi, příjem a výdej tekutin, celkový stav pacienta.

Podávej pacientovi dostatečné množství tekutin per os (alespoň 2l/den) a sleduj, zda je pacient schopen toto množství tekuti vypít.

V případě podávání infuzních roztoků plň ordinace lékaře - množství roztoku, přidané léky, rychlost aplikace atd.

Podávej léky proti zvracení dle ordinace lékaře.

Pravidelně několikrát denně sleduj stav hydratace pacienta - kožní turgor, stav sliznic atd.

Zajisti hygienu pacienta.

Realizace ošetrovatelského plánu

Ošetrovatelský personál sleduje zvracení a známky hydratace pacienta. Podává dostatečné množství tekutin a plní ordinace lékaře. Lůžko pacienta je udržováno v čistotě a je zajištěna pravidelná ústní i celková hygienická péče.

Hodnocení efektivity ošetrovatelské péče

U pacienta nedošlo k dehydrataci.

Ošetrovatelská diagnóza 00155

5. RIZIKO PÁDU z důvodu obtížné chůze související se základním onemocněním

Cíl: U pacienta nedojde během hospitalizace k pádu.

Plánované ošetrovatelské intervence

Zhodnot' pacientův fyzický stav - aktivitu, pohyby, chůzi atd.

Zajisti vhodné lůžko a pomůcky, které napomáhají zabránit pádu z lůžka a umožňují lepší pohyb v lůžku.

Při jakémkoli pohybu mimo lůžko vždy zajisti dozor nad pacientem a umožni mu používání pomůcek při chůzi, na které je zvyklý.

Při chůzi na malé vzdálenosti pacienta doprovod'. Při nutnosti překonat větší vzdálenost použijte k přesunu vozík.

Zajisti, aby pacient neměl při chůzi v cestě žádné překážky.

Realizace ošetrovatelského plánu

Ošetrovatelský personál zhodnotil pohybový stav pacienta a zajistil vhodné lůžko (vybavené postranicemi) i vhodné pomůcky usnadňující pohyb mimo lůžko (francouzské hole, invalidní vozík). Při chůzi - např. při doprovodu na toaletu, nejde pacient nikdy sám, ale pouze v doprovodu ošetrovatelského personálu. Personál zajišťuje vhodné bezpečné prostředí bez překážek.

Hodnocení efektivity ošetrovatelské péče

Během hospitalizace nedošlo k pádu pacienta.

Ošetrovatelská diagnóza 00058

6. RIZIKO OSLABENÍ VAZBY RODIČŮ A DÍTĚTE z důvodu odloučení chlapce od matky

Cíl: Vztah matky a chlapce se v průběhu hospitalizace nezmění.

Plánované ošetrovatelské intervence

Snaž se zjistit, zda matka skutečně nemůže být s chlapcem hospitalizovaná.

Pouč matku o důležitosti každodenních návštěv a kontaktu s pacientem - např. přes mobilní telefon.

Umožni matce navštěvovat pacienta i mimo stanovené návštěvní hodiny.

Když matka nebude přítomna, snaž se pacienta zabavit a odvést jeho pozornost od odloučení od matky.

Podporuj a uklidňuj pacienta.

Realizace ošetrovatelského plánu

Matka nemůže být se synem hospitalizovaná z důvodu péče o druhého syna. Je jí umožněno kdykoli chlapce navštívit. Pacient má u sebe mobilní telefon a matka chlapci často telefonuje. Matka svého syna utěšuje a podporuje ho. Při nepřítomnosti matky jsou pacientovi oporou zdravotní sestry a ostatní zdravotnický personál - snaží se chlapce rozptýlit a odvést pozornost. Pacient je také v pozitivním kontaktu s dalšími pacienty, kteří jsou spolu s ním hospitalizováni.

Hodnocení efektivity ošetrovatelské péče

Vztah matky a syna se po dobu hospitalizace nijak nezměnil. Matka syna často navštěvovala a podporovala ho.

Edukační plán

Účel	Poučit pacienta o riziku pádu, z důvodu přesunu z lůžka na invalidní vozík.			
Cíl	U pacienta nedojde během hospitalizace k pádu.			
Pomůcky			Výukové metody	
Rozhovor, invalidní vozík.			Názorné slovo, rozhovor, praktická ukázka.	
Druh cíle	Specifické cíle	Hlavní body plánu	Časová dotace	Hodnocení
A	Pacient bude vyjadřovat obavy z pádu při přesunu z lůžka na vozík.	Psychicky ho podpořím, vysvětlím, že se nemusí ničeho obávat. Personál mu vždy pomůže.	5	Obavy ustoupily, pacient vyjadřoval méně obav.
K	Pacient popíše přesun z lůžka na vozík.	Vysvětlím přesun z lůžka na vozík.	15	Pacient popsal postup přesunu z lůžka na vozík.
P-M	Pacient předvede přesun z lůžka na vozík a požádá o pomoc personál.	Předvedu a pomohu pacientovi přesun z lůžka na vozík.	20	Pacient předvedl přesun z lůžka na vozík s pomocí i bez pomoci personálu.

Porovnání příznaků nemoci obou pacientů

ZÁKLADNÍ ZNAKY	PACIENT Č. 1	PACIENT Č. 2
Forma MPS	MPS II.	MPS IV
Věk	8 let	10 let
Důvod přijetí k hospitalizaci	Aplikace léku do implantofixu	Nauzea, zvracení
Intelekt	Narušený, známky lehké mentální retardace	Normální
Chování	Strach, agrese, nespolupráce, křik, pláč, neklid	Strach, spolupráce, smutek, klid, obezřetnost
Agresivita	Ano	Ne
Závislost na matce	Ano	Ano
Spolupráce	Velice obtížná	Dobrá
Přidružená onemocnění	Kraniofaciální dysmorfie, kostní dysplazie, psychomotorická retardace, dyslálie, hepatosplenomegálie, kyfóza páteře, syndrom karpálního tunelu, obezita	Myopie, astigmatismus, vrozená vada aortální chlopně, spánková apnoe a hypopnoe, stav po operaci dekomprese krční míchy, stav po ventilačních a oběhových komplikacích po operaci
Makrocefalie	Ano	Ano
Makroglosie	Ano	Ano
Hepatomegalie	Ano	Ano
Postižení pohybového aparátu	Ano - značné	Ano - značné
Chůze	Obtížná, tzv. kachní chůze, bez pádů, na krátké vzdálenosti není nutné využívání kompenzačních pomůcek	Obtížná, značně narušená deformitami kostí a kloubů, vždy je nutné používání kompenzačních pomůcek

