

**Vysoká škola zdravotnická, o. p. s., Praha 5**

**OŠETŘOVATELSKÝ PROCES U NOVOROZENCE  
S APERTOVÝM SYNDROMEM**

**BAKALÁŘSKÁ PRÁCE**

**CHARLOTA, VRÁNOVÁ, DiS.**

**Praha 2014**

**VYSOKÁ ŠKOLA ZDRAVOTNICKÁ, o. p. s.,  
PRAHA 5**

**OŠETŘOVATELSKÝ PROCES U NOVOROZENCE  
S APERTOVÝM SYNDROMEM**

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

CHARLOTA VRÁNOVÁ, DiS.

Stupeň kvalifikace: bakalář

Komise pro studijní obor: Všeobecná sestra

Vedoucí práce: Doc. MUDr. Bohuslav Mrzena, CSc.

Praha 2014



VYSOKÁ ŠKOLA ZDRAVOTNICKÁ, o.p.s.  
se sídlem v Praze 5, Dušková 7, PSČ 150 00

Vránová Charlota  
3. C VS

**Schválení tématu bakalářské práce**

Na základě Vaší žádosti ze dne 25. 9. 2013 Vám oznamuji  
schválení tématu Vaší bakalářské práce ve znění:

Ošetrovatelský proces u novorozence s Apertovým syndromem

*Nursing Process for Newborn Babies with Apert-syndrome*

Vedoucí bakalářské práce: doc. MUDr. Bohuslav Mrzena, CSc.

V Praze dne: 1. 11. 2013

  
doc. PhDr. Jitka Němcová, PhD.  
rektorka

## **ČESTNÉ PROHLÁŠENÍ**

Prohlašuji, že bakalářskou práci na téma „Ošetrovatelský proces u novorozence s Apertovým syndromem“ jsem vypracovala samostatně, pod odborným vedením vedoucího bakalářské práce. Prohlašuji, že citace použitých pramenů je úplná, že jsem v práci neporušila autorská práva (ve smyslu zákona č. 121/2000 Sb. o právu autorském a o právech souvisejících s právem autorským ve znění pozdějších předpisů).

Souhlasím s prezenčním zpřístupněním své bakalářské práce ke studijním účelům.

V Praze dne 31. 5. 2014

.....  
Vránová Charlota

## **PODĚKOVÁNÍ**

Ráda bych poděkovala vedoucímu bakalářské práce panu doc. MUDr. Bohuslavu Mrzenovi, CSc. za čas, který mi věnoval, cenné připomínky, rady a odborné vedení práce.

Dále bych velmi ráda poděkovala paní Jitce Konečné Stejskalové, která nám ochotně poskytla fotografie své dcerky z rodinného alba do bakalářské práce.

## ABSTRAKT

VRÁNOVÁ, Charlota DiS. *Ošetrovatelský proces u novorozence s Apertovým syndromem*. Vysoká škola zdravotnická, o. p. s. Stupeň kvalifikace: Bakalář (Bc.). Vedoucí práce: Doc. MUDr. Bohuslav Mrzena, CSc. Praha. 2014. 64 s.

Hlavním tématem bakalářské práce je ošetrovatelský proces u novorozence s Apertovým syndromem. Je to velice zajímavé téma, ovšem v dnešní moderní době prozatím nepříliš známé. Práce je rozdělena na dvě části, a sice na část teoretickou a praktickou. Práce se v teoretické části zabývá přehlednou a podrobnou symptomatologií. Shrnuje dnešní možnosti zmírnění příznaků, přibližuje dostupné chirurgické výkony tohoto nevléčitelného onemocnění. Hlavní součástí praktické části je kazuistika dítěte s Apertovým syndromem, hospitalizovaného na Kojeneckém oddělení Dětské kliniky Fakultní nemocnice Hradce Králové. Byl vytvořen plán ošetrovatelské péče se stanovenými ošetrovatelskými diagnózami. Praktická část dále zahrnuje ošetrovatelské cíle, intervence sester a celkové zhodnocení.

### Klíčová slova

Apertův syndrom. Novorozenec. Ošetrovatelský proces. Ošetrovatelská péče.

## **ABSTRACT**

VRÁNOVÁ, Charlota Dis. Nursing Process for Newborn Babies with Apert-Syndrome. Medical College, o. p. s. Degree: Bachelor (Bc). Supervisor: Doc. MUDr. Bohuslav Mrzena, CSc., Praha. 2014. 64 pages.

The main topic of this bachelor thesis is the nursing process for newborn babies with Apert-syndrome. It's a very interesting topic, but in these modern times so far not very well known. The thesis is divided into two parts - the theoretical part and a practical part. The theoretical part deals with brief and detailed symptomatology. This part also includes the current possibilities to relieve symptoms, to explain available surgery for this incurable disease. The main part of the practical part describes casuistry about a child with Apert-syndrome, hospitalized in the Department of Infant Pediatrics' Clinic in Hospital Hradec Kralove. The created plan of nursing care includes nursing diagnoses. The practical part includes nursing goals, nursing interventions and overall evaluation.

### Key words

Apert-Syndrome. Newborn. Nursing Process. Nursing Care.

## OBSAH

<b>SEZNAM POUŽITÝCH ODBORNÝCH VÝRAZŮ .....</b>	<b>10</b>
<b>ÚVOD.....</b>	<b>12</b>
<b>1 TERMINOLOGIE APERTOVA SYNDROMU .....</b>	<b>13</b>
<b>1.2 PRAVIDLA TERATOGENEZE.....</b>	<b>14</b>
<b>1.3 MUTACE.....</b>	<b>16</b>
1.3.1 VLIV MUTACÍ.....	16
1.3.2 ČETNOST MUTACÍ.....	16
<b>2 APERTŮV SYNDROM .....</b>	<b>16</b>
<b>2.1 KRANIOSYNOSTÓZA .....</b>	<b>17</b>
2.1.1 MALÁ A VELKÁ FONTANELA .....	18
<b>2.2 SYNDAKTYLIE .....</b>	<b>19</b>
<b>2.3 HYPERTELORISMUS.....</b>	<b>20</b>
<b>2.4 HYPOPLÁZIE STŘEDNÍ ČÁSTI OBLIČEJE.....</b>	<b>20</b>
<b>2.5 EXOFTALMICKÉ OČI V ANTIMONGOLOIDNÍM     POSTAVENÍ .....</b>	<b>21</b>
<b>2.6 TURICEFALIE.....</b>	<b>21</b>
<b>2.7 OROFACIÁLNÍ ROZŠTĚPY .....</b>	<b>21</b>
<b>2.8 OTOLOGICKÁ SYMPTOMATOLOGIE .....</b>	<b>23</b>
<b>2.9 OFTALMOLOGICKÁ SYMPTOMATOLOGIE.....</b>	<b>23</b>
<b>2.10 KOŽNÍ SYMPTOMATOLOGIE .....</b>	<b>23</b>
<b>2.11 RESPIRAČNÍ SYMPTOMATOLOGIE.....</b>	<b>24</b>
<b>2.12 KOSTERNÍ SYMPTOMATOLOGIE.....</b>	<b>24</b>
<b>2.13 STOMATOLOGICKÁ – ORTODONTICKÁ     SYMPTOMATOLOGIE.....</b>	<b>24</b>
<b>2.14 MENTÁLNÍ RETARDACE .....</b>	<b>25</b>
<b>3 PŘÍČINY APERTOVA SYNDROMU.....</b>	<b>27</b>
<b>4 DIAGNOSTIKA APERTOVA SYNDROMU.....</b>	<b>28</b>
<b>4.1 AMNIOCENTÉZA.....</b>	<b>28</b>



<b>5 TERAPIE APERTOVA SYNDROMU .....</b>	<b>29</b>
<b>5.1 KRANIOTOMIE .....</b>	<b>29</b>
<b>5.2 SEPARACE PRSTŮ U SYNDAKTYLIE .....</b>	<b>30</b>
<b>5.3 OPERACE ROZŠTĚPOVÉ VADY .....</b>	<b>31</b>
<b>5.4 VOJTOVA TERAPIE .....</b>	<b>32</b>
<b>6 ČLENOVÉ LÉKAŘSKÉHO TÝMU .....</b>	<b>35</b>
<b>7 RODINA A RODIČE .....</b>	<b>37</b>
<b>8 OŠETŘOVATELSKÝ PROCES U NOVOROZENCE S APERTOVÝM SYNDROMEM .....</b>	<b>39</b>
<b>8.1 METODIKA .....</b>	<b>39</b>
<b>8.2 CHARAKTERISTIKA OŠETŘOVATELSKÉHO PROCESU .</b>	<b>40</b>
<b>8.3 OŠETŘOVATELSKÝ MODEL PODLE VIRGINIE     HENDERSONOVÉ.....</b>	<b>41</b>
<b>8.4 OŠETŘOVATELSKÁ ANAMNÉZA, ZÁKLADNÍ ÚDAJE O     NOVOROZENCI.....</b>	<b>42</b>
<b>8.5 PRŮBĚH HOSPITALIZACE .....</b>	<b>43</b>
<b>8.6 OŠETŘOVATELSKÁ ANAMNÉZA – POSOUZENÍ STAVU     DLE MODELU VIRGINIE HENDERSONOVÉ .....</b>	<b>45</b>
<b>8.7 SITUAČNÍ ANALÝZA .....</b>	<b>49</b>
<b>8.8 OŠETŘOVATELSKÉ DIAGNÓZY DLE NANDA     TAXONOMIE I SEŘAZENÉ DLE PRIORIT .....</b>	<b>49</b>
<b>8.9 PLÁN OŠETŘOVATELSKÉ PÉČE .....</b>	<b>50</b>
<b>8. 10 ZHODNOCENÍ OŠETŘOVATELSKÉ PÉČE .....</b>	<b>60</b>
<b>ZÁVĚR .....</b>	<b>61</b>
<b>SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY .....</b>	<b>62</b>
<b>SEZNAM PŘÍLOH .....</b>	<b>65</b>

## SEZNAM POUŽITÝCH ODBORNÝCH VÝRAZŮ

**Aberace** – strukturní změna chromozomů

**Abnormální** – neobvyklý

**Anomálie** – odchylka od normálu

**Akrocefalosyndaktylie** – jiný výraz pro Apertův syndrom

**Aspirace** – vdechnutí tuhých látek do dýchacího ústrojí

**Alfa - 1 fetoprotein** – bílkovina tvořená játry, který bývá vylučována do krve při rozštěpových vadách

**Apgar skóre** – hodnocení zdravotního stavu novorozence krátce po porodu

**Amniocentéza** – vyšetřovací metoda, při které lékař odebere malé množství plodové vody u těhotné ženy

**Defekt** – vada, poškození, porucha

**Dentice** – chrup

**DNA** – deoxyribonukleová kyselina, nositelka genetické informace

**Exoftalmus** – vystoupení (vysunutí) oka z očníce

**Fontanela** – vazivové spojení na hlavě u novorozence

**Gen** – základní jednotka genetické informace

**Genotyp** – soubor všech genů

**Gravidita** – těhotenství

**Hypoplázie** – neúplné vyvinutí některého orgánu

**Hypotonie** – snížené svalové napětí (svalový tonus)

**Hypertelorismus** – nadměrná vzdálenost očnic

**Chromozom** – buněčná struktura organismů nesoucí genetické informace

**Kanavit** – vitamin K

**Karyotyp** – soubor všech chromozómů v jádře buňky

**Kraniosynostóza** – předčasný uzávěr lebečních švů

**Kraniotomie** – operativní otevření lebky

**Kraniofaciální** – týkající se lebky a obličeje

**Lebeční švy** – pevná vazivová spojení kostí lebky

**Logopedie** – obor, který se zabývá problematikou narušené komunikační schopnosti

**Multifaktoriální** – způsobený či ovlivněný několika činiteli

**Mentální** – duševní, rozumový

**Mutace** – přeměna genetického materiálu

**Novorozenec** – dítě v době od narození do 28. dne života

**Oftalmologie** – oční lékařství

**Otologie** – ušní lékařství

**Otoakustická emise** – zvuk vznikající při screeningovém měření sluchu u novorozenců

**Ortodoncie** – obor zabývající se studiem a léčením nepravidelností chrupu

**Orogastrická sonda** – ústy zavedená hadička do žaludku

**Polydaktylie** – vrozená vada vyznačující se nadpočetnými prsty

**Screening** – vyšetřování předem definované skupiny lidí za účelem vyhledávání chorob

**Separace** – oddělování

**Suspektní** – podezřelý

**Syndaktylie** – vrozený srůst prstů na dolních či horních končetinách

**Symptom** – příznak, vnější projev

**Teratogeny** – vnější faktory, které mohou způsobit vznik vrozené vývojové vady

**Teratologie** – disciplína studující příčiny a mechanismy vzniku vývojových vad

**Terminologie** – odborné názvosloví

**Trimestr** – období tří měsíců v těhotenství

**Terapie** – obor medicíny zabývající se léčbou

**Turicefalie** – věžovitá lebka

**Tonus** – napětí živé tkáně

**Zygota** – buňka s kompletní sadou chromozómů

## ÚVOD

Apertův syndrom bylo jako téma bakalářské práce vybráno nejen z důvodů, že jej považujeme za nesmírně zajímavé, ale také proto, že očekávání a narození dítěte patří v k nejkrásnějším a mimořádným událostem a pokud se dítě nenarodí zdravé, vždy to s sebou přináší určitou zátěž pro celý rodinný systém. Největší břímě péče o dítě v převážné většině případů nese jeho matka. To, jak se matka dokáže vyrovnat se situací, do značné míry předurčuje život dítěte i celé rodiny v budoucnosti.

Již před dvaceti lety Z. Dytrych konstatoval skutečnost, že:“ Zabezpečení pokud možno zdravého vývoje dítěte s vrozenou vývojovou vadou spočívá do značné míry v rozeznání a zpracování problémů jeho matky“ (MATEJČEK, DYTRYCH, 1994, s. 208).