Používání kompenzačních pomůcek	Ano - kočárek	Ano - berle, hole, invalidní vozík
Riziko pádu	Ano	Ano
Sebeobsluha	Narušená	Narušená
Verbální komunikace	Narušená	Normální

Porovnání základních potřeb pacientů dle Maslowovy pyramidy potřeb

ZÁKLADNÍ POTŘEBY	PACIENT Č. 1	PACIENT Č. 2
<i>1. Fyziologické potřeby</i>		
Potřeba dýchání	Dýchání bez potíží.	Během dne dýchání bez potíží, v noci časté a hluboké apnoické pauzy – nutné používání pomůcky BiPAP.
Potřeba vody	Vypije denně 2,5 L tekutin.	Vypije denně 1,5 L tekutin.
Potřeba spánku	Spí 8-10 hodin, občasná noční nespavost, před spaním užívá Risperdal sirup.	Spí asi 8-10 hodin. Před spaním neužívá žádné léky. Trpí spánkovou apnoí a hypopnoí. Již rok je nutné při spánku využívat přístroj tzv. BiPAP.
Potřeba přijímání potravy	Má velikou chuť k jídlu, je nutné, aby pacientovi jídlo někdo připravil a kontroloval sněžené množství. Jí pravidelně asi 5x denně.	Má dobrou chuť k jídlu. Vzhledem k celkovému stavu, je nutné, aby mu vždy jídlo někdo připravil. Stravuje se pravidelně 5x denně.
Potřeba vylučování a vyměšování	Frekvence vylučování stolice je 1-2x denně – bez potíží. Močí asi 10x denně. Na toaletu si dojde s pomocí druhé osoby. Pocení je přiměřené.	Vylučování stolice je pravidelné - 1x denně, bez potíží. Močí asi 6-8x denně. Dojde si sám na toaletu. Pocení je přiměřené.

Potřeba fyzické aktivity	Chlapec se aktivně hýbe. Vydrží déle stabilně sedět, sám se postaví. Chodí o širší basi, chůze je kolébavá tzv. kachní, bez pádů. Z důvodu deformit kostního aparátu je také omezená hybnost loktů, prstů rukou, kolen a kotníků. Na delší vzdálenosti je nutné využívat dětský kočárek. 2x týdně chlapec dochází na rehabilitaci.	Chlapec se aktivně hýbe, má sníženou svalovou sílu v horních končetinách. Vydrží stabilně sedět, sám se postaví, sám se přesune ze židle na invalidní vozík, či z vozíku na WC. Na kratší vzdálenost chodí o berlích, pro delší vzdálenosti je nutné využívat invalidní vozík (ten využívá již 3 roky). 2x týdně dochází na rehabilitaci.
2. Potřeby jistoty a bezpečí		
Fyzická bezpečnost – ochrana před násilím a agresí	Vzhledem k věku jsou tyto potřeby pacienta velice silné. Potřebuje neustálou ochranu před násilím druhých osob.	Vzhledem k věku jsou tyto potřeby pacienta velice silné. Potřebuje ochranu jak před staršími osobami, tak i před svými vrstevníky, kteří mohou chlapci ubližovat kvůli jeho tělesnému postižení. Intelekt pacienta je normální, tudíž si veškeré agresivní chování vůči jeho osobě plně uvědomuje.
Morální jistota	Vzhledem k mentálnímu postižení pacienta by se dalo tvrdit, že morální jistotu si pacient neuvědomuje a nepřemýšlí nad ní.	Intelekt pacienta je normální, tudíž je zřejmé, že zaujímá určitý postoj k morálním hodnotám. Chování chlapce je slušné a přiměřené jeho věku.

Jistota rodiny	Chlapec je členem plně fungující a podporující se rodiny. Vztahy v rodině jsou velice pozitivní. Bydlí společně s matkou, otcem a mladší sestrou. Potřeba jistoty rodiny je velice silná.	Chlapec je členem fungující a podporující se rodiny. Vztahy v rodině jsou velice pozitivní. Bydlí společně s matkou a mladším bratrem. Otec bydlí odděleně, ale s péčí o chlapce pomáhá a má s chlapcem pozitivní vztah. Potřeba jistoty rodiny je velice silná.
Jistota zdraví	Vzhledem k mentálnímu postižení pacienta se dá tvrdit, že jistotu zdraví si pacient neuvědomuje a nad svým zdravotním stavem nepřemýšlí.	Intelekt pacienta je normální. Je zřejmé, že nad svým zdravotním stavem i tělesným vzhledem přemýšlí. Trápí ho jeho vzrůst a celkový stav.
3. Potřeba lásky a sounáležitosti		
Přátelství	Kromě primární rodiny má chlapec velice pozitivní vztahy s babičkami, tetami a dědou. Chlapec navazuje přátelské vztahy se svými spolužáky a pedagogy ve svém speciálním vzdělávacím zařízení.	Kromě primární rodiny má chlapec velice pozitivní vztahy s prarodiči, přáteli rodiny, svými pedagogy a kamarády. Rodina, přátelé i kamarádi "ho berou jaký je" a podporují ho.
Potřeba mít rodinu	Tuto potřebu pociťuje chlapec jako jistotu opory ve své jeho stávající rodině.	Tuto potřebu pociťuje chlapec jako jistotu opory ve své jeho stávající rodině.

<p>4. <i>Potřeba uznání a sebeúcty</i></p>	<p>Intelekt pacienta je postižen, ale i přes to, pociťuje pacient určitou míru uznání. Jedná se převážně o formu pochvaly za vykonané úkony, které má splnit či úkony běžné každodenní sebezpečí a sebeobsluhy. O míře sebeúcty a sebevědomí se nemohu vyjadřovat z důvodu intelektového postižení.</p>	<p>Intelekt pacienta je zcela normální, tudíž pacient pociťuje určitou míru uznání a sebeúcty. Navštěvuje zvláštní školu, dobře se učí, na své úspěchy je hrdý a chce být pochválen, uznáván a respektován. Je velice vděčný za to, že je svým nejbližším okolím přijímán takovým, jakým je.</p>
<p>5. <i>Potřeba seberealizace</i></p>	<p>Z důvodu intelektového postižení pacienta je potřeba seberealizace dosti omezená. Dalo by se tvrdit, že veškerá seberealizace je zaměřena pouze na krátkodobé úkoly. Pacient nejspíše necítí dlouhodobou instinktivní potřebu naplnit své sny a schopnosti.</p>	<p>Pacient je v seberealizaci velice snaživý. Rád a dobře se učí. Má snahu učit se novým věcem. Snaží se být co nejvíce soběstačným a zvládá mnoho úkonů každodenní sebeobsluhy a sebezpečí. Má určité plány do budoucna. Své postižení přijímá. Je tvořivý a zajímá se o řešení problémů souvisejících s jeho postižením.</p>

9 DISKUSE

Bakalářská práce na téma „Ošetrovatelská péče o nemocné s mukopolysacharidózou v dětském věku“ je zaměřena na poznatky o závažném onemocnění mukopolysacharidóza a je rozdělena na část teoretickou a praktickou. Po shromáždění a prostudování dostupné literatury jsem se v teoretické části práce zabývala kapitolami - lysosomální střádavá onemocnění, mukopolysacharidózy a péče o nemocné dítě s mukopolysacharidózou. V kapitole lysosomální střádavá onemocnění jsem se zaměřila na obecný popis těchto onemocnění, ve druhé kapitole pak rozvádím jednotlivé skupiny mukopolysacharidóz. V kapitole třetí - péče o nemocné dítě s mukopolysacharidózou, jsem se zabývala rodinou dítěte, u kterého bylo toto závažné onemocnění diagnostikováno a zmiňuji se také o vzdělávání dětí nejen s tímto závažným onemocněním.

Cílem bakalářské práce bylo shromáždít informace o dvou vybraných dětských pacientech trpících nemocí mukopolysacharidóza a následně vypracovat dvě kazuistiky o těchto pacientech. Dále jsem si stanovila několik úkolů práce a to konkrétně: zjistit zdravotní stav obou vybraných pacientů, zmapovat anamnézu vybraných pacientů, identifikovat ošetrovatelské problémy vybraných pacientů, vypracovat ošetrovatelský proces a porovnat výsledky potřeb jednotlivých vybraných pacientů mezi sebou. Ke zpracování kazuistik a celkové bakalářské práce byly využity informace od nemocných trpících mukopolysacharidózou a jejich rodin. Vybráni byli dva dětské pacienti, kteří trpí různými formami nemoci mukopolysacharidóza a byli hospitalizováni na dětském oddělení Krajské zdravotní a.s. Nemocnice Chomutov, o.z. Dvě oddělené kazuistiky zpracovávají anamnestické údaje o těchto pacientech, získané ošetrovatelskou anamnézu s aplikací koncepčního modelu M. Gordonové a ošetrovatelský proces. Nejvíce informací o pacientech jsem získala pomocí rozhovoru s rodiči pacientů a analýzou zdravotnické dokumentace. Dále jsem pak využívala informací získaných pozorováním pacientů a rozhovorem s ošetrovatelským personálem a lékaři, kteří o děti pečovali.

Prvním úkolem práce bylo zjistit zdravotní stav obou vybraných pacientů. Díky lékařským vyšetřením i ošetrovatelské péči či fyzikálním vyšetřením zdravotní sestrou bylo možné shromáždít veškeré aktuální informace o zdravotním stavu obou pacientů. Pečlivou analýzou dostupné dokumentace a informací, získaných od rodin nemocných chlapců, jsem zpracovala veškeré dosavadní vyšetření a závěry o zdravotním stavu pacientů.

Druhým úkolem práce bylo zmapovat podrobnou anamnézu vybraných pacientů. Tento úkol se značně prolíná s prvním úkolem práce. Jak jsem již výše zmínila, snažila jsem se získat co nejvíce anamnestických údajů pomocí několika zdrojů informací - pacient, rodina, zdravotnický personál, zdravotnická dokumentace. Po zmapování všech dostupných informací byly veškeré údaje zpracovány a zaznamenány do kazuistik.

Třetím úkolem práce bylo identifikovat ošetrovatelské problémy vybraných pacientů, související se současným i chronickým onemocněním. Díky shromáždění a zpracování veškerých anamnestických údajů i celkovém vyšetření obou pacientů bylo možné sestavit aktuální i potenciální ošetrovatelské problémy pacientů. U každého pacienta byly stanoveny aktuální a potenciální ošetrovatelské diagnózy. Některé problémy se u pacientů shodují. Jsou to: deficit sebepěče a riziko pádu. I přes to, že se věk i různé formy onemocnění mukopolysacharidóza u pacientů liší, jsou tyto problémy stejné. Zcela určitě se dá tvrdit, že deficit sebepěče i riziko pádu ohrožují pacienty právě pro společnou hlavní diagnózu - mukopolysacharidóza. U obou chlapců je značně postižen pohybový aparát, trpí deformitami kostí a velkých i malých kloubů. Právě pro toto postižení pohybového aparátu je omezena sebepěče a sebeobsluha pacientů. I když by se chlapci v jistých oblastech rádi obsloužili sami a nebyli závislí na pomoci svého okolí, jejich rozsah pohybových možností jim to nedovolí. Riziko pádu pak také souvisí s postižením pohybového aparátu. Deformity kostí a kloubů zabraňují pacientům normální jisté chůzi. Pro pohyb je nutné využívání kompenzačních pomůcek. Oba pacienti jsou velmi fixováni na matce.