Bakalářská práce je rozdělena do dvou částí – na teoretickou a praktickou. V teoretické části se zabývá především podrobnou symptomatologií Apertova syndromu, dále se snaží shrnout a přiblížit dostupné informace týkající se samotné terapie i chirurgických výkonů nevyléčitelného onemocnění. Zmiňuje zásadní odborníky v multioborové spolupráci specialistů, kteří pečují o dítě s takto vrozenou vývojovou vadou. Poukazuje také na psychickou zátěž rodičů, kterým se zcela neočekávaně narodí dítě s takto vzácným syndromem. V praktické části byl navrhnout a realizován plán ošetrovatelské péče u novorozence s Apertovým syndromem. Je zde podrobně popsána anamnéza novorozence, posouzení stavu dle ošetrovatelského modelu V. Hendersonové, průběh hospitalizace a ošetrovatelské diagnózy, které byly stanoveny dle Kapesního průvodce zdravotní sestry, a celkové zhodnocení.

Cílem této práce je navrhnout a realizovat individuální plán ošetrovatelské péče pro novorozence s Apertovým syndromem. Bakalářská práce bude sloužit jako zdroj informací pro studenty zdravotnických oborů, všeobecným sestřám i rodinným pečovatelům.

# 1 TERMINOLOGIE APERTOVA SYNDROMU

V této kapitole je potřeba přiblížit termíny, které jsou spojeny se samotným souslovím Apertův syndrom. Zmiňovaný syndrom můžeme řadit podle úhlu pohledu do několika skupin. Primárně se jedná o řazení Apertova syndromu do skupiny syndromů, vzácných onemocnění i do skupiny vrozených vývojových vad.

K přiblížení pojmu syndrom, můžeme využít definice Vokurky, Huga (2005, s. 824), kteří tento termín přiřazují „ k typické kombinaci příznaků určitého onemocnění či nahromadění příznaků charakteristických pro určitou nemoc vyvolanou jinou chorobou.“ Poznávají, že syndrom je velmi často pojmenován podle objevitele. Tak je tomu i v našem případě, Apertův syndrom.

Pro důkaz řazení Apertova syndromu do skupiny vzácných onemocnění přikládám následující informace. V rámci Evropské Unie je vzácné onemocnění definováno, pouze v tom případě, že se toto onemocnění vyskytuje u 1 pacienta na 2 000 intaktních jedinců. Přičemž, pokud si představíme souhrnný počet pacientů, jedná se o velmi početnou skupinu obyvatel. V České republice je doposud přibližně 20 000 jedinců se vzácným onemocněním, zhruba 80% jich je dědičné etiologie. Nepřesnost ve statistických údajích počtu jedinců se vzácným onemocněním je vysvětlena tím, že vrozená onemocnění dosud nejsou dostatečně klasifikována v rámci Mezinárodní klasifikace nemocí MKN 10 (uzis.cz).

Termín vrozená vývojová vada (VVV) můžeme vysvětlit jako defekt orgánů, ke kterému došlo během vývoje plodu v prenatálním období a tyto defekty přetrvávají i po narození jedince. Významné a kritické vrozené vývojové vady postihují v různé míře cca 3% novorozenců (PETERKA, 2010).

„Vrozené vady orgánů či orgánových systémů vznikají jako důsledek dědičných poruch nebo působení zevních faktorů. K nim patří např. onemocnění matky, nutriční poruchy při těhotenství (nedostatek fosfátů, jodu, předávkování vitamínem A), infekce (rubeola, toxoplasmóza), fyzikální vlivy (záření), chemické vlivy vč. léků. Pro jejich vznik jsou kritická určitá období vývoje embrya či plodu, kdy se daný orgán utváří (nejzávažnější je poškození v prvním trimestru)“ (VOKURKA, 2005, s. 897).

Další vady bývají diagnostikovány do 5. roku života jedince. Prevencí i včasnou diagnostikou vrozených vývojových vad se zabývá klinická genetika i interdisciplinární obor nazvaný populační teratologie. Předmětem zájmu populační teratologie je zkoumání příčin či mechanismů abnormálního vývoje. Jako příčiny vrozených vývojových vad jsou udávány genetické faktory i faktory zevního prostředí nebo jejich společné působení, na podkladě multifaktoriální dědičnosti. Je potřeba poznamenat, že až v 60% nemusí k odhalení příčiny vrozené vývojové vady dojít, a to jak prenatalně i postnatálně. Obecně platí, že vrozené vady jsou podstatnou příčinou dětské mortality (PETERKA, 2010).

Teratologie je „věda studující vývojové anomálie a jejich příčiny“ (VOKURKA, 2005, str. 824).

## 1.2 PRAVIDLA TERATOGENEZE

Příčiny vrozených vývojových vad mohou být různé. Obecně lze říci, že na abnormálním prenatalním vývoji a na vzniku vrozené vývojové vady se mohou podílet faktory genetické, faktory vnějšího prostředí a kombinace obou skupin faktorů. Přesná příčina mnoha typů vrozených vad zůstává i dnes neznámá (ŠÍPEK, 2013).

### **Genetické příčiny:**

- Chromosomální aberace – představují specifickou skupinu diagnóz, která je v rámci MKN-10 klasifikace řazena k vrozeným vývojovým vadám. Jsou zapříčiněny strukturálními či numerickými odchylkami v karyotypu a často se projevují komplexně – jako syndromy (například syndrom Downův, Edwardův, Turnerův atd.).
- Monogenně podmíněné vrozené vady – jsou způsobené mutací v jednom genu. Patří sem například některé významné vrozené vady skeletu a pojiva jako je například Apertův syndrom. Určitou výhodou je v tomto případě možnost cílené molekulárně-genetické diagnostiky za účelem ověření diagnózy (a to i v rámci prenatalní diagnostiky).

- Multifaktoriálně podmíněné vrozené vady – představují velmi rozsáhlou skupinu, která etiologicky stojí na rozhraní mezi vadami podmíněnými geneticky a vadami podmíněnými faktory zevního prostředí (ŠÍPEK, 2013).

### **Vnější faktory:**

Vnější faktory, které jsou schopné zapříčinit vznik vrozené vývojové vady, nebo riziko takovéto vady významným způsobem zvyšují, obecně označujeme jako teratogeny. Podobně jako mutageny, můžeme i teratogeny rozdělit na tři hlavní skupiny:

- Teratogeny biologické povahy – patří sem zejména různí původci infekčních onemocnění. Například prvok *Toxoplasma gondii* (toxoplasmosa), Rubivirus (zarděnky), Cytomegalovirus, Herpesviry, *Treponema pallidum* (syfilis), nebezpečné mohou být i jiné choroby matky – například diabetes mellitus aj.
- Teratogeny chemické povahy – patří řada látek užívaných v průmyslu či zemědělství (organická rozpouštědla, těžké kovy atd.). Významnou skupinou jsou léčiva a léčivé přípravky. Mezi významné teratogeny patří cytostatika, dále některá antibiotika (zejména tetracykliny), antiepileptika (fenytoin), warfarin, kyselina acetylsalicylová (acylpyrin) atd. Významným teratogenem je rovněž alkohol a některé další drogy (pervitin aj.)
- Teratogeny fyzikální povahy – patří sem hlavně různé typy ionizujícího záření, především RTG záření a gama-záření (ŠÍPEK, 2013).

### **Pravidla teratogeneze můžeme shrnout do těchto bodů:**

- Citlivost k teratogenu závisí na genotypu zygoty.
- Genotyp a zdravotní stav matky ovlivňuje metabolismus léků, odolnost vůči infekcím a metabolické procesy.
- Vnímavost závisí na vývojovém stadiu a době expozice.
- Závažnost závisí na dávce a době trvání expozice teratogenu.
- Jednotlivé teratogeny mají specifické mechanismy působení.
- Abnormality se projevují jako malformace, růstová retardace, funkční poruchy nebo úmrtí (PRITCHARD, 2007).

## 1.3 MUTACE

Mutace je jakákoliv změna v nukleotidové sekvenci nebo v uspořádání DNA. Dělíme je na spontánní (vzniklé chybou v replikačním a reparačním mechanismu DNA) a indukované, uměle vyvolané mutageny (PRITCHARD, 2007), (SOVÁK, 2000).

Možnosti poškození embrya vznikají nejčastěji již v první trimestru gravidity, v období tzv. organogeneze, ve kterém vznikají a vyvíjí se jednotlivé orgány.

### 1.3.1 VLIV MUTACÍ

Většina mutací má vliv buďto negativní, nebo žádný. Mutací, které pozitivně ovlivní vlastnosti organismu a kterým je přisuzován významný vliv na evoluci, je ve srovnání se škodlivými nebo neutrálními velmi málo.

### 1.3.2 ČETNOST MUTACÍ

Četnost mutací se liší druhem od druhu a v závislosti na prostředí, v němž se organismus nachází. Obecně lze říci, že četnost mutací roste: s rychlostí rozmnožování, s rostoucím vlivem mutagenů a se zhoršujícími se životními podmínkami, zdravotním stavem organismu, a neposlední řadě také s věkem rodičů (KORF, 2007).

## 2 APERTŮV SYNDROM

**Apertův syndrom (akrocefalosyndaktylie)** je autosomálně dominantně dědičné onemocnění, které se vyznačuje různými kraniofaciálními abnormalitami v důsledku předčasného srůstu lebečních kostí = kraniosynostózou, v obličeji je široký kořen nosu, ploché orbity a exoftalmus, kožní nebo kostní syndaktylie, zpravidla oboustranná. Bývají ankylózy velkých kloubů, anomálie obratlů, vysoké patro, rozštěp patra, zraková slabost, duševní zaostalost, trpasličí vzrůst (POKRIVČÁK, 2009), (LAZOVSKIS, 1986).

Jiná definice vymezuje Apertův syndrom jako vzácný malformační syndrom charakterizovaný triádou symptomů: progresivní kostní a kožní syndaktylií spolu s hypoplazií střední části obličeje a kraniosynostózou (ŠMAKALOVÁ, 2011).

„Apertův syndrom je druhým nejčastějším kraniofaciálními syndromem s výskytem pouze u 1 z 100 000 až 160 000 živě narozených dětí“ (BRICHTOVÁ, 2009, s. 74).



Již v roce 1894 S. W. Wheaton popsal 2 děti s vrozenou kraniosynostózou spojenou se syndaktylií. Syndrom byl však pojmenován až v roce 1906 podle francouzského pediatra E. Charlese Aperta (1868-1940).

V současné době je Apertův syndrom uváděn v 10. revizi MKN (Mezinárodní klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů) pod kódem Q 87.0, tzn. Vrozené malformační syndromy postihující převážně vzhled obličeje (ŠMAKALOVÁ, 2011).

## 2.1 KRANIOSYNOSTÓZA

Na počátku této kapitoly bychom nejprve zmínili fyziologii lebečních švů. Lebeční švy neboli suturae cranii jsou pevná vazivová spojení plochých kostí lebky. Tento typ spojení nacházíme výhradně na lebce a je pro ni zcela typický. Během růstového období slouží švy jako místa růstu kostí do plochy (ČIHÁK, 2011), (FIALA, 2008).

### Nejvýznamnější lebeční švy:

- ♦ **sutura sagittalis** - šev šípový, spojuje vzájemně kosti temenní, podle něj je nazvána rovina sagitální, která dělí tělo na pravou a levou polovinu
- ♦ **sutura coronalis** - šev korunový, spojuje kost čelní s oběma kostmi temenními, podle něj je pojmenována rovina koronální, která dělí tělo na ventrální a dorsální polovinu, tato rovina je shodná s rovinou frontální
- ♦ **sutura lambdoidea** - šev lambdový, spojuje kost týlní s kostmi temenními
- ♦ **sutura squamosa** - šev šupinový, spojuje šupinu kosti spánkové (squama ossis temporalis) s kostí temenní
- ♦ **sutura intermaxillaris** - šev, který spojuje horní čelisti (maxillae), horní čelist je tedy tvořena dvěma kostmi, na rozdíl od čelisti dolní
- ♦ **sutura metopica** - šev, který na lebce novorozence spojuje levý a pravý základ budoucí kosti čelní, probíhá tedy svisle vzhůru nad kořenem nosu uprostřed čela (ČIHÁK, 2011), (FIALA, 2008).

Může se ale stát, že švy předčasně srostou, což je předmětem našeho sdělení. Kraniosynostóza je definována jako předčasný uzávěr jednoho nebo více lebečních švů. Předčasným srůstem lebečních švů rozumíme částečnou nebo úplnou osifikaci proužků pojivové tkáně spojující jednotlivé ploché lebeční kosti. Lebeční švy jsou oblastí

kostního centra pro růst a vývoj lebky. Proto je předčasný srůst lebečních švů v rozporu s jejich hlavní funkcí, umožnění fyziologického vývoje mozkové tkáně, zejména v prvních měsících života, kdy je nárůst mozkové hmoty největší. Proto absence lebečních švů během vývoje lebky vede k progresivním lebečním deformitám a možnému funkčnímu neurologickému postižení (BRICHTOVÁ, 2009).

Kraniosynostózy, které se vyskytují jako součást kraniofaciálních syndromů a komplexů vrozených malformací, jsou označovány jako vrozené neboli komplexní kraniosynostózy (příloha C).

Diagnostika kraniosynostóz je založena na klinickém vyšetření aspekci a palpaci, na antropometrickém vyšetření cefalického indexu lebky a především na zobrazovacím vyšetření. Palpací vyšetřujeme průběhy jednotlivých lebečních švů. Neuzavřené lebeční švy vykazují při jemné palpaci pružnost okrajů lebečních kostí.

Klinický obraz závisí na rozsahu a lokalizaci předčasného uzávěru švů a projevuje se celou škálou příznaků – od bolestí hlavy přes poruchy zraku a okohybných nervů až po retardaci psychomotorického vývoje. Kraniosynostózy se mohou projevit zvýšením nitrolebního tlaku. Nepostradatelnou zobrazovací metodou je CT vyšetření s 3D rekonstrukcí, CT 3D zobrazení lebky dává přesnou informaci o stavu lebečních švů (BRICHTOVÁ, 2009).

Kraniosynostóza má za následek tzv. kraniosostenózu, což je deformace lebky. Brichtová (2009, s. 62) uvádí, že lebky dle postižení kraniosynostózou rozdělujeme jako: „dolichocefalické (dlouholebé), mezocefalické (středního tvaru) a brachycefalické (krátkolebé.)“

### **2.1.1 MALÁ A VELKÁ FONTANELA**

Z hlediska anatomického bychom se chtěli zmínit o malé a velké fontanely, které u Apertova syndromu sestupují namísto fyziologického postavení do obličejové části lebky. Fontanela (česky lupínek) je vazivové spojení na hlavě novorozence v místech, kde se stýkají kosti utvářející lebku. Tyto destičky mezi lebečními kostmi umožňují další růst lebky po porodu a zvětšování objemu mozku. Hlavička je v místě fontanel velmi pružná a přizpůsobivá, proto může bez problémů projít i úzkými porodními cestami.

Mozku poskytují ochranu mozkové pleny a pevná pokožka hlavy a to až do doby, dokud se fontanely neuzavřou pevnou tkání (cca 20. měsíc života dítěte). K úplnému srůstu lebeční kosti dochází až cca v 18. - 20. roku věku (ČIHÁK, 2011).

Fontanely umožňují:

- Bezproblémový průchod hlavičky novorozence porodními cestami.
- Rychlé vyrovnání nitrolebního tlaku.
- Zvětšování mozku dítěte - tím jak se mozek zvětšuje, tlačí zevnitř na lebku a ta se přizpůsobuje jeho velikosti. Růst lebky signalizuje, jak se vyvíjí a roste mozek dítěte. Během 1. roku života roste hlavička velmi rychle, sledování jejího růstu je součástí pravidelných zdravotních prohlídek u pediatra (ČIHÁK, 2011).

**Velká fontanela** se dá snadno nahmatat, lze cítit, jak pod ní pulzuje krev. Má tvar kosočtverce a nachází se mezi čelní kostí a oběma temenními kostmi. Při nedostatečné hydrataci (zvracení, průjem, chybný pitný režim) je velká fontanela vkleslá a na hlavičce miminka lze nahmatat propadlinu. Většinou se uzavírá kolem 13. měsíce věku dítěte, v některých případech však i později (18. - 24 měsíc věku dítěte).

**Malá fontanela** má trojúhelníkový tvar a je umístěna v záhlaví, mezi zadní částí temenní kosti a kostí týlní. V době porodu je velmi často nehmatná a uzavírá se kolem 6. měsíce života dítěte. Při porodu donošeného dítěte se průměrný obvod hlavy pohybuje mezi 34 - 36 cm, v 6 měsících dosahuje obvod hlavičky 43 až 45 cm (ČIHÁK, 2011).

U dětí s Apertovým syndromem dochází k tomu, že malá fontanela sestupuje namísto velké fontanely, a velká fontanela se přibližuje až ke kořeni nosu. Proto je fyzický zjev Apertova syndromu tak nápadný.

## 2.2 SYNDAKTYLIE

Syndaktylie je vrožený srůst prstů na horních či dolních končetinách (příloha E). U Apertova syndromu je syndaktylie přítomna na všech čtyřech končetinách. Zahrnuje srůst kostí i měkkých tkání obvykle od malíku až po ukazovák. Palec může být srostlý, ale často bývá oddělen, povětšinou je velice mohutný. Ohebnost je obvykle nemožná až po první článek prstů. Paprsky nehtů bývají založeny a přítomny u všech prstů (DUNGL, 2005), (PILNÝ, 2011).

Je to nejčastější vrozená vývojová vada postihující horní i dolní končetinu. Horní končetina se u plodu vyvíjí ve 4. - 7. týdnu těhotenství. Důležitým momentem při vývoji končetiny v prenatálním období je tvorba prstů. Z ploutvovitého tvaru končetiny se začnou formovat prstové paprsky a tkáň mezi nimi je naprogramována k nekróze. Tím dojde k bezchybnému oddělení prstu. U syndaktylie je však tento děj zcela narušen, a proto nedochází k oddělení (PILNÝ, 2011).

Syndaktylie se dělí na **syndaktylii simplexní**, což znamená, že postižené jsou jen měkké tkáně mezi prsty a kosti a chrupavky jsou oddělené, a **syndaktylii komplexní**, kdy jsou srostlé i kostní a chrupavčité části (DUNGL, 2005).

Jsou známy případy, kdy měli jedinci s Apertovým syndromem prsty navíc = polydaktylie.

### **2.3 HYPERTELORISMUS**

Jde o nápadně velkou vzdálenost mezi očnicemi, projevující se širokým kořenem nosu. Je způsoben disharmonií růstu kostních a měkkých částí obličeje.

Sovák uvádí (2000, s. 126), že jde o „vývojovou vadu lebky, charakteristickou zploštělým čelem a vysokým temenem a posunem očnic i očí do stran s rozšířením zevních očních koutků.“

### **2.4 HYPOPLÁZIE STŘEDNÍ ČÁSTI OBLIČEJE**

Hypoplázie je definována jako nevyvinutí, prohloubení u Apertova syndromu ve střední části obličeje. Během vývoje obličejové části lebky má horní a dolní třetina obličeje tendenci růst normální rychlostí, ale střední část obličeje roste pomaleji, což má za následek více zřetelné prohloubení této části obličeje. Můžeme říct, že výraznost hypoplázie je přímo úměrná věku (čím je jedinec starší, tím je hypoplázie nápadnější). Hypoplázie střední části obličeje je následek kraniosynostózy (ŠMAKALOVÁ, 2011).

## **2.5 EXOFTALMICKÉ OČI V ANTIMONGOLOIDNÍM POSTAVENÍ**

Jedná se o vyklenutí oka z očníce směrem dopředu. Oči jsou velmi nápadné. Tento stav je následkem hypoplázie horní čelisti, při níž oči nemají potřebnou kostní podporu zezdola a oční důlek je mělký (ROZSÍVAL, 2006).

Pokud jsou vnitřní koutky oka výš než vnější koutky, mluvíme o antimongoloidním postavení očních štěrbin, tato skutečnost je způsobena narušenými vztahy mezi očními vazy (ŠMAKALOVÁ, 2011).

## **2.6 TURICEFALIE**

Turicefalie je definována jako: „věžovitá lebka, vrozená vada, jejímž znakem je vysoký až zašpičatělý tvar lebky (způsobeno předčasným srůstem švů)“ (SOVÁK, 2000, s. 336).

## **2.7 OROFACIÁLNÍ ROZŠTĚPY**

Rozštěpové vady patří dnes mezi nejčastější vrozené vady. Vada nepředstavuje pouze estetické postižení oronazální oblasti, ale v některých případech také těžké morfologické a funkční postižení. Jak bylo prokázáno v embryologických a teratologických studiích, název rozštěp neodpovídá skutečnosti, neboť vada nevzniká rozpolcením dříve jednotné čelisti, nýbrž vzniká nespojením původně samostatných obličejových struktur (KOLÍNOVÁ, 2011).

Obličejové rozštěpy dělíme na dvě základní skupiny podle toho, jakými částmi obličeje štěrbina prochází.

První skupina zahrnuje rozštěpy rtu izolované, nebo v kombinaci s rozštěpem čelisti a patra. Do druhé skupiny patří izolované rozštěpy patra (JAROLÍMKOVÁ, 2003).

Důsledky rozštěpu záleží na typu a rozsahu rozštěpové vady. Rozštěpy svým anatomickým umístěním zasahují nepříznivě do funkce dýchacího a trávicího ústrojí,

narušují vývoj čelisti a zubů, mají nepříznivý vliv na vývoj řeči a téměř vždy zanechají trvalé kosmetické následky menšího nebo většího stupně (MAZÁNEK, 2007).

Fyziologie dýchání je narušena tím, že široce otevřená dutina nosní nebrání vstupu studeného a znečištěného vzduchu, který se tak dostává přímo do dýchacích cest. Následkem toho vznikají u těchto dětí často záněty dýchacích cest (bronchitidy až bronchopneumonie) a záněty středního ucha (otitidy).

V důsledku opakovaných zánětů může docházet k následným poruchám sluchu, který mají zase zpětně nepříznivý vliv na vývoj řeči, který už je rozštěpem narušen (KEREKRETIIOVÁ, 2008).

Z důvodu komunikace mezi dutinou ústní a nosní může docházet také k obtížnému příjmu potravy a velmi často k aspiraci do dýchacích cest. Jde zde vyšší riziko aspirace potravy během krmení nebo po něm. Dnes již ale existují speciální pomůcky určené pro krmení takto postižených dětí. Pohybují se v různých cenových hladinách (jedná se o speciální savičky, nebo láhev Haberman). Je chybou, pokud jsou tyto děti krmeny ve zdravotnických zařízeních sondou, a není k tomu žádný jiný zdravotní důvod. Většinu dětí s orofaciálními rozštěpy lze krmit běžně dostupnými pomůckami (KOLÍNOVÁ, 2011), (MAZÁNEK, 2007).

Vývoj řeči je změněn od období napodobování řeči. Je patrné opoždění prvních slov a aktivního slovníku.

#### **Příčiny jsou biologické:**

- ♦ porucha sluchu,
- ♦ anomálie čelisti a zubů,
- ♦ operační traumata

Řeč je bez nácviku nezřetelná. Dítě nedokáže zpravidla vyslovovat některé hlásky (k, g, ch, n, s, z, t, č, b, p) a mluví nosovým přízvukem (huhňavost = palatolalie). Mluvíme o tzv. samohláskové řeči, která se právě dítěti jako jediná poměrně dobře daří. Přes samohlásky českého jazyka a různá dechová cvičení hravou formou se daří logopedická náprava u těchto dětí (KEREKRETIIOVÁ, 2008).

Nazalita, neboli nosovost v řeči, mluvení nosem, zvýšená či snížená rezonance výslovnosti v dutině nosní, vzniká tím, že část vzduchu uniká přes nos ven. Proto je důležitý uzávěr patra a nácvik řeči již v raném věku.

„Příčinou nazality (zvýšené nosovosti) je v konečném důsledku nežádoucí spojení nosní a ústní dutiny při realizaci jiných hlásek než nosovek“ (KEREKRETIOVÁ, 2008, s. 53).

## **2.8 OTOLOGICKÁ SYMPTOMATOLOGIE**

Obecně jedinci s kraniofaciálními postiženími jsou ohroženi ztrátou sluchu, proto je zde vyžadováno audiologické sledování. Velice často se u Apertova syndromu objevují chronické záněty středouší (otitidy), vrozená nedoslýchavost a možné anomálie ve srůstu středoušních kůstek. U Apertova syndromu je obecně uváděn výskyt větší svaloviny na ušních boltcích a jejich nízké posazení (ŠMAKALOVÁ, 2011).

## **2.9 OFTALMOLOGICKÁ SYMPTOMATOLOGIE**

U Apertova syndromu se vyskytuje se tzv. orbitální postižení s možným sekundárním postižením zraku. Vlivem kraniosynostózy vzniká nejen deformace tvaru lebky a tím tak zmenšení prostoru pro růst mozku, ale i deformace orbit s následným zúžením optického kanálu. Jak bylo zmíněno, mezi základní rysy v oftalmologickém hledisku patří antimongoloidní postavení očí spolu s exoftalmem a hypertelorismem.

Dále jsou ovšem uváděny následující onemocnění: šilhavost (strabismus), vychýlení očního bulbu dopředu (proptóza), samovolné pohyby očí (nystagmus), vrozený zelený zákal (kongenitální glaukom), rozštěpy duhovky a cévnatky, posun oční čočky (ektopie), šedý zákal (katarakta). Bývá uváděna i atrofie očního nervu (ŠMAKALOVÁ, 2011).

## **2.10 KOŽNÍ SYMPTOMATOLOGIE**

U Apertova syndromu jsou prokázány i kožní změny, u nichž dominují především těžké formy akné a silné pocení v období dospívání (ŠMAKALOVÁ, 2011).

## **2.11 RESPIRAČNÍ SYMPTOMATOLOGIE**

U jedinců s Apertovým syndromem velice často dochází k obstrukci (neprůchodnosti) dýchacích cest. Rodiče si mohou všimnout, že jejich dítě dýchá „hlučně“, především v noci. Hrozí zde tzv. spánková apnoe, děje se tak díky hypoplázii střední části obličeje, kdy bývá zmenšena i dutina nosní, a proto nemůže projít tolik vzduchu, kolik je potřeba. Bývají uváděny anomálie průdušnice a zmenšení velikosti nosohltanu. V kojeneckém období mohou nastat problémy při kojení, nejen z důvodů možných orofaciálních rozštěpových vad, ale také v důsledku dýchání ústy (ŠMAKALOVÁ, 2011).

## **2.12 KOSTERNÍ SYMPTOMATOLOGIE**

V symptomatologii skeletu dominují anomálie obratlů, omezená hybnost kloubů, ankylóza velkých kloubů (ztráta pohyblivosti), splynutí (fúze) karpálních a tarzálních kůstek, již výše uvedená kožní a kostní syndaktylie i polydaktylie, vyskytují se anomálie nehtů (ŠMAKALOVÁ, 2011).

„U Apertova syndromu můžeme pozorovat tzv. robotickou chůzi, dojde-li k postižení ramenních kloubů, loktů, kyčlí a kolenou“ (BRICHTOVÁ, 2009, s. 75).

## **2.13 STOMATOLOGICKÁ – ORTODONTICKÁ SYMPTOMATOLOGIE**

U Apertova syndromu je značně zásadní uvést, že jsou přítomny závažné anomálie dentice. Zuby se často prořezávají na nesprávném místě či v pozdějším věku, než je tomu u běžné populace, bývají silně zasaženy zubním kazem. Skus bývá otevřený či zkřížený. Otevřený skus vzniká díky chybné funkci jazyka, podmíněným dispozicím jedince či vlivem zlovyků, např. do pozdějšího věku přetrvávající „cumlání“ palce a dudlíku. Zuby jsou často překrývány či vybočené z řady. Mohou být rotovány (ŠMAKALOVÁ, 2011).