Čtvrtým úkolem práce bylo vypracovat ošetrovatelský proces. Po shromáždění dostupných informací a anamnestických údajů bylo možné stanovit a sepsat ošetrovatelský proces. Vyhodnotila jsem jednotlivé potřeby obou pacientů. Po vyhodnocení potřeb jsem stanovila u každého pacienta ošetrovatelské diagnózy. Třetím krokem bylo naplánování ošetrovatelské péče - veškerých úkonů potřebných k uspokojení potřeb pacientů. Po naplánování ošetrovatelské péče jsem ihned začala s plněním tohoto plánu a s nejvyšším úsilím plnila veškeré naplánované úkony. Během mé nepřítomnosti na oddělení plnil mnou stanovený ošetrovatelský plán zastupující ošetrovatelský personál. Vždy, když jsem znovu nastoupila do práce, pečlivě jsem si převzala informace o pacientech a prostudovala si znovu zdravotnickou dokumentaci. Během plnění ošetrovatelského plánu bylo nutné sledovat efektivnost péče a případně přehodnotit jednotlivé kroky v plánu ošetrovatelské péče. Plnění ošetrovatelského plánu bylo úspěšné.

Pátým úkolem práce bylo porovnat symptomy a potřeby jednotlivých vybraných pacientů mezi sebou. V první řadě bych se zmínila o základní diagnóze mukopolysacharidóza u vybraných pacientů. Zatímco první pacient trpí mukopolysacharidózou II. typu, druhý pacient mukopolysacharidózou IV. typu. Toto se odrazilo na celkových schopnostech, zkušenostech i chování obou pacientů. Vzhledem k tomu, že 8letý pacient má díky své formě mukopolysacharidózy také postižen intelekt, jeho chování a projevy nejsou adekvátní jeho věku. Chlapec byl během hospitalizace vystrašený, někdy agresivní ke svému okolí i sám k sobě, téměř nekomunikoval, nespolupracoval, křičel, obtížně chápal úkony, které se po chlapci vyžadovaly. Zatímco 10letý chlapec má formu mukopolysacharidózy, kde není postižen intelekt, spolupráce s ním byla značně jednodušší a pozitivnější. I přes to, že byl vystrašený a smutný, snažil se s ošetřovatelským personálem spolupracovat, nechal si vše vysvětlit, dobře se s chlapcem komunikovalo a lépe se projevovала zpětná vazba. Oba chlapci mají společnou velice silnou psychickou vazbu na svou matku. Avšak zatímco s 8letým chlapcem byla matka hospitalizovaná po celou dobu pobytu chlapce na dětském oddělení a byla přítomna u všech činností, které bylo nutné u chlapce provést, matka staršího chlapce nemohla být hospitalizovaná spolu se svým synem (z důvodu péče o mladšího syna postiženého také diagnózou mukopolysacharidóza) a každý den docházela za chlapcem pouze na návštěvy. Co se týče pro oba chlapce společné diagnózy mukopolysacharidóza, mohu se zde vyjádřit k jejich odlišným formám. Z důvodu různých forem nemoci mají oba chlapci také odlišné potíže a potřeby (i když některé se shodují). V teoretické části práce popisují jednotlivé formy mukopolysacharidóz, jejich příčiny, projevy, diagnostiku i léčbu. Zaměříme-li se pak na konkrétní dvě formy MPS, kterými naši vybraní pacienti trpí, můžeme identifikovat jednotlivé odlišnosti či naopak společné znaky. Mladší chlapec trpí formou nemoci MPS II., u které je na rozdíl od ostatních typů MPS dědičnost gonosomálně recesivní (vázaná na pohlavní chromozom X) a vyskytuje se jen u chlapců. Typické pro ní jsou příznaky jako např.: hepatosplenomegálie, hrubé rysy v obličeji, zpomalený růst, makroglosie, opožděný vývoj řeči, hrb, záklon hlavy, změny v chování a mentální deficit. Starší chlapec trpí formou nemoci MPS IV, pro kterou je charakteristická autosomálně recesivní dědičnost (postihuje rovnoměrně chlapce i dívky). Mezi hlavní příznaky MPS IV patří: krátký trup, vyklenutý hrudník, hyperlordóza a nebo kyfóza torako-lumbální páteře, záklon hlavy z důvodu postižení krční páteře, flexní postavení v kyčelních či kolenních kloubech, zhoršená chůze, celkově malý vzrůst s nemožností se plně napřímít, zvýšená kazivost zubů a jejich časté vypadávání, intelekt je normální.

Dále můžeme porovnat chování pacientů. Zatímco mladší pacient má narušený intelekt a jeho chování je značně narušené (je agresivní, nespolupracuje, pláče, křičí, má strach atd.), starší pacient narušený intelekt ani chování nemá (jeho chování je adekvátní jeho věku, spolupracuje, není agresivní).

Společnými znaky pro oba pacienty jsou: značné postižení pohybového aparátu, potíže s chůzí, využívání kompenzačních pomůcek potřebných k pohybu, hepatomegálie, makroglosie, makrocefalie a v neposlední řadě silné citové pouto ke své matce.

Co se týče potřeb pacientů a stanovených ošetrovatelských diagnóz, mohu poukázat na to, že v některých oblastech se potřeby shodují, ne však ve všech. Shodu můžeme pozorovat v oblasti sebepéče a sebeobsluhy - oba pacienti jsou ve značné míře odkázáni na pomoci druhé osoby a jsou závislí na péči nejčastěji své matky. Další shoda se vyskytuje v oblasti pohybu. Oba pacienti mají značně postižen pohybový aparát, trpí deformitami kostí a kloubů, využívají k pohybu kompenzační pomůcky atd. S tím souvisí i riziko pádu či zranění. Rozdíl můžeme vidět například ve verbální komunikaci. Zatímco u mladšího pacienta je verbální komunikace značně narušená, starší pacient s komunikací nemá žádné potíže. Další rozdílnosti v potřebách a ošetrovatelských diagnózách jsou přítomny hlavně kvůli neshodě lékařských diagnóz, se kterými byli chlapci přijatí k hospitalizaci na dětské oddělení.

ZÁVĚR

Bakalářská práce na téma „Ošetrovatelská péče o nemocné s mukopolysacharidózou v dětském věku“ je zaměřena na poznatky o závažném onemocnění mukopolysacharidóza. Je rozdělena na část teoretickou a praktickou.