Dolní čelist bývá výrazná, zdroje uvádějí rty lichoběžníkového tvaru. Přítomno je kromě rozštěpů tvrdého i měkkého patra i tzv. gotické patro, u něhož je dutina ústní s výrazně klenutými patrovými stěnami, a na úkor šířky dominuje výška (SOVÁK, 2000, s. 126).

## **2.14 MENTÁLNÍ RETARDACE**

Kraniosynostóza má významný vliv na vývoj mozku. Což znamená, že rychlost postupného srůstu lebečních švů má vliv jak na tvar lebky, tak na postižení dítěte. Úroveň kognitivních schopností jedinců s Apertovým syndromem se může pohybovat v rozmezí od průměrné inteligence, přes lehkou, středně těžkou či těžkou mentální retardaci. Jde o velice variabilní záležitost (ŠMAKALOVÁ, 2011).

Centrum pro kraniofaciální deformity v Texaském Dallasu uvádí, že jejich výzkumy u 80 dětí s Apertovým syndromem prokázaly průměrné IQ 78. Ale uznává, že mentální retardace u dětí s Apertovým syndromem není podmínkou a liší se v individualitě každého jedince. Což dokazuje také skutečnost, že mnoho jedinců s tímto syndromem úspěšně absolvovalo vysokou školu ([thecraniofacialcenter.org](http://thecraniofacialcenter.org)).

Ústav zdravotnických informací a statistiky ČR definuje mentální retardaci jako: “Stav zastaveného nebo neúplného duševního vývoje, který je charakterizován zvláště porušením dovedností, projevujícím se během vývojového období, postihujícím všechny složky inteligence. To jest poznávací, řečové, motorické a sociální schopnosti“ ([uzis.cz](http://uzis.cz)).

Jiná definice nám říká, že: “ Mentálním postižením nebo mentální retardací nazýváme trvalé snížení rozumových schopností, které vzniklo v důsledku poškození mozku. Mentální postižení není nemoc, je to trvalý stav, způsobený neodstranitelnou nedostatečností nebo poškozením mozku“ (ŠVARCOVÁ, 2011, s. 29).

Stupeň mentální retardace se obvykle měří standardizovanými testy inteligence. Může to být ovšem nahrazeno škálami, které určují stupeň sociální adaptace v určitém prostředí.

Diagnóza bude též záviset na všeobecných intelektových funkcích, jak je určí školený diagnostik. Intelektuální schopnosti a sociální přizpůsobivost se mohou měnit v průběhu času a i snížené hodnoty se mohou zlepšovat cvičením a rehabilitací (ŠVARCOVÁ, 2011).

Mentální retardace představuje snížení úrovně rozumových schopností v psychologii označovaných jako inteligence. Význam stanovení inteligenčního kvocientu (IQ) spočívá v tom, že informuje o celkové rozumové úrovni jedince. Pro klasifikaci úrovně rozumových schopností existují různá pojetí. Mezi nejznámější patří klasifikace podle Wechslera (tabulka 1)

Tabulka 1 Klasifikace IQ podle Wechslera (převzato od Švarcové, 2011, s. 33)

<b>IQ</b>	<b>Klasifikace inteligence</b>	<b>Procenta v populaci</b>
130 a výše	značně nadprůměrná	<b>2,2 %</b>
120-129	nadprůměrná	<b>6,7 %</b>
110-119	mírně nadprůměrná	<b>16,1 %</b>
90-109	průměrná	<b>50,0 %</b>
80-89	podprůměrná	<b>16,1 %</b>
70-79	hraniční inferiordita	<b>6,7 %</b>
69 a níže	slabomyslnost (mentální retardace)	<b>2,2 %</b>

Mentální retardace představuje výrazně sníženou úroveň inteligence. Při její klasifikaci se v současné době užívá 10. revize Mezinárodní klasifikace nemocí, zpracovaná Světovou zdravotnickou organizací v Ženevě, která vstoupila v platnost v roce 1992. Podle této klasifikace se mentální retardace dělí do šesti základních kategorií (příloha A): Lehká mentální retardace, středně těžká mentální retardace, těžká mentální retardace, hluboká mentální retardace, jiná mentální retardace a nespecifikovaná mentální retardace (ŠVARCOVÁ, 2011).

### 3 PŘÍČINY APERTOVA SYNDROMU

K molekulárnímu odhalení Apertova syndromu došlo až v roce 1995. Samotný syndrom představuje dodnes záhadu. Jedná se o genetickou mutaci, která se vyskytuje na jednom z chromozomů a postihuje jeden z genů zodpovědných za správný vývoj a funkci pojiva. Konkrétně se jedná o mutaci jedné z aminokyselin na části fibroblastu růstového faktoru receptoru 2 (FGFR2) na chromozomu 10q26. Mutace na první aminokyselině odráží rozsah kraniofaciálních abnormalit a mutace na druhé aminokyselině určuje stupeň syndaktylie (ŠMAKALOVÁ, 2011).

Jedná se o autozomálně dominantní způsob dědičnosti. Jedinec s Apertovým syndromem, má 50% šanci na předání této anomálie svému dítě, předpokládáme-li, že druhý partner je zdravý.

Výzkumy prokázaly, že se mutace objevuje ve spermích, což znamená, že jde zde dokázána souvislost s mužským pohlavím. Uvádí se, že výskyt mutace prudce stoupá s věkem otce (thecraniofacialcenter.org).

Nedávné studie byly provedeny na univerzitě v Oxfordu. Tímto výzkumem se podařilo identifikovat skutečné genetické změny, které se vyskytují u Apertova syndromu. Tuto informaci zaslali v dopisech adresovaným „zkušebními rodinám“ do Oxfordu.

"Celkem 86 dětí a dospělých postižených Apertovým syndromem byly pozorovány. Z krevních vzorků, které byly darovány pro výzkum, jsme identifikovali genetickou změnu, která je na chromozomu číslo 10 s názvem Fibroblast růstový faktor receptor 2 (FGFR2 v krátkosti). My všichni máme dvě kopie tohoto genu (jeden z matky a jeden od otce), který se skládá asi z 2000 chemických bloků, které tvoří genetický materiál s názvem DNA. Pokud se Apertův syndrom vyskytuje, je jeden konkrétní stavební blok v jedné kopii genu vyměněn za jiný. Přičemž další kopie genu je zcela normální. Tato změna v FGFR2 genu má za následek fyzických vlastností Apertova syndromu“ (thecraniofacialcenter.org).

## 4 DIAGNOSTIKA APERTOVA SYNDROMU

V prenatalní diagnostice může být Apertův syndrom odhalen díky fetoskopii, ultrazvuku, magnetické rezonance či počítačové tomografie. Dále bývá Apertův syndrom diagnostikován na základě molekulárně genetického vyšetření (ŠMAKALOVÁ, 2011).

Bohužel tato informace neplatí na 100%, stejně jak je ve zdrojích uváděno, i my jsme se při naší kazuistice setkali s tím, že se matka tuto skutečnost dozvěděla až po porodu. Z tohoto vyplývá, že je Apertův syndrom diagnostikován nejčastěji postnatálně.

V současné době je prenatalní diagnostika Apertova syndromu na nízké úrovni, a proto je velmi obtížné zjistit, jak je tomu v České republice.

### 4.1 AMNIOCENTÉZA

Amniocentéza je vyšetřovací metoda, která slouží k odhalení některých závažných vrozených vad plodu u těhotné ženy. Vyšetření se provádí v době, kdy je ze zákona ještě možné těhotenství přerušit (do 24. týdne), a tím zabránit narození postiženého dítěte. Těhotenství se samozřejmě v případě pozitivního nálezu přerušuje jen na přání těhotné ženy (CALDA, 2010).

Samotný výkon, při kterém lékař za kontroly ultrazvukového přístroje odebírá tenkou dlouhou jehlou plodovou vodu těhotné ženě. Ultrazvuk je zobrazovací metoda, která dokáže lékaři ozřejmit anatomické poměry vyšetřované oblasti. V tomto případě dělohu s plodovými obaly, plodovou vodou a plod. Z odebrané plodové vody se následně provádějí další vyšetření. Buňky obsažené v plodové vodě se vyšetřují cytogeneticky. To znamená, že je možné laboratorními technikami určit jejich "genetickou výbavu" – karyotyp (CALDA, 2010).

Další vyšetření, které se z odebrané plodové vody provádí, je vyšetření biochemické. Biochemické vyšetření plodové vody zahrnuje určení hladiny především tzv. alfa - 1 fetoproteinu. Při onemocněních plodu rozštěpem páteře či rtu nebo některými jinými chorobami je koncentrace této látek v plodové vodě zvýšená.

## 5 TERAPIE APERTOVA SYNDROMU

Samotná nemoc je neléčitelná, léčit (zmírnit) lze jen jednotlivé symptomy. Ve zmírnění symptomů dominuje celoživotní multioborová spolupráce pediatra, neurologa, neurochirurga, otorinolaryngologa, plastického chirurga, stomatologa, logopeda, fyzioterapeuta, psychologa a spousty dalších odborníků. Jedinci s Apertovým syndromem s ohledem na individuální projevy Apertova syndromu podstupují již na začátku svého života několik chirurgických zákroků, což je bezpochyby velice náročné nejen pro dítě, ale také pro celou jeho rodinu (ŠMAKALOVÁ, 2011).

Důležitým úkolem při terapii Apertova syndromu je především estetická korekce jednotlivých symptomů. Děti s Apertovým syndromem podstupují již od narození velké množství výkonů. V období dospívání korekční úpravy, jako jsou např. plastické operace nosu, remodelace lebky, úpravy očních víček. Podrobné operace jsou zmíněny v dalších kapitolách.

### 5.1 KRANIOTOMIE

V prvních měsících života – v období novorozeneckém až batolecím je prováděna především kraniotomie (chirurgické otevření lebky) s cílem dekomprese mozku, a to vzhledem k předčasně srostlým lebečním švům = kraniosynostóze. Pokud se kraniotomický lalok nevrací zpět, hovoříme o kranioektomii. Nejčastěji je prováděna k dekompresi mozkové tkáně vzhledem k hrozícímu mozkovému edému a nitrolební hypertenzi z různých příčin (BRICHTOVÁ, 2009).

„Kraniotomie zjednává přístup do nitrolebí odstraněním části kosti, tzv. kostního laloku, která se obvykle navrácí zpět a fixuje se k okolní kosti“ (BRICHTOVÁ, 2009, s. 178).

Největší možnou komplikací sdruženou s kraniosynostózou je zvýšení intrakraniálního tlaku – kraniosostenóza. Neřešená kraniosynostóza dále může vytvářet deformace skeletu obličeje a mohou vznikat asymetrie orbit (dutiny očníkové).

Cílem chirurgického řešení kraniosynostózy je zvětšení intrakraniálního objemu, ale i normalizace tvaru lebky, která současně představuje značný kosmetický přínos.

Chirurgické řešení kraniosynostózy je spojeno s razantní remodelací lebky, korekci hypertelorismu, s předsunutím nadočnicového skeletu. Operace kraniosynostóz se nejčastěji provádí do devátého měsíce života (optimálně mezi třetím a šestým měsícem), vyšší věk je již spojen s vyšším stupněm deformity, pokročilejší osifikací lebky, a tedy méně příznivým kosmetickým efektem operace (KRÁSNIČANOVÁ, 1996).

Věk při operaci je limitován objemem krevních ztrát – např. požadavek motolského neurochirurgického pracoviště je dosažení alespoň 5000 gramů hmotnosti pacienta. Urgentní řešení je indikováno pouze u pacientů s příznaky nitrolební hypertenze. Optimální přístup k řešení kraniosynostóz představuje multidisciplinární tým (pro příklad lze uvést např. pojetí motolského pracoviště v sestavě neurochirurga, klinického antropologa, kraniofaciálního chirurga, genetika a pediatra).

## **5.2 SEPARACE PRSTŮ U SYNDAKTYLIE**

Osoby s Apertovým syndromem velmi často podstupují operace k oddělení syndaktylie na horních končetinách, tomuto zákroku se podrobují ještě v předškolním věku (příloha F). Separaci jednotlivých prstů limituje především stupeň deformace. Chirurgická separace prstů dolních končetin, nebývá s ohledem na schopnost bezproblémového pohybu tak častá (ŠMAKALOVÁ, 2011).

Téměř ve všech případech syndaktylie chirurgy omezuje kožní nedostatek. Tudíž musíme počítat s nutností přenesení kožního transplantátu. Léčbu podstupují děti ve věku 8 měsíců – 3 let. Pokud je zde nebezpečí, že zkrácený přirostlý prst může ovlivnit funkci vedlejšího prstu, je nutná časnější operace. Pokud je ruka srostlá ve všech meziprstích, je vhodné rozložit operace na dvě etapy. V první fázi se operuje 1. a 3. meziprstí a v druhé fázi se operuje 2. a 4. meziprstí (PILNÝ, 2011).

Operace syndaktylie se jeví jako nenáročná, ale není tomu tak. Vypovídá o tom i délka operace, která trvá přibližně dvě a tři hodiny. Chirurg provede „cik cak“ řez mezi

prsty. Tento řez neovlivňuje růst prstů. Po operaci nosí pacient silikonové pruhy tak aby se zachoval prostor mezi prsty (PILNÝ, 2011).

### 5.3 OPERACE ROZŠTĚPOVÉ VADY

V současné době je léčení rozštěpových vad soustředěno zejména do dvou rozštěpových center, v Praze (Klinika plastické chirurgie Královské Vinohrady) a v Brně (Klinika plastické a rekonstrukční chirurgie FN u sv. Anny). Léčba probíhá komplexně a na odstranění rozštěpové vady se kromě plastického chirurga podílí v úzké spolupráci i další specialisté. Patří sem: genetik, pediatr, plastický lékař, ORL lékař, foniatr, logoped, stomatolog a případně i další odborníci (MAZÁNEK, 2007).

Jelikož operace rozštěpů nepatří mezi neodkladné zákroky, je individuálně načasována tak, aby její dlouhodobý efekt byl co největší. Pro každý typ rozštěpové vady je určen nejvhodnější věk pro provedení chirurgického zákroku. Pouze při kontraindikaci dítěte k anestézii (infekce apod.) jsou operace prováděny v pozdějším věku (KOLÍNOVÁ, 2011).

Probíhají dva typy operací, které se liší časností provedení:

**První postup** označujeme jako tradiční, probíhá přibližně od 3 měsíců věku dítěte.

**Druhý postup** označujeme jako časné operace.

Tyto operace je možné provádět do týdne po porodu dítěte, ideální je plánovaná hospitalizace budoucí rodičky již před porodem na speciálním pracovišti. Chirurgická i konzervativní péče je individuální a trvá až do dospělosti (KOLÍNOVÁ, 2011).

Díky velmi časně operaci rtu, která se uskutečňuje do osmi až deseti dnů po narození miminka, kdy se u něj projevuje ještě tzv. fetální hojivost, jsou jizvy na obličejí dítěte takřka neznatelné. Navíc tyto děti jsou prakticky ihned také přikládány k prsu, takže není vyloučeno, že mohou být i plně kojeny (MAZÁNEK, 2007).

Při této operaci jsou dětem do nosu zaváděny tzv. nostrilky – silikonové fixátory nosních dírek, které podpírají nos a napomáhají tomu, aby byl rovný a symetrický.

Tyto fixátory děti nosí dle potřeby, nejčastěji do jednoho roku věku. Jejich údržba je poměrně snadná, a protože je děti mají od narození, prakticky je nevnímají a nijak je neomezují.

Uzavření patra se provádí kolem desátého měsíce věku dítěte, tedy ještě dříve, než se začne vyvíjet řeč. Délka hospitalizace u obou operací zpravidla nepřesahuje jeden týden. Čelist se uzavírá kolem osmého roku věku dítěte (MĚŠŤÁK, 2005).

Operace rozštěpové vady patra se provádějí ještě před začátkem vývoje řeči, aby dítě nezískalo žádné řečové zlovyky vyplývající ze samotné vady, které se pak velmi těžce napravují. Operuje se asi v 6. – 9. měsíci věku dítěte. Při operaci je přerušena část ve středové čáře – v oblasti měkkého patra, tedy ve svalové části, a také na tvrdém patře, kde je přerušena část patrových kostí. Patrové svaly se upínají nesprávně, a tím neplní svou funkci, proto se potrava automaticky dostává i do nosu (MAZÁNEK, 2007), (KOLÍNOVÁ, 2011).

Cílem operace je uzavřít šterbinu rozštěpu patra vlastní tkání ze stran, rekonstruovat patrové svaly tak, aby měly správný průběh a spojily se ve středové linii.

*"Nebud'te nešťastná, vy, která jste dala život děcku s rozštěpem. Není to hanba, je to jen náhoda vývoje, omyl přírody. Vada se dá dnes dobře napravit. Máte plnou naději, že se z vašeho děcka stane hodnotný člen společnosti."*

Akademik František Burian, zakladatel české plastické chirurgie

## **5.4 VOJTOVA TERAPIE**

Byla nám poskytnuta informace, že maminky dětí s Apertovým syndromem s nimi úspěšně cvičí tzv. Vojtovu metodu. Proto si ji dovoluujeme stručně přiblížit. Maminka holčičky s Apertovým syndromem, která nám laskavě poskytla fotografie své dcerky do bakalářské práce, uvádí, že Vojtova metoda jim moc pomáhá nejen k rozhýbání, ale také ke zlepšení dýchání (ŠMAKALOVÁ, 2011).

„Princip je zákonitost, pravidlo, které dává základ nějaké věci. Vojtovu principu dávají základ zákonitosti přiřazené následujícím třem oblastem: motorický vývoj dítěte



v 1. roce života, diagnostika (zvláště raná diagnostika do 3. měsíce života), terapie (zvláště raná terapie v prvních 6 měsících života). Je jim společné pozorování, analýza a aktivace hybných vzorců, které vysvětlují, zda geneticky dané a tím vrozené hybné programy mohou být použity, nebo zda lze tohoto použití dosáhnout pomocí terapie“ (ORTH, 2009, s. 15).

Pod pojmem hybné vzorce se v této souvislosti rozumí společné a doplňující se funkce různých svalových skupin, které tělo drží a s nimiž se provádějí cílené pohyby. Tyto hybné vzorce jsou nezbytné i pro vyjadřovací možnosti člověka, neboť chování osoby je vždy spojeno s pohybem. Hybné vzorce jsou koordinovány a kontrolovány v centrálním nervovém systému při zapojení sensorických signálů motorického systému, a proto jsou označovány za senzomotorické hybné vzorce.

Nejlepších výsledků se dosahuje, pokud se ještě u pacienta nevyvinuly a nezafixovaly žádné motorické náhradní modely (VOJTA, 2008).

U pacientů s již zafixovanou „náhradní motorikou“ je cílem terapie aktivace a zachování fyziologických pohybových modelů a dále přepracování nezafixovaných abnormálních pohybových modelů a jejich integrace do normálních motorických procesů až k úplné normalizaci volní motoriky (VOJTA, 2008).

Jsou k dispozici tři typy pohybu:

- ♦ reflexní reakce - což jsou nejjednodušší motorické způsoby chování. Jedná se o rychlé stereotypní a mimovolní reakce, například odtažení ruky od horkého předmětu
- ♦ rytmické pohyby - k nim patří např. žvýkání, dýchání, lezení, běhání, sjednocují rysy reflexního a vědomého jednání
- ♦ cílené pohyby - jsou účelové a většinou se je člověk učí, jejich provádění se zlepšuje s přibývajícím cvičením (ORTH, 2009).

Tyto tři kategorie se liší složitostí a stupněm vědomé kontroly. Každá z těchto kategorií pohybu závisí na kombinacích těchto dvou základních druhů svalové kontroly:

- ♦ fázická kontrola - díky ní jsou svaly přechodně aktivovány, aby mohly provést pohyby jako uchopení šálku nebo hození míčku
- ♦ tonická kontrola – při níž jsou svaly aktivovány pro dlouhodobou kontrakci, např. zachování určitého držení (ORTH, 2009), (VOJTA, 2008).

Aby mohly pohyby probíhat koordinovaně, má centrální nervový systém k dispozici motorický systém se třemi úrovněmi řízení:

- ♦ mícha - reprezentuje nejnižší stupeň hybné kontroly, organizuje reflexní chování a podílí se na vědomých pohybech, mechanismy na úrovni míchy jsou pro lokomoci (pohyb pomocí svalové činnosti) podstatné
- ♦ mozkový kmen - hraje důležitou roli při kontrole držení, kromě toho kontroluje svaly končetin, a proto má význam pro cílené pohyby
- ♦ mozková kůra - ztělesňuje nejvyšší motorickou úroveň kontroly (ORTH, 2009).

„Kromě tří znázorněných úrovní senzomotorické kontroly zasahují do regulace motorických funkcí ještě dvě části mozku: cerebellum (mozeček) a bazální ganglia (soubory nervů v mozkovém kmeni)“ (ORTH, 2009, s. 17).

## 6 ČLENOVÉ LÉKAŘSKÉHO TÝMU

Jak bylo již v předchozích kapitolách zmíněno, Apertův syndrom jako takový je neléčitelný, lze zmírnit jednotlivé příznaky. U Apertova syndromu dominuje celoživotní snaha zmírnění výše uvedených příznaků a zahrnuje multioborovou spolupráci specialistů, z nichž bychom rádi zmínili následující odborníky.

- ♦ **Genetik a teratolog** – genetické poradenství pro rodiče má velmi důležitou úlohu, genetik ve spolupráci s teratologem určí přesnou syndromologickou diagnostiku, což umožňuje určit prognózu genetického zatížení rodičů, úkolem teratologa je zjištění možné příčiny vzniku vrozené vývojové vady, případně dalších anomálií (PETERKA, 1998).
- ♦ **Pediatr** – pediatr na novorozeneckém oddělení (neonatolog) nejčastěji jako první určí vrozenou vývojovou vadu, povinností pediatra je také poskytnout rodičům všechny důležité informace, měl by velice úzce spolupracovat s rodinou dítěte, také sleduje celkový vývoj dítěte a podílí se na léčbě přidružených onemocnění (KEREKRETIOVÁ, 2008).
- ♦ **Anesteziolog** – vzhledem k řadě chirurgických výkonů by měl být v týmu specializovaný anesteziolog, který úzce spolupracuje zejména s plastickým chirurgem (KEREKRETIOVÁ, 2008).
- ♦ **Plastický chirurg** – plastický chirurg rozhoduje o operačních postupech a je za ně zodpovědný, cílem plastického chirurga je zajistit optimální rekonstrukci postižených oblastí a přitom eliminovat vliv operace na negativní vývoj určité oblasti (KEREKRETIOVÁ, 2008).
- ♦ **ORL lékař** – péče ORL lékaře se zaměřuje na sledování kvality sluchu a prevenci komplikací, kvalita sluchu může být snížena vzhledem k častým zánětům středouší, k němuž děti často inklinují, sleduje také abnormality hybnosti měkkého patra, což může ovlivnit nejen stav sluchu, ale také

patrohltanový uzávěr ovlivňující řeč, hlas a polykání (KEREKRÉTIOVÁ, 2008), (PETERKA, 1998).

- ♦ **Foniatr** – foniatr diagnostikuje řeč, sleduje sluch a průběžně hodnotí anatomicko-funkční podmínky pro řeč, foniatrická péče úzce souvisí s péčí logopedickou, v předoperační péči dbá foniatr na to, aby se nefixovaly chybné artikulační stereotypy, po operaci může indikovat masáže patra, které zabraňují vzniku pooperačních jizev (PETERKA, 1998).
- ♦ **Klinický logoped** – klinický logoped je součástí komplexní týmové péče a jeho práce úzce souvisí s péčí foniatra a rodičů, provádí konkrétní logopedickou péči a nápravu (KEREKRÉTIOVÁ, 2008).
- ♦ **Stomatologická péče** – tato péče začíná krátce po narození a končí až uzavřením vývoje čelisti, podle typu rozštěpu můžeme vyžadovat účast dalších specialistů na dentici: ortodontisty, čelistního chirurga, protetika, paradentologa, dětského stomatologa. Ortodontická péče je velmi náročná, protože u Apertova syndromu se vyskytují četné deformace čelistí, nepravidelné prořezávání zubů a jejich častá rotace, z hlediska logopedického je pro vývoj řeči vhodné upravit chrup co nejdříve, ale z pohledu stomatologů a stomatochirurgů potřebují výkony pozdější věk, aby v budoucnosti nedocházelo k deformacím obličeje (PETERKA, 1998).
- ♦ **Rodiče** – rodiče mají v péči o dítě s Apertovým syndromem nezastupitelnou a důležitou roli - jsou aktivním a rovnocenným členem terapeutického týmu, nejen že poskytují péči, ale podílí se podle Kerekrtiové i na rozhodování týmu, a to ve stejné míře jako další specialisté (KEREKRÉTIOVÁ, 2008).
- ♦ **Klinický psycholog** – klinický psycholog má v tomto týmu důležitou roli, mezi jeho kompetence patří podpora, pomoc a poradentství rodičům, kterým se narodilo dítě s vrozenou vývojovou vadou, tato péče musí být individualizovaná a nabízená v různých vývojových fázích života dítěte a rodiny, důležitá je též psychická příprava matky a dítěte (úměrně jeho věku) na operační výkony, běžným standardem je dnes hospitalizace doprovodu dítěte, kdy matka (nejčastěji) pečuje o dítě před a po operaci (PETERKA, 1998).

## 7 RODINA A RODIČE

Narození dítěte postiženého nebo nemocného je událost, na kterou se nelze nijak dopředu připravit. Po prvním sdělení diagnózy následuje obvykle fáze šoku. Citové vychýlení, rozrušení, úlek, ohromení, neochota uvěřit... Rodiče často zažívají iracionální pocity a mohou také reagovat zcela nepřiměřeně. Jak dlouho tato fáze potrvá je velmi individuální a závisí mimo jiné na typu člověka, ale i na závažnosti přijaté informace a na způsobu jejího sdělení (FITZNEROVÁ, 2010).

Po odeznění šoku přichází období, pro které je typický nástup psychických a tělesných reakcí na sdělenou skutečnost. V této reaktivní fázi se objevují pocity jako bolest, žal, zklamání, úzkost z dalšího vývoje, odmítání přijmout novou skutečnost, pocity viny, vzájemné sebeobviňování, případně agresivita.

Maminky, které „nedokázaly“ fyziologicky porodit či porodit zdravé dítě, se často obviňují a hledají chybu samy u sebe. Potlačená vina může způsobit psychosomatické problémy. Vina přijatá, ale bez smíření, vyústí často v depresi, hluboký smutek, pláč, pesimismus a sebedestruktivní chování. Snaha vyrovnat se s pocity se často stává patologickou. Tyto pocity navíc znesnadňují vyrovnání se postižením dítěte a reálnou situací. Pokud žena své obavy a pocity viny vysloví, je reakce okolí často zlehčující, ignorující, čímž se žena uzavírá stále více do sebe, trápí se, připadá si osamocená. Přitom okolí takto reaguje většinou z důvodu nevědomosti a neznalosti. Neví, co se v ženě odehrává, neví, jak má reagovat (FITZNEROVÁ, 2010).