Teoretická část práce zpracovává tři větší kapitoly: lysosomální střídavá onemocnění, mukopolysacharidózy a péče o nemocné dítě s mukopolysacharidózou. V kapitole lysosomální střídavá onemocnění jsem se zaměřila na obecný popis lysosomálních střídavých onemocnění, které ve druhé kapitole rozvádím - jednotlivé skupiny mukopolysacharidóz. Ve třetí kapitole - péče o nemocné dítě s mukopolysacharidózou jsem se zabývala rodinou dítěte, u kterého bylo diagnostikováno závažné onemocnění a zmiňuji se také o vzdělávání dětí se závažným onemocněním.

Praktická část práce je zaměřená na konkrétní dva dětské pacienty, kteří trpí onemocněním mukopolysacharidóza, o které jsem měla možnost pečovat. V této části práce jsou zpracovány dvě ošetrovatelské kazuistiky.

Cílem bakalářské práce bylo shromáždit informace o dvou vybraných dětských pacientech trpících nemocí mukopolysacharidóza a následně vypracovat dvě kazuistiky o těchto pacientech. Tento hlavní cíl doprovázelo bakalářskou práci pět úkolů práce. Úkoly práce bylo zjistit zdravotní stav obou vybraných pacientů, zmapovat anamnézu vybraných pacientů, identifikovat ošetrovatelské problémy vybraných pacientů, vypracovat ošetrovatelský proces, porovnat výsledky jednotlivých vybraných pacientů mezi sebou. Díky veškerým získaným aktuálním anamnestickým údajům, vyšetření pacientů, analýzy dokumentace, pozorováním a vyhodnocením potřeb pacientů jsem ze shromážděných informací vypracovala dvě oddělené kazuistiky o vybraných pacientech. Cíl i veškeré úkoly práce byly splněny.

Hlavní otázka práce zněla: „Budou potřeby dvou dětských pacientů s různými formami mukopolysacharidózy stejné?“. Předpokládala jsem, že: „Potřeby dvou dětských pacientů s různými formami mukopolysacharidózy budou odlišné.“ Tento předpoklad jsem stanovila podle faktu, že oba chlapci sice trpí stejnou nemocí - mukopolysacharidóza, avšak jejími různými formami. Na základě sepsání jednotlivých kazuistik a porovnání potřeb, lékařských závěrů a ošetrovatelských diagnóz jsem došla k závěru, že pozorujeme určitou shodu v některých oblastech potřeb pacientů - ne však ve všech. S různými formami mukopolysacharidóz přicházejí i různé příznaky či potíže. Co je u jednoho pacienta dominujícím znakem, u druhého to tak být nemusí. Další rozdílnosti v potřebách

a ošetrovatelských diagnózách jsou přítomny hlavně kvůli neshodě lékařských diagnóz, se kterými byli chlapci přijatí k hospitalizaci na dětské oddělení. Potřeby vyplývající ze společných příznaků pro mukopolysacharidózu se pak shodují.

Závěrem bych chtěla poukázat na závažnost nemoci mukopolysacharidóza, ať se jedná o jakoukoli její formu. Klinické projevy jsou vysoce různorodé, ale společný je progresivní charakter postižení a velmi závažná prognóza. Onemocnění postihuje nejen samotného pacienta, ale celé jejich rodiny, které jsou obtěžkány starostmi a péčí o své nemocné děti.

V ošetrovatelské péči a celkovém přístupu k vybraným nemocným chlapcům doporučuji, přistupovat ke každému chlapci individuálně dle jeho aktuálních potřeb a problémů. Musíme brát v potaz, že každý chlapec trpí jinou formou MPS a tudíž jsou některé jejich potřeby odlišné. Ke každému chlapci přistupujeme a komunikujeme s ním dle jeho mentálních schopností.

SEZNAM ZDROJŮ

1. Bruce Ostler at all. *Diseases of the Eye and Skin: A Color Atlas*, 1.vyd. Philadelphia : Lippincott Williams & Wilkins, 2004. 413 s. ISBN 0-7817-4999-9.
2. HÁJEK,Zdeněk a kol. *Základy prenatální diagnostiky*. 1.vyd. Praha : Grada, 2000. 424s. ISBN 80-7169-391-X.
3. HOFFMANN,George,F. a kol. *Dědičné metabolické poruchy*. 1.vyd. Praha : Grada, 2006. 415s. ISBN 80-247-0831-0.
4. LANGMEIER,Miloš a kol. *Základy lékařské fyziologie*. 1.vyd. Praha: Grada, 2009. 320s. ISBN 978-80-247-2526-0.
5. MALINOVÁ,Věra Lysosomální onemocnění – současné možnosti diagnostiky a terapie. *Pediatric pro praxi*. 2013, roč. 14, č.3, s. 157-160. ISSN 1213-0494.
6. MICHALÍK,Jan a kol. *Metodika posuzování speciálních vzdělávacích potřeb u dětí a žáků se vzácnými onemocněními*. 1.vyd. Olomouc : Společnost pro mukopolysacharidózu, 2012a. 118s. ISBN 978-80-86532-26-4.
7. MICHALÍK,Jan a kol. *Učební texty pro účastníky vzdělávacího kurzu „Rodič a dítě/žák se vzácným onemocněním*. Olomouc : Společnost pro mukopolysacharidózu, 2011. 110s.
8. MICHALÍK,Jan *Metodický průvodce rodiče dítěte se zdravotním postižením (nejen) na základní škole*. 1.vyd. Ústí nad Labem : EdA, 2012b. 234s. ISBN 978-80-904927-8-3.
9. MICHALÍK,Jan *Rodiče a dítě se zdravotním postižením (nejen) na základní škole*. 1.vyd. Pardubice : Studio Pres, 2013. 150s. ISBN 978-80-86532-29-5.
10. NUSSBAUM,Robert a kol. *Klinická genetika*. 6.vyd. Praha : Triton, 2004. 426s. ISBN 80-7254-475-6.