Lékař ošetřující postižené dítě, by měl rodiče podpořit, měl by jim naslouchat a projevovat empatii. Důležité je, aby se vyjadřoval o stavu dítěte pravdivě a aby byl jeho přístup k rodičům čestný. Vliv má také příčina nemoci a postižení. U genetických příčin mají rodiče větší tendenci hledat vinu sami u sebe, zatímco např. u infekce vidí viníka „venku“. Nejhorší pro rodiče je situace, kdy nejsou známy příčiny nemoci nebo postižení. Osobnost postiženého dítěte je dalším důležitým činitelem jeho zařazení v rodině a ve společnosti. Záleží především na základních rysech osobnosti dítěte, tedy na jeho temperamentu, dráždivosti, citlivosti a dalších vlastnostech (DYTRYCH, 1994).

Vztah mezi matkou a dítětem se začíná utvářet již během těhotenství. Rozhodujícím okamžikem, který přirozeně zahajuje proces utváření vzájemné vazby, je

pak porod a doba po porodu. Podpora rozvoje této vazby a podpora nepřerušovaného vzájemného kontaktu matky s novorozencem je velmi důležitá pro děti zdravé, ale ještě významnější pro děti předčasně narozené, nemocné nebo postižené (FITZNEROVÁ, 2010).

Právě díky bezpodmínečné lásce, která vniká při kontaktu miminka a matky „kůže na kůži“, je matka schopná přijmout dítě takové, jaké je. Tento zmíněný kontakt lze i kdykoliv později použít ke zvýšení šance na to, že biologické procesy podpoří emoční pochody přijetí dítěte (DYTRYCH, 1994), (FITZNEROVÁ, 2010).

# 8 OŠETŘOVATELSKÝ PROCES U NOVOROZENCE S APERTOVÝM SYNDROMEM

## 8.1 METODIKA

Za účelem vypracování praktické části této bakalářské práce jsem absolvovala klinickou praxi na kojeneckém oddělení Dětské kliniky Fakultní nemocnice v Hradci Králové, kde byl hospitalizován novorozenec s Apertovým syndromem. Matka byla s novorozencem hospitalizována až poté, co došlo ke zlepšení jejího psychického stavu. Po dobu mé praxe byla přítomna pouze poslední dva dny. Velice těžce po psychické stránce nesla skutečnost, že se jí narodilo dítě s vrozenou vývojovou vadou, proto došlo k této časové prodlevě a odloučení od dítěte.

Informace jsem získala především z ošetrovatelské a lékařské dokumentace, od zdravotnického personálu – dětských sester, které o novorozence pečovaly, a v neposlední řadě pozorováním novorozence. Tato kazuistika mě natolik zaujala, proto jsem se rozhodla právě na takto zajímavé a neobvyklé téma zpracovat samotný ošetrovatelský proces. Zjištěné ošetrovatelské problémy byly formulovány do ošetrovatelských diagnóz. U novorozence byl vytvořen 4- denní plán ošetrovatelské péče, který byl následně zhodnocen vzhledem k jejímu reálnému poskytnutí. Ke stanovení diagnóz v této práci byl používán model Nanda taxonomie I.

Současná ošetrovatelská péče o dítě vychází z holistického přístupu, který je zaměřen na uspokojování potřeb. Ve většině zdravotnických zařízení sestry používají dokumentaci podle M. Gordonové. Pro zjišťování potřeb a následné uspokojení potřeb dítěte je mnohem lepší použití ošetrovatelského modelu V. Hendersonové. Tento model patří do kategorie modelů potřeb a humanistických modelů. Potřeby dítěte jsou v tomto modelu rozděleny do 14 základních oblastí.

## 8.2 CHARAKTERISTIKA OŠETŘOVATELSKÉHO PROCESU

Z charakteristického hlediska je ošetřovatelský proces systémová teorie, ze které vychází postupy sestry zaměřené na řešení ošetřovatelských problémů. Ošetřovatelský proces je myšlenkový algoritmus a série vzájemně propojených činností, které vedou k uspokojení potřeb nemocného. Je to racionální metoda poskytování a řízení ošetřovatelské péče. Představuje sérii plánovaných činností a myšlenkových algoritmů.

Ošetřovatelský proces se dělí do pěti fází, kam patří: ošetřovatelská anamnéza, ošetřovatelská diagnóza, plánování ošetřovatelské péče, realizace ošetřovatelské péče a zhodnocení efektu poskytované péče.

**Ošetřovatelská anamnéza** - sbírá informace pro individualizovanou ošetřovatelskou péči. Shromáždění potřebných informací, které sestra získává z chorobopisu, sesterské dokumentace, hlášení sester. Ošetřovatelskou anamnézu můžeme získat, rozhovorem, pozorováním, fyzikálním vyšetřením nemocného nebo od rodiny. Součástí ošetřovatelské anamnézy jsou hodnotící škály.

**Ošetřovatelská diagnóza** - zabývá se tím, co nemocného trápí. Slouží k nalezení skutečných a očekávaných problémů nemocného. Tyto údaje jsou formulovány v ošetřovatelskou diagnózu.

**Plánování ošetřovatelské péče** – zahrnuje plán a postupy ošetřovatelské péče, do něhož se řadí ošetřovatelské cíle a intervence. Ošetřovatelský cíl je žádoucí výsledek ošetřovatelské péče, zahrnuje odstranění či zmírnění problému. Cíl by měl být realistický, v souladu s lékařskou diagnózou, zhodnocen nemocným. Plánování ošetřovatelských intervencí je plán sestavený na základě ošetřovatelských diagnóz, definovaných cílů ošetřovatelské péče a stanovených priorit.

**Realizace ošetřovatelské péče** - vycházející z ošetřovatelského plánu, - ordinace lékaře, - akutního zdravotního stavu pacienta. Sestra poskytne péči dle stanoveného cíle.

**Hodnocení** - hodnocení ošetřovatelského plánu, hodnocení poskytnuté péče je průběžné, v souladu s tím, zda jsou intervence efektivní.



## **8.3 OŠETŘOVATELSKÝ MODEL PODLE VIRGINIE HENDERSONOVÉ**

Ošetřovatelský model V. Hendersonové patří mezi humanistické modely. Vychází ze základních potřeb člověka, z jeho soběstačnosti a nezávislosti v uspokojování, ze základních ošetřovatelských aktivit při pomoci pacientovi. Hendersonová vychází z názoru, že jedinci mají biologické, psychologické, sociální a duchovní potřeby. Při formování modelu ošetřovatelské péče vycházela z názoru, že pokud je člověk zdravý, je schopen si sám uspokojovat všechny biologické, psychologické, sociální a duchovní potřeby.

Tyto potřeby jsou formulovány ve 14 základních oblastech ošetřovatelské péče:

1. normální dýchání
2. dostatečný příjem vody a potravy
3. vylučování tělesných výměšků
4. pohyb a udržování vhodné polohy
5. spánek a odpočinek
6. vhodné oblečení, oblékání a svlékání
7. udržování fyziologické tělesné teploty
8. udržování tělesné čistoty a ochrana celistvosti těla
9. odstraňování rizik z životního prostředí a zabraňování vzniku poškození sebe i druhých
10. komunikace s lidmi, vyjadřování emocí, potřeb, obav, názorů
11. vyznání vlastní víry
12. smysluplná práce
13. hry nebo účast na různých formách odpočinku a relaxace
14. učení, objevování nového, zvědavost, která vede k normálnímu vývoji a zdraví a využívání dostupných zdravotnických zařízení

Prvních devět potřeb řadíme mezi potřeby fyziologické, desátá a čtrnáctá potřeba se vztahuje k psychologickým funkcím. Jedenáctá potřeba patří do duchovní oblasti. Dvanáctá a třináctá potřeba se týká sociální oblasti.

## 8.4 OŠETŘOVATELSKÁ ANAMNÉZA, ZÁKLADNÍ ÚDAJE O NOVOROZENCI

### Stav při přijetí novorozence:

**Váha:** 3 500 g

**Délka:** 53 cm

**BMI:** 12,5

**Obvod hlavy:** 34 cm

**Saturace kyslíku:** 98%

**Dechová frekvence:** 52 dechů/min, patrné chrčení - stridor při nádechu

**Srdeční frekvence:** 134 tepů/min

**Rektální TT:** 36,5 °C

**Zralost:** 39. gestační týden

Dýchá spontánně, eupnoicky, kůže je dobře prokrvená, bez cyanózy, bez krvácivých poruch, anikterická, kůže je bez patologických eflorescencí, hydratace je přiměřená, svalový tonus je přiměřený, novorozenec nereaguje bolestivě, reflexy jsou výbavné.

### Anamnéza rodičky:

**RA:** matka má celiakii, bratr matky diabetes mellitus 1. typu na inzulínu

**KS matky:** AB+

Jedná se o první graviditu rodičky – těhotenství probíhalo fyziologicky, nekomplikovaně. Porod byl spontánní, záhlavím, ve 39. gestačním týdnu, plodová voda byla čirá a odtékla při porodu. Byl vybaven stigmatizovaný novorozenec s kraniofaciálními abnormalitami a turicefalií.

Velká fontanela je posunuta do oblasti frontální, velikost 1,5x1,5 cm, kde se nachází i kefalhematom, obličej je asymetrický, je vyvýšená zejména mediální oblast čela, je ploché záhlaví, jsou přítomny nížce nasedající boltce. Novorozenec má široký

vpáčený kořen nosu, který je zobákovitý, má rozštěp tvrdého i měkkého patra ve střední čáře, gotické patro, vyskytuje se syndaktylie všech prstů na horních i dolních končetinách, novorozenec je kardiopulmonálně stabilní.

**Porodní váha a délka novorozence:** 3 450g, 53 cm

**Apgar skóre:** 9-10-10

**Medicínské diagnózy:** a) vrozená malformace kostí lebky a obličeje

- b) rozštěp tvrdého a měkkého patra středočárový
- c) syndaktylie všech prstů horních a dolních končetin
- d) suspektní Apertův syndrom
- e) oboustranně nevýbavné otoakustické emise
- f) zdvojení dutého systému pravé ledviny

**Datum a délka hospitalizace:** 4. 10. 2013 – 12. 10. 2013

## 8.5 PRŮBĚH HOSPITALIZACE

Donošená holčička z fyziologické gravidity byla přeložena z nemocnice v Litomyšli 3. den svého života na kojenecké oddělení Dětské kliniky Fakultní nemocnice Hradec Králové pro postnatálně zjištěný Apertův syndrom. Karyotyp v normě. Chirurg doporučuje operaci syndaktylie ve věku 6-12 měsíců, neurochirurg doporučuje operaci kraniosynostózy též ve věku 6-12 měsíců. Zatím je v plánu pravidelné měření hlavy a UZ kontroly mozku. RTG lebky je v plánu po propuštění v místě bydliště. Otoakustické emise jsou oboustranně nevýbavné, podrobné vyšetření sluchu je v plánu na ORL ve spádu v místě bydliště. Neurologické vyšetření je s nálezem mírné osové hypotonie, byla doporučena rehabilitace. Novorozenec byl krmen hypoalergenní počáteční formulí. Přečasně byla krmena orogastrickou sondou, následně byla krmena z Habermannovy savičky, po přijetí matky byl novorozenec plně kojen ženským mlékem. Pije s chutí, stravu toleruje dobře, na hmotnosti přibývá.

Novorozenec byl propuštěn ve stabilizovaném stavu. Matka byla zaučena v péči o dítě s vrozenými vývojovými vadami.

### **Výsledky vyšetření:**

#### a) Zobrazovací metody

**UZ mozku** – široký sagitální šev přestupuje velkou fontanelou na suturu metopicu. Normální konfigurace komorového systému obvyklé šíře velikosti věku dítěte, byl vyloučen hydrocefalus.

**UZ páteře** – normální šíře kanálu páteřního, mícha je obvyklého vzhledu.

**UZ břicha** – játra jsou s normálním morfologickým obrazem, bez biliární dilatace, pravá ledvina se zdvojeným dutým systémem a pánvičkou bez dilatace kalichů, vlevo přiměřený nález.

#### b) Genetické vyšetření ze dne 5. 10. 2013

Byla provedena DNA analýza FGFR 2 genu. Byla nalezena mutace c.755C>G/p.Ser252Trp v heterozygotním stavu, jedná se o patogenní mutaci, která byla již opakovaně zjištěna u nemocných s Apertovým syndromem. Z diagnostického hlediska byl u novorozence prokázán Apertův syndrom – akrocefalosyndaktylie 1. typu.

#### c) Kardiologická porada, vyšetření při genetické stigmatizaci

Prokrvení je přiměřené, bez dušnosti, novorozenec prospívá, akce srdce je pravidelná, ozvy jsou bez šelestu, pulzace na HK i DK je normální amplitudy, závěrem zcela fyziologický nález na srdci.

Dále doporučen ultrazvuk mozku a břicha, CT mozku, CT páteře, což vše je potřebné k vyloučení přidružených vad. Dále je plánovaná konzultace specialistů dle nálezu.

## **8.6 OŠETŘOVATELSKÁ ANAMNÉZA – POSOUZENÍ STAVU DLE MODELU VIRGINIE HENDERSONOVÉ**

### **1. Dýchání**

Dýchání je spontánní, pravidelné. Frekvence je 52 dechů/min. Při dýchání jsou patrné obstruktivní fenomény - pískoty, vrzoty, jakési „chrčení“ při nádechu, tzv. inspirační stridor. Saturace kyslíkem je zcela fyziologická. Bez cyanózy. Ventilačně i oběhově stabilní. Kůže je dostatečně hydratována, kožní turgor v normě.

### **2. Dostatečný příjem potravy a tekutin**

První 3 dny života byla holčička krmena ženským mlékem orogastrickou sondou. Poté byla krmena Habermannovou savičkou Nutrilonem Allergy po třech hodinách bez potřeby dosondování. Bez problémů si pije dle chuti, vypije 80-100ml, obtíže při krmení nejsou, aktivně se hlásí k jídlu, nezvrací, problémy s polykáním nejsou. Po hospitalizaci matky plně kojena. Přítomen rozštěp měkkého a tvrdého patra středočárový, proto je z ošetřovatelského hlediska zásadní zmínit vysoké riziko aspirace.

### **3. Vylučování**

Močí přiměřeně, moč je bez patologických příměsí či zápachu. Stolice bez patologických příměsí. Smolka odešla samovolně druhý den po narození. Při hospitalizaci pravidelně přebalována každé 3 – 4 hodiny, stolice odchází bez obtíží. Potí se přiměřeně. Je afebrilní.

### **4. Pohyb a udržování vhodné polohy**

Pro novorozence je typická poloha na zádech. Má ohnuté dolní končetiny, horní končetiny v lokti a ruce má zaťaté v pěst. Na všech prstech horních i dolních končetinách je přítomna syndaktylie. Kope nohama, otáčí hlavu na stranu, a pokud je v poloze na břiše snaží se zvednout hlavičku. Sestra si všímá pohybové aktivity dítěte, zda

dítě nereaguje bolestivě. Spolupracuje s fyzioterapeutem a s rodinou. Pomáhá s prováděním pasivního a aktivního cvičení. Pomáhá při polohování dítěte. Vzhledem ke kraniosynostóze hrozí zvýšení nitrolebního tlaku, je horní část postýlky novorozence elevována o 45 stupňů. Při každém pohybu novorozence je třeba dbát na to, aby nedošlo k náhlému zvýšení nitrolebního tlaku.

## **5. Spánek a odpočinek**

Je čilá, avšak plačtivá. Vykazuje přiměřenou tělesnou aktivitu 6 dnů života. Spánek je klidný. Zvyky při usínání - usíná s dudlíkem - šidítkem. Postýlka, ve které leží novorozenec, je opatřena postranicemi. Bezpečnost dítěte je zajištěna. Veškerou péči o dítě zajišťují dětské sestry. Matka s dítětem hospitalizována není (vše je zatím k projednání, plánuje se po zlepšení jejího psychického stavu).

## **6. Výběr oblečení, oblékání a svlékání**

Novorozenec je přiměřeně oblékán do vhodného bavlněného oblečení. Sestra dbá na skutečnost, aby použité kusy oblečení byly volné, pohodlné s pružnými lemy. A zároveň dbá na to, aby u novorozence nedošlo k podchlazení nebo naopak přehřívání.

## **7. Udržování fyziologické tělesné teploty**

Vzhledem k základní diagnóze Apertova syndromu, mezi jehož příznaky mimo jiné patří v časném věku kolísání tělesné teploty, je zásadní uvést, že novorozenec udrží tělesnou teplotu v rozmezí fyziologických hodnot. Normální tělesná teplota se u holčičky pohybuje mezi 36 -37°C s charakteristickým denním kolísáním – ranním minimem (mezi 4. – 6. hodinou) a odpoledním maximem (16. – 18. hodinou). Subfebrilie ani febrilie během hospitalizace nenastaly.

## **8. Udržování upravenosti a čistoty těla**

Vzhledem k hygieně je prováděno koupání jako celková očista těla. Při hospitalizaci je hygienická péče prováděna typicky ráno. Při mytí novorozence bylo postupováno vždy od hlavičky, kdy je nejprve omyta vlasová část, dále byla věnována pozornost místům za ouškama a pod krkem, poté hrudníku a rukám včetně dlaním. Nakonec byly vždy omyty nohy a zadeček. Péči o zadeček předcházelo omytí vnějšího genitálu a jako poslední je omýván řitní otvor. Umyté dítě bylo vždy položeno na suchou osušku a jemně, šetrně osušeno. Obličej byl omýván pouze vodou. Oči byly vytírány tampónem od vnitřního oka k okraji, neboť u kořene nosu jsou umístěny slzné kanálky. Tampónem byly vytřeny pouze okrajové části uší. Novorozenec je zralý a ženského pohlaví. Genitál je zcela vyvinutý, fyziologicky bez odchylky. Vzhledem k základní diagnóze Apertova syndromu lze do budoucna počítat s poškozenou denticí.

## **9. Odstraňování rizik z životního prostředí a zabraňování vzniku poškození sebe i druhých**

Dítě přiměřeně reaguje na podněty. Novorozenec má přítomen rozštěp měkkého i tvrdého patra, proto musí být krměn ve zvýšené poloze, a musí se dbát na to, aby nedošlo k aspiraci do dýchacích cest.

## **10. Komunikace s lidmi, vyjádření emocí, potřeb, obav i názorů**

U novorozence byly diagnostikovány oboustranně nevýbavné otoakustické emise. Už brzy po narození by dítě mělo reagovat na hlasité nepříjemné zvuky pláčem, na zajímavé a příjemné naopak zvýšením pozornosti či zklidněním. Na náhlý hlasitý zvuk by dítě mělo vždy reagovat mrknutím očních víček. V období po 6. týdnu věku je u dítěte přítomna pátrací reakce – tzn. při vyšetřování zvukovými hračkami (trumpetka, chřestítka, řehlačka, pískací gumové hračky, zvoneček) dítě hledá zdroj zvuku otočením očí nebo celé hlavy. Toto vše u našeho novorozence chybí. Novorozenec fixuje díky očnímu kontaktu, nikoli díky sluchovému kontaktu. Do budoucna je zajisté potřeba

zajistit kompenzační pomůcky, i další otoakustické vyšetření, které se plánuje v okolí bydliště ve spádu po propuštění.

### **11. Vyznání vlastní víry**

Vzhledem k věku nelze hodnotit.

### **12. Smysluplná práce**

Kojenci potřebují neustálou náklonnost ze strany rodičů, protože láska a bezpečí jsou pro kojence důležitými potřebami. V období vývoje důvěry u kojence je důležitá stálost, vývoj důvěry je důležitý pro vývoj osobnosti dítěte. Matka prožívá situaci jako velmi zátěžovou, jelikož během těhotenství nebyly žádné náznaky patologie plodu, proto se čeká na její rozhodnutí, jak se ke vzniklé situaci postaví.

### **13. Hry nebo účast na různých formách odpočinku a rekreace**

Je čilá, avšak plačtivá. Vykazuje přiměřenou tělesnou aktivitu 6 dnů života. Na nelibost reaguje svráštěním mimických svalů obličeje a osoby na bezprostřední vzdálenost fixuje zrakem. Je při vědomí. Sociální stimuly děvčátku poskytují zdravotničtí pracovníci, nejvíce dětské a rehabilitační sestry. V důsledku náhlého a neočekávaného sdělení diagnózy dítěte nebyla matka s novorozencem hospitalizována, a novorozenec byl prvních 8. dnů hospitalizace v péči dětských sester. Matka byla s dítětem hospitalizována až osmý den hospitalizace dítěte. Přijata byla na kojenecké oddělení po zlepšení svého psychického stavu a s dítětem byla na pokoji v systému rooming-in.

### **14. Učení objevování nového, zvědavost, která vede k normálnímu vývoji a zdraví a využívání dostupných zdravotnických zařízení**

Novorozenec se neprojevuje se bolestivým chováním. Hmotnostní křivka je uspokojivá. Vzhledem ke změnám na lebce i na obličejové části lebky, rozštěpu a syndaktylii všech prstů jsou do budoucna plánovány plastické a remodelační operace.



Opět je potřeba zmínit, že vzhledem k základní diagnóze Apertova syndromu se do budoucna dá předpokládat, že bude opožděn růst a vývoj.

## **8.7 SITUAČNÍ ANALÝZA**

Donošený novorozenec ženského pohlaví N. Ř. z fyziologické gravidity s dobrou časnou poporodní adaptací byl přeložen 3. den svého života z nemocnice v Litomyšli na kojenecké oddělení Dětské kliniky Fakultní nemocnice v Hradci králové pro postnatálně zjištěnou výraznou stigmatizaci. Komplex klinických příznaků svědčí pro Apertův syndrom, který byl díky molekulárně – genetickému vyšetření i následně během hospitalizace potvrzen. Anamnestické údaje byly sesbírány 6. den života. Jednalo se o první graviditu rodičky, která nenaznačovala žádné patologie plodu.

Novorozenec je stigmatizovaný s výraznými kraniofaciálními abnormalitami, kraniosynostózou a turicefalií. Velká fontanela je posunuta do oblasti frontální, kde se nachází i kefalhematom, obličej je asymetrický, je vyvýšená zejména mediální oblast čela, je ploché záhlaví, jsou přítomny nízce nasedající boltce, má široký vpáčený kořen nosu, který je zobákovitý, má rozštěp tvrdého i měkkého patra ve střední čáře, gotické patro, vyskytuje se syndaktylie všech prstů na horních i dolních končetinách, novorozenec je kardiopulmonálně stabilní. Otoakustické emise jsou oboustranně nevýbavné. Novorozenec byl přijat ke sledování stavu a k vyšetření specialistů dle nálezů. Léková lékařská ordinace obsahovala pouze kapky Kanavit.

## **8.8 OŠETŘOVATELSKÉ DIAGNÓZY DLE NANDA TAXONOMIE I SEŘAZENÉ DLE PRIORIT**

### **AKTUÁLNÍ OŠETŘOVATELSKÉ DIAGNÓZY**

- 1. Nitrolební adaptivní kapacita snižená** z důvodu kraniosynostózy projevující se nemožností fyziologického růstu mozkové tkáně v lebce.
- 2. Ústní dutina, postižení sliznice** z důvodu rozštěpu měkkého a tvrdého patra projevující se anatomicko-patologickými změnami s vytvořením gotického patra v dutině ústní.

- 3. Senzorické a percepční poruchy (sluchová)** z důvodu základní diagnózy Apertova syndromu, projevující se oboustranně nevybavenými otoakustickými emisemi.
- 4. Neznalost (potřeba poučení)** z důvodu deficitní znalosti o základní diagnóze dítěte Apertova syndromu projevující se deficitem informací rodinných příslušníků dítěte.

## POTENCIÁLNÍ OŠETŘOVATELSKÉ DIAGNÓZY

- 1. Aspirace, zvýšené riziko** z důvodu rozštěpu měkkého a tvrdého patra.
- 2. Pouto mezi rodiči a dětmi, riziko narušení** z důvodů neočekávaného sdělení diagnózy dítěte a hospitalizaci dítěte bez matky.

## 8.9 PLÁN OŠETŘOVATELSKÉ PÉČE

### AKTUÁLNÍ OŠETŘOVATELSKÁ DIAGNÓZA Č. 1

**Nitrolební adaptivní kapacita snižená** z důvodu kraniosynostózy projevující se nemožností fyziologického růstu mozkové tkáně v lebce.

**Priorita:** vysoká

**Cíl dlouhodobý:** Novorozenec nebude mít příznaky nitrolební hypertenze do doby chirurgického řešení kraniosynostózy.

**Cíl krátkodobý:** Novorozenec nebude mít příznaky nitrolební hypertenze při každé manipulaci – při krmení, zvedání z postýlky, přebalování.

**Interval hodnocení:** každých 24 hodin

**Výsledná kritéria:**

- Novorozenec má stabilní nitrolební tlak po celou dobu hospitalizace
- Novorozenec se neprojevuje bolestivým chováním po celou dobu hospitalizace
- Matka novorozence bude hned po svém přijetí informována o rizicích, které jsou spjaty s nevhodnou manipulací dítěte – do 1 hodiny od jejího přijetí

### **Plán intervencí:**

- Posuzuj stav vědomí, pohyby očí a stav zornic (velikost, tvar, symetrie, fotoreakce) – celou dobu hospitalizace – všeobecná sestra
- Sleduj základní fyziologické funkce – vitální funkce – pravidelně každý den – všeobecná sestra
- Zdvihni hlavovou část lůžka o 15-45 stupňů – do 2 hodin – všeobecná sestra
- Dle ordinace lékaře zajisti vyšetření neurologem – do 48 hodin – všeobecná sestra
- Hlavu a krk udržuj v neutrální poloze – po celou dobu hospitalizace – všeobecná sestra
- Povšimni si motorických reakcí dítěte – po celou dobu hospitalizace – všeobecná sestra, fyzioterapeut
- Omez zevní podněty a dbej o pohodlí dítěte – po celou dobu hospitalizace – všeobecná sestra
- Všímej si možného rostoucího neklidu dítěte – po celou dobu hospitalizace – všeobecná sestra, fyzioterapeut
- Prováděj zápis do ošetrovatelské dokumentace – pravidelně každý den – všeobecná sestra
- Važ denně novorozence, a sleduj příjem a výdej tekutin, měřený počtem a váhou vlhkých plenek – denně – všeobecná sestra
- Pravidelně měř novorozenci obvodu hlavy – denně – všeobecná sestra

### **Realizace ze dne 6. 10. – 10. 10. 2013:**

Novorozenec byl vždy ráno dle zvyklostí oddělení umyt. Byla prováděna adekvátní hygienická péče. Při mytí novorozence bylo postupováno vždy od hlavičky, kdy je nejprve omyta vlasová část, dále byla věnována pozornost místům za ouškama a pod krkem, poté hrudníku a rukám včetně dlaním. Nakonec byly vždy omyty nohy a zadeček. Péči o zadeček předcházelo omytí vnějšího genitálu a jako poslední je omýván řitní otvor. Umyté dítě bylo vždy položeno na suchou osušku a jemně, šetrně osušeno. Obličej byl omýván pouze vodou. Oči byly vytírány tampónem od vnitřního oka k okraji. Všeobecná sestra při těchto úkonech zvláště dbá na to, aby nedošlo k náhlému zvýšení nitrolebního tlaku, všímá si možného rostoucího neklidu dítěte. Sleduje reakce a pohyby dítěte. Horní část lůžka byla elevována o 45 stupňů, dítě leží ve zvýšené poloze.

Sestra dále leduje, zda se novorozenec neprojevuje bolestivým chováním. Všímá si motorických reakcí dítěte. Novorozenci je denně pomocí pulzního oxymetru měřena saturace kyslíku v krvi. Denně jsou novorozenci měřeny obvody hlavičky. Ošetrovatelský personál dbá na zvýšené pohodlí a klid dítěte.