11. PEŠLOVÁ, Radka *Právní průvodce pečujících 2012*. 1.vyd. Brno : Moravskoslezský kruh, 2012, 112s.
12. ŘÍČAN, Pavel a kol. *Dětská klinická psychologie*. 4.vyd. Praha : Grada, 2006. 603s. ISBN 80-247-1049-8.
13. SPOLEČNOST PRO MUKOPOLISACHARIDÓZU – KOLEKTIV AUTORŮ. *Zpravodaj společnosti to mukopolysacharidózu „Deset let na cestě“*. Olomouc : Společnost pro mukopolysacharidózu, 2004, 50s.
14. VÁGNEROVÁ, Marie a kol. *Psychologie handicapu*. 1.vyd. Praha : Karolinum, 2001. 230s. ISBN 80-7184-929-4.
15. VOKURKA, Martin, HUGO, Jan a kol. *Praktický slovník medicíny*. 7.rozšířené vyd. Praha : Maxdorf, 2004. 490s. ISBN 80-7345-009-7.
16. ZÁVODSKÁ, Radka *Biologie buněk*. 1.vyd. Praha : Scientia, 2006. 160s. ISBN 80-86960-15-3.
17. ZEMAN, Jiří a kol. *Mukopolysacharidóza*. 1.vyd. Olomouc : Společnost pro mukopolisacharidózu, 2010. 110s. ISBN 978-80-86417-11-0.
18. KUTNOHORSKÁ, Jana. *Výzkum v ošetrovatelství*. 1.vyd. Praha : Grada, 2009. 175s. ISBN 978-80-247-2713-4.
19. MIOVSKÝ, Michal. *Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu*. 1.vyd. Praha : Grada, 2006. 332s. ISBN 80-247-1362-4.

20. JEŠINA, Pavel, ZEMAN, Jiří. *Medicína po promoci*. MEDICAL TRIBUNE [online]. 2011 [cit. 25.11.2013]. Dostupné: <http://www.tribune.cz/clanek/25303>
21. NATIONAL MPS SOCIETY. *MPSI*. ATLANTIK BT [online]. 2011 [cit. 26.6.2013]. Dostupné: <http://www.mpsociety.org/mps>
22. UHLÍKOVÁ, Kateřina. *Focus on Hunter*. SHIRE PHARMACEUTICALS LIMITED [online]. 2011 [cit. 25.6.2013]. Dostupné: <http://www.focusonhunter.cz>
23. MEFANET. *Wikiskripta*. CREATIVE COMMONS [online]. [cit. 2.3.2014]. ISSN 1804-6517. Dostupné: <http://www.wikiskripta.eu>
24. GENET. *Centrum lékařské genetiky a reprodukční medicíny*. MPRESENT s.r.o. [online]. 2010. [cit. 26.11.2013]. Dostupné: <http://www.Genet.cy/pravdepodobnosti.html>
25. WIKIPEDIE. *Gonosomálně recesivní dědičnost*. CREATIVE COMMONS [online]. 2013. [cit. 26.11.2013]. Dostupné: <http://www.cs.wikipedia.org>

SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

MPS - mukopolysacharidóza

CPAP - continuous positive airways pressure

BiPAP - bilevel positive airway pressure - přístroj pro léčbu spánkové apnoe

CNS - centrální nervová soustava

ORL - otorhinolaryngologie

UPV - umělá plicní ventilace

VFN - Všeobecná fakultní nemocnice

KDDL - klinika dětského a dorostového lékařství

SEZNAM CIZÍCH SLOV

acetabulum - kloubní jamka kyčelního kloubu

adenotomie - odstranění adenoidní vegetace (nosní mandle)

afebrilní - bez teplot

angina pectoris - srdeční onemocnění, kdy vlivem zmenšeného přísunu kyslíku k srdečnímu svalu nedochází k jeho správnému stahování

apendektomie - chirurgické odstranění slepého střeva

apnoe - nekontrolované zadržetí dechu

astigmatismus - je refrakční oční vada, způsobující nepřesné zaostření světla na sítnici

ateroskleróza - kornatění tepen, vzniká v důsledku ukládání tukových látek do stěny tepny

atrofie - úbytek živé tkáně

biopsie - diagnostická metoda spočívající v odběru vzorku tkáně

celiakie - chronické onemocnění sliznice tenkého střeva způsobené přecitlivělostí na lepek

cyanóza - modravé až modrofialové zbarvení kůže a sliznic, které se objevuje při nedostatečném okysličení krve

degenerativní onemocnění - nemoci charakterizované progredující destrukcí určitých buněk

diabetes mellitus - úplavice cukrová - porucha metabolismu sacharidů

diafýza - střední část dlouhé kosti

dyskinesa - porucha pohybové schopnosti

dyslalie - porucha výslovnosti

dysmorfie - tvarová odchylka

dyspepsie - zažívací potíže

Enuresis nocturna - noční pomočování

epigastrium - nadbříšek

extenze - natažení

femur - kost stehenní

fibroblasty - základní buňky vazivové tkáně

flexe - ohnutí

gastrostomie - vyústění žaludku

glykosaminoglykany - polysacharidy tvořící velkou část mezibuněčné hmoty v pojivové tkáni

grafomotorika - úroveň pohybové způsobilosti pro grafický výraz, psaní, obkreslování, kreslení, rýsování

hepatomegalie - zvětšení jater

hepatosplenomegalie - zvětšení jater a sleziny

histologie - vědní disciplína zabývající se studiem mikroskopické struktury živočišných tkání

hyperplazie - zbytnění tkáně

hypopnoe - oslabené dýchání

cholecystektomie - chirurgické odstranění žlučníku

ikterus - žluté zbarvení sklér, sliznic a kůže

implantofix - speciální katetr, který usnadňuje intravenózní zavedení jehly.

infarkt myokardu - náhlé přerušování krevního zásobování části srdce

inkontinencí moči - samovolný únik moči

inguinální hernie - tříselná kýla

izokorie - stejná velikost zornic

kardiorespiračního selhání - selhání funkce srdce a plic

keratansulfát - látka tvořící významnou složku rohovky a chrupavek

kontraktury - zkrácení

kraniofaciální - anomálie lebky

kyfóza - vyklenutí páteře v předozadní rovině směrem dozadu

laminektomie - operace, při níž se odstraňuje zadní oblouk jednoho či více obratlů

leukocyty - bílé krvinky

lordóza - vyklenutí páteře v předozadní rovině směrem dopředu

makrocefalie - abnormální zvětšení hlavy

makroglosie - zvětšení jazyka

makromolekula - rozsáhlá molekula s velkou molární hmotností

mesotitida - zánět středního ucha

myopie - krátkozrakost

nauzea - pocit na zvracení

nesteroidní antiflogistika - léky s protibolestivým, protihorečnatým a protizánětlivým účinkem

oligosacharidy - cukry složené z několika monosacharidových podjednotek

organomegalie - zvětšení orgánů

orchidopexie - uložení varlete do správné polohy v šourku

oxygenoterapie - léčba kyslíkem

per os - ústy

pneumonie - zápal plic

polinóza - senná rýma

prenatální - ještě před narozením

prognóza - systematicky odvozená výpověď o budoucím stavu objektivní reality

progresivní - postupující

protruze - vysunutí dopředu

s. - stránka

sacharidy - cukry

sectio caesarea - Císařský řez

seps - celková reakce organismu na infekci

sternum - hrudní kost

syndrom - soubor příznaků

syntéza - proces spojování dvou nebo více částí do jednoho celku

tracheostomie - chirurgický výkon nebo stav po něm, kdy je průdušnice uměle vyústěna na povrch těla

transplantace - přenos tkáně či orgánu z jednoho těla do druhého či z jednoho místa těla na jiné

tremor - třes

tympanostomie - umělé vyústění středoušní dutiny k jejímu drénování

umbilikální hernie - pupeční kýla

SEZNAM OBRÁZKŮ

Obrázek č. 1: Autozomálně recesivní dědičnost

Obrázek č. 2: Gonozomálně recesivní dědičnost

SEZNAM PŘÍLOH

Příloha č. 1: foto pacientů

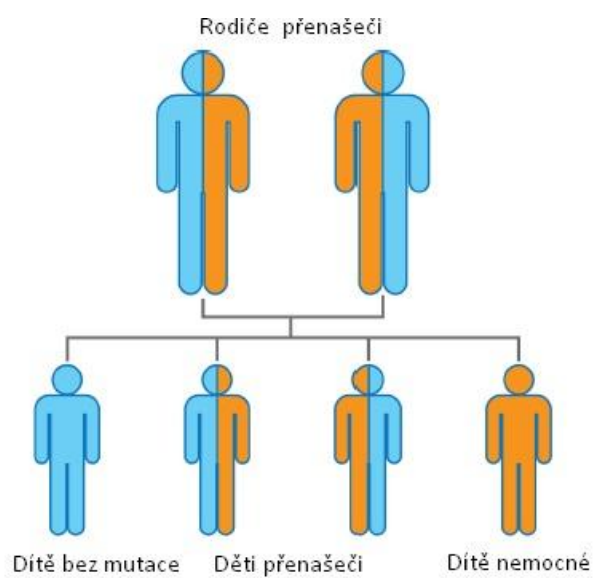
Příloha č. 2: Barthelův test základních všedních činností ADL

Příloha č. 3: Škála výrazů obličeje pro měření bolesti

Příloha č. 4: Informovaný souhlas

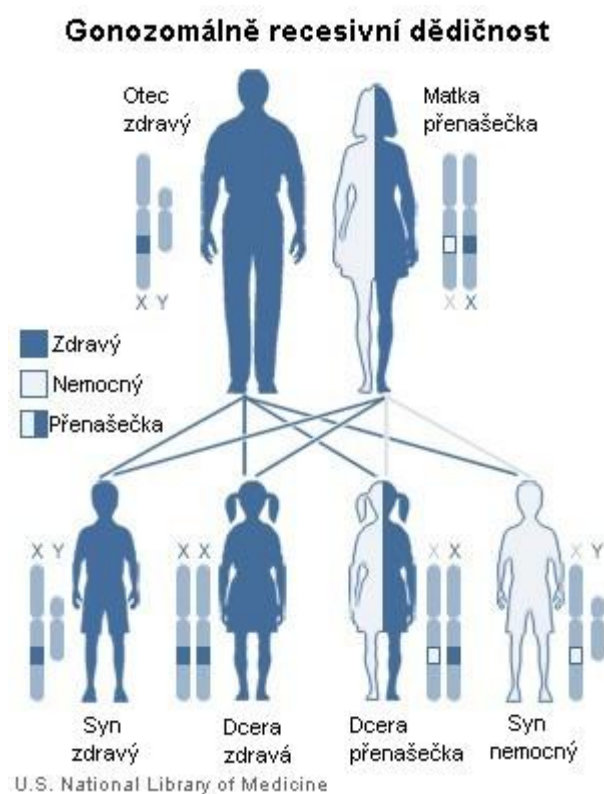
Příloha č. 5: Percentilový graf - výška

Obrázek č. 1: Autozomálně recesivní dědičnost



Zdroj: Centrum lékařské genetiky a reprodukční medicíny [cit. 26.11.2013]

Obrázek č. 2: Gonozomálně recesivní dědičnost



Zdroj: Wikipedie [cit. dne 26.11.2013]

Příloha 1



Zdroj: vlastní

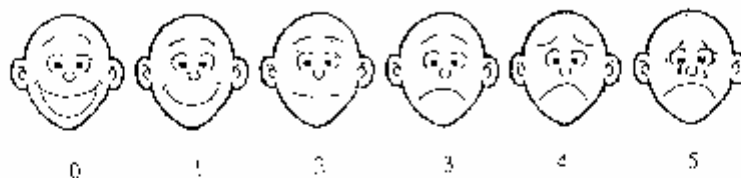
Barthelův test základních všedních činností.
(ADL-activity daily living)

	Činnost:	Provedení činnosti:	Bodové skóre
01.	Najedení, napití	Samostatně bez pomoci	10
		S pomoci	05
		Neprovede	00
02.	Oblekání	Samostatně bez pomoci	10
		S pomoci	05
		Neprovede	00
03.	Koupání	Samostatně nebo s pomoci	05
		Neprovede	00
04.	Osobní hygiena	Samostatně nebo s pomoci	05
		Neprovede	00
05.	Kontinence moči	Plně kontinentní	10
		Občas inkontinentní	05
		Trvale inkontinentní	00
06.	Kontinence stolice	Plně kontinentní	10
		Občas inkontinentní	05
		Inkontinentní	00
07.	Použití WC	Samostatně bez pomoci	10
		S pomoci	05
		Neprovede	00
08.	Přesun lůžko-židle	Samostatně bez pomoci	15
		S malou pomoci	10
		Vydrží sedět	05
		Neprovede	00
09.	Chůze po rovině	Samostatně nad 50 metrů	15
		S pomoci 50 metrů	10
		Na vozíku 50 metrů	05
		Neprovede	00
10.	Chůze po schodech	Samostatně bez pomoci	10
		S pomoci	05
		neprovede	00

Hodnocení stupně závislosti

Hodnocení:	Závislost	Body
	Vysoce závislý	00 – 40 bodů
	Závislost středního stupně	45 – 60 bodů
	Lehká závislost	65 – 95 bodů
	nezávislý	96 – 100 bodů

Škála výrazů obličeje pro měření bolesti



INFORMOVANÝ SOUHLAS

NÁZEV BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

Ošetrovatelská péče o nemocné s mukopolysacharidózou v dětském věku.

STUDENT

Anna Žižková

Katedra ošetrovatelství a porodní asistence

Fakulta zdravotnických studií ZČU

Zizkova17@seznam.cz

VEDOUCÍ BP:

Mgr. Lenka Baumrtová

Dětská kardiologie

Nemocnice chomutov, o.z.

CÍL STUDIE

Cílem studie je shromáždit co nejvíce informací o dvou vybraných dětských pacientech trpících nemocí mukopolysacharidóza a následně vypracovat dvě co možná nejpodrobnější kazuistiky o těchto pacientech.

S Vaším svolením bude proveden rozhovor s Vámi, který bude zaznamenán na diktafon. Pořízený záznam nebude sdílen nikým jiným než studentem a vedoucím bakalářské práce. Záznamy budou ihned po kompletaci studie vymazány. Úryvky z rozhovoru mohou být použity při prezentaci studie, ale tyto citace budou vždy anonymní. Vaše identita nebude rozpoznána, bude použit pseudonym.

Nemusíte odpovídat na žádné specifické otázky, pokud nebudete sám/sama chtít, a můžete také kdykoliv odstoupit od rozhovoru nebo studie.

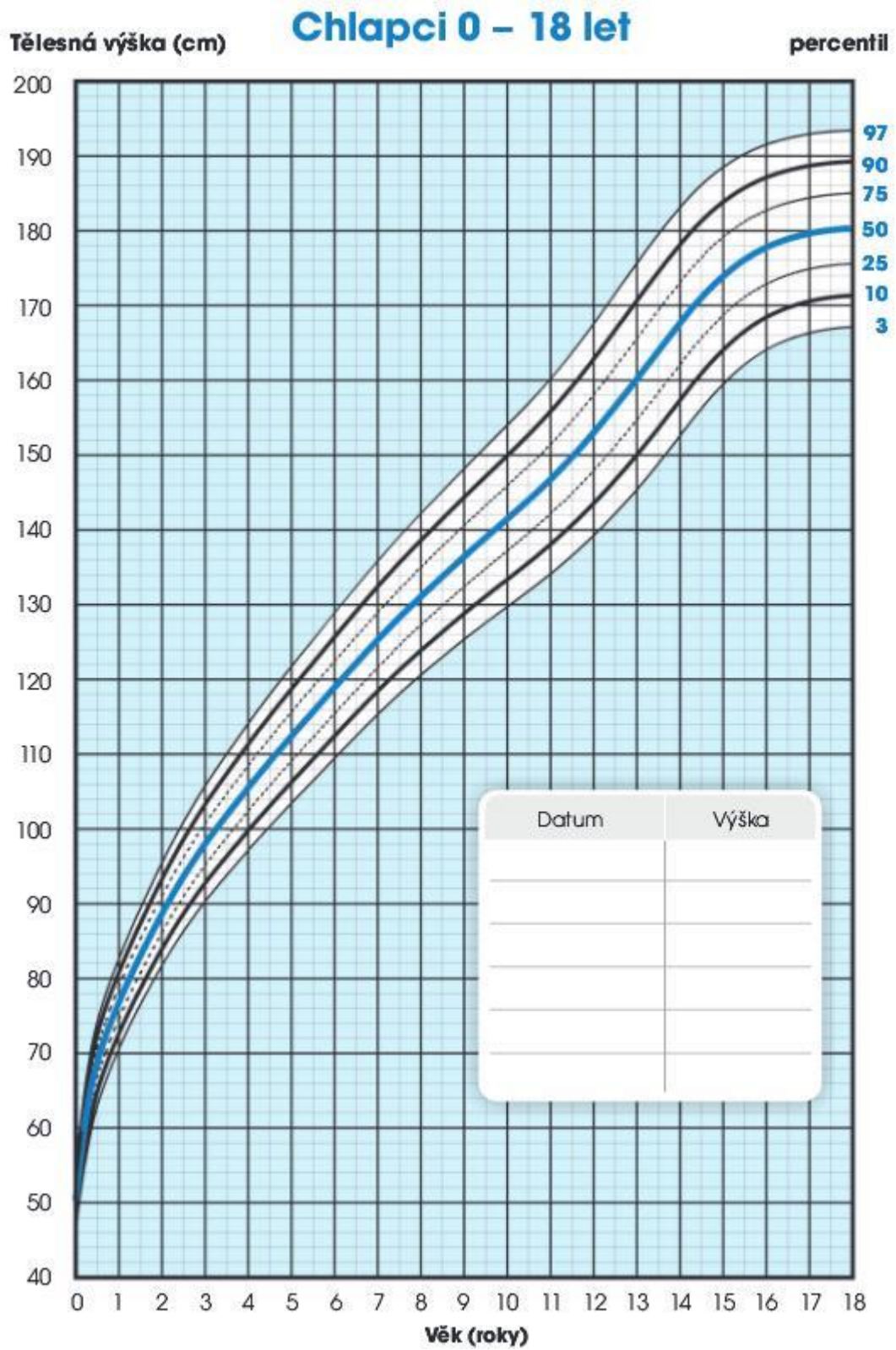
SOUHLAS S VÝZKUMEM

Já

souhlasím s účastí ve výzkumné studii. Souhlasím se záznamem rozhovoru na diktafon. Rozumím, že mohu kdykoliv od rozhovoru nebo studie odstoupit a že citace rozhovoru budou použity anonymně, nebudu ve studii identifikována.

Podpis účastníka výzkumu:.....Datum:

Podpis studenta:.....Datum:



Zdroj: vlastní