#### **Hodnocení ze dne 10. 10. 2013:**

Cíl se podařilo splnit. U novorozence byla i přes kraniosynostózu vyloučena nitrolební hypertenze. Kojenec se celou dobu neprojevoval bolestivým chováním. Neurologické vyšetření ze dne 8. 10. 2013 prozatím nevykazuje známky odchylky, motorické reakce jsou přiměřené věku dítěte. Dítě nemá ztuhlou šíji, nemá křeče, je plně při vědomí. Očima přiměřeně fixuje a reaguje na podněty, neprojevuje se bolestivým chováním. Chirurg doporučuje operaci kraniosynostózy ve věku 8 – 10. měsíců věku dítěte.

#### **AKTUÁLNÍ OŠETŘOVATELSKÁ DIAGNÓZA Č. 2**

**Ústní dutina, postižení sliznice** z důvodu rozštěpu měkkého a tvrdého patra projevující se anatomicko-patologickými změnami s vytvořením gotického patra v dutině ústní.

**Priorita:** střední

**Cíl dlouhodobý:** U novorozence nedojde ke zhoršení integrity ústní sliznice

**Cíl krátkodobý:** Novorozenec při krmení neaspiruje

**Interval hodnocení:** každých 24 hodin

#### **Výsledná kritéria:**

- Novorozenec nejeví známky dechové nedostatečnosti – po celou dobu hospitalizace
- Matka novorozence chápe příčiny vzniku rozštěpu patra – do 3 hodin od jejího přijetí
- Novorozenec nebude aspirovat potravu – během každého krmení
- Novorozenec dobře saje a lze jej nakrmit – během každého krmení

#### **Plán intervencí:**

- Zjistí velikost defektu v dutině ústní – denně – všeobecná sestra

- Pravidelně kontroluj aktuální stav defektu, zda nekrvácí – denně – všeobecná sestra
- Prováděj adekvátní péči o dutinu ústní u novorozence – denně – všeobecná sestra
- Pečuj o dutinu ústní po každém krmení – do 30 min – všeobecná sestra
- Informuj matku novorozence o speciální péči o dutinu ústní – do 1 hodiny – všeobecná sestra
- Doporučte speciální čisticí prostředky pro hygienickou péči dutiny ústní – pravidelně – všeobecná sestra
- Zdůrazni matce novorozence do budoucna pravidelné stomatologické prohlídky děvčátka – do 3 hodin – všeobecná sestra
- Vyslechni matčiny obavy z estetických následků a podej informace o možnostech léčby v rámci svých sesterských kompetencí – do 3 hodin – všeobecná sestra
- Pouč matku novorozence o správné výživě do budoucna- do 4 hodin – všeobecná sestra
- Pouč matku o rizicích spjatých s rozštěpem patra vzhledem k aspiraci do dýchacích cest během krmení – okamžitě před kojením – všeobecná sestra

### **Realizace ze dne 6. 10. – 10. 10. 2013:**

Když se podíváme novorozenci do úst, můžeme vidět otvor v horní části dutiny ústní. Vzhledem k tomu došlo i k vytvoření tzv. gotického patra. Novorozenec byl krmen pravidelně každé 3 – 4 hodiny pomocí tzv. Habermannovy savičky (příloha D). Což je speciální savička pro děti s orofaciálními rozštěpy a velice účinně se osvědčila i u krmení tohoto novorozence. Děvčátko bylo hospitalizováno nejprve bez matky, bylo krmeno á 3 hodiny Nutrilonem Allergy. Pije dle chuti 80 – 100 ml. Vzhledem ke kritické komunikaci patra s dutinou nosní je zde problém, a sice možnosti aspirace mléka do dýchacích cest, novorozenec byl proto krmen ve zvýšené poloze, sestra dbá na správnou polohu kojence, při krmení jej nechává pravidelně odříhnout. Je potřeba dostatek času a na dítě především nespěchat. Při krmení je vhodné dělat pauzy k odříhnutí. Sestra po celou dobu krmení sleduje a kontroluje dítě, posuzuje jeho možné projevy – cyanóza, únava. Sestra pravidelně kontroluje vzhled rozštěpu a dbá na zvýšenou hygienu v jeho okolí. Poté co byla hospitalizována matka dítěte, bylo

děvčátko plně kojeno. Za novorozencem docházel pravidelně rehabilitační pracovník, který prováděl tzv. orofaciální stimulaci, za účelem rozcvičování svalů kolem úst.

### **Hodnocení ze dne 10. 10. 2013:**

Cíl byl splněn. Novorozenec pil s chutí. Během hospitalizace jedinkrát neaspiroval. Do doby než byla hospitalizována matka, bylo děvčátko v péči dětských sester, které dbaly na výše uvedené. Dutina ústní je bez známek infekce. Zvýšená péče o dutinu ústní u kojence zajištěna, s rehabilitační sestrou prováděny masáže orofaciální a oronazální oblasti, nedošlo k dalšímu poškození dutiny ústní, rozštěpová rána je klidná. Po přijetí matky byl novorozenec plně kojen z prsu. Matka byla poučena o rizicích spojených s touto diagnózou. Byla zaučena, jak pečovat o takto postižené dítě. Kojenec nejevil známky dechové nedostatečnosti a při krmení neaspiroval. Po konziliu doporučuje chirurg operaci rozštěpové vady patra zhruba od 6. – 8. měsíce věku dítěte.

### **AKTUÁLNÍ OŠETŘOVATELSKÁ DIAGNÓZA Č. 3**

**Senzorické a percepční poruchy (sluchová)** z důvodu základní diagnózy Apertova syndromu, projevující se oboustranně nevybavenými otoakustickými emisemi.

**Priorita:** střední

**Cíl dlouhodobý:** Dítě v budoucnu používá kompenzační pomůcky

**Cíl krátkodobý:** Dítě fixuje osoby na bezprostřední vzdálenost pomocí očního kontaktu

**Interval hodnocení:** každých 24 hodin

### **Výsledná kritéria:**

- Matka dítěte chápe příčiny vzniku sluchového onemocnění dítěte do 5 hodin od svého přijetí
- Matka je předběžně seznámena s možnostmi využitích kompenzačních pomůcek do budoucna pro své dítě do 48 hodin od svého přijetí
- Matka dítěte je informována o pravidlech komunikace se sluchově hendikepovaným do 72 hodin od svého přijetí

### **Plán intervencí:**

- Věnuj novorozenci zvýšenou pozornost – denně – všeobecná sestra, fyzioterapeut
- Seznam s poruchou smyslové vnímání sluchu i ostatní členy ošetrovatelského týmu – do 1 hodiny – všeobecná sestra
- Chraň dítě před pocity tělesné a citové izolace – denně – všeobecná sestra
- Seznam rodinu kojence s možnostmi využití nejrůznějších náhradních sluchových pomůcek do budoucna - do 4 hodin – všeobecná sestra
- Pouč rodinu kojence a jeho blízké o pravidlech komunikace se sluchově hendikepovaným do budoucna – do 4 hodin – všeobecná sestra
- Při ošetřování se novorozence dotýkej, taktilní vjemy zprostředkovávají přítomnost lidí a spojení s nimi, doteky jsou důležitou součástí péče a mají hluboký psychologický význam – denně – všeobecná sestra, fyzioterapeut
- Všímej si reakcí dítěte – denně – všeobecná sestra

### **Realizace ze dne 6. 10. – 10. 10. 2013:**

U dítěte byly diagnostikovány oboustranně nevýbavné otoakustické emise. Už brzy po narození by dítě mělo reagovat na hlasité nepříjemné zvuky pláčem, na zajímavé a příjemné naopak zvýšením pozornosti či zklidněním. Na náhlý hlasitý zvuk by dítě mělo vždy reagovat mrknutím očních víček. Po 6. týdnu věku je u dítěte přítomna pátrací reakce – tzn. při vyšetřování zvukovými hračkami (trumpetka, chřestítka, řehačka, pískací gumové hračky, zvoneček). Dítě hledá zdroj zvuku otočením očí nebo celé hlavy. Toto vše u novorozence chybí. Novorozenec fixuje díky očnímu kontaktu, nikoli díky sluchovému kontaktu. Sestra věnuje dítěti zvýšenou pozornost. Matka byla hned po svém přijetí lékařem informována o stavu dcerky vzhledem ke sluchovému postižení. Dále proběhl rozhovor mezi sestrou a matkou dítěte, kdy matka sdělila své obavy vzhledem k budoucnosti dítěte i celé rodiny.

### **Hodnocení ze dne 10. 10. 2013:**

Krátkodobý cíl byl splněn. Novorozenec fixuje osoby na bezprostřední vzdálenost zrakem. Matka byla poučena o tom, jak v budoucnu komunikovat s neslyšícím dítětem. Další plánované vyšetření sluchu je po propuštění v oblasti

bydliště ve spádové ordinaci otorinolaryngologa. Do budoucna je jistě potřebné zajistit kompenzační pomůcky, a samozřejmě pravidelné otoakustické vyšetření. Momentálně u novorozence nelze zjistit a hodnotit na kolik je markantní sluchové postižení.

#### AKTUÁLNÍ OŠETŘOVATELSKÁ DIAGNÓZA Č. 4

**Neznalost (potřeba poučení o Apertovu syndromu)** z důvodu deficitní znalosti o základní diagnóze dítěte Apertova syndromu projevující se nedostatkem informací rodinných příslušníků dítěte.

**Priorita:** nízká

**Cíl dlouhodobý:** Rodiče dítěte projevují zvýšený (zodpovědný) zájem o hledání informací a kladení otázek

**Cíl krátkodobý:** Rodiče dítěte chápou a rozumí diagnóze, kterou má jejich dítě

**Interval hodnocení:** během hospitalizace

#### **Výsledná kritéria:**

- Rodiče jsou dostatečně informováni o diagnóze svého dítěte do 2 hodin
- Rodiče znají příčiny a důsledky Apertova syndromu do 4 hodin
- Rodiče jsou reálně informováni o možnostech dnešní léčby zmírnění příznaků Apertova syndromu do 4 hodin
- Rodiče kladou otázky, jsou zvědaví a mají zájem o nové informace do 3 hodin
- Rodiče chápou toto onemocnění do 24 hodin
- Pečovatel správně interpretuje naučené postupy a procedury do 72 hodin

#### **Plán intervencí:**

- Zjistí úroveň znalostí rodiny o Apertovu syndromu – do 24 hodin – všeobecná sestra
- Určí, jaké informace jsou z hlediska dítěte nejnaléhavější, čímž začni – pravidelně každý den – všeobecná sestra
- Poskytují optimální informace vzhledem ke svým kompetencím – denně – všeobecná sestra
- Rozliš informace, které mají význam pro vznik emocí – do 24 hodin – všeobecná sestra



- Poskytni a doporuč rodině informační materiály – do 72 hodin – všeobecná sestra
- Používej srozumitelné pojmy a výrazy – pravidelně každý den – všeobecná sestra, fyzioterapeut
- Poukaž na dnešní možnosti internetových zdrojů a informací – do 72 hodin – všeobecná sestra
- Podávej informace věcně, jasně, smysluplně opět dle svých kompetencí – do 3 hodin – všeobecná sestra
- Poskytni rodině kontakt na specialisty, které zodpoví další otázky (psycholog, logoped, neurolog, neurochirurg, otorinolaryngolog) – do 48 hodin – všeobecná sestra
- Posuď, jak rodiče přistupují k informacím (vizuálně, sluchově atd.) a zohledni tento fakt při podávání informací – denně – všeobecná sestra

#### **Realizace ze dne 6. 10. – 10. 10. 2013:**

Rodičům byly vhodně a patřičně sděleny informace týkající se stavu jejich dcery. Nejprve hovořili s lékařem. Lékař rodičům sdělil zásadní informace z lékařského hlediska. Poté co byla matka přijata k dítěti do pokoje s možností rooming-in, byla sestrami zaučena, jak pečovat o novorozence. Matka dítěte se často ptala sester na ošetrovatelské potíže, a sestra dle svých kompetencí odpovídala. Matka dítěte byla informována o webových stránkách <http://www.apert.estranky.cz/>, kde jsou zajímavé informace o tomto syndromu, a zároveň se může spojit s rodiči stejně postižených dětí.

#### **Hodnocení dne 10. 10. 2013:**

Cíl byl splněn. Rodiče dívky byli edukováni, jak lékařem, tak sestrou. Informacím rozumějí. Jsou velice v rozpacích a celou skutečnost neočekávané diagnózy nesou těžce. Proto k nim zdravotnický personál přistupoval vstřícně, empaticky a s pochopením. Matka dítěte byla ráda za možnosti využití informačních zdrojů z internetu.

## POTENCIONÁLNÍ OŠETŘOVATELSKÁ DIAGNÓZA Č. 1

**Aspirace, zvýšené riziko** z důvodu rozštěpu měkkého a tvrdého patra.

**Priorita:** střední

**Cíl:** Novorozenec neaspiruje potravu do dýchacích cest během hospitalizace

**Interval hodnocení:** během hospitalizace

**Plán intervencí:**

- Dbej na správnou polohu dítěte při krmení – pravidelně každý den – zajisti zvýšenou polohu dítěte – všeobecná sestra
- Zajisti odsávačku a odsávací katétry u postýlky kojence – do 1 hodiny od přijetí dítěte – všeobecná sestra
- Nepodávej stravu příliš horkou či studenou – denně – všeobecná sestra
- Během krmení a po něm nechej kojence odříhnout – pravidelně po každém krmení – všeobecná sestra
- Krm dítě s přestávkami a nespěchej na něj – pravidelně každý den – všeobecná sestra
- Zajisti klid pro krmení – denně – všeobecná sestra
- Dopřej dítěti dostatek času ke krmení – denně – všeobecná sestra
- Každou změnu hlas lékaři – neprodleně po změně stavu – všeobecná sestra
- Pouč matku o způsobech zabránění aspiraci, o technikách správného krmení a polykání – do 1 hodiny po jejím přijetí – všeobecná sestra
- Využij možnosti rehabilitačního pracovníka, aby s dítětem prováděl cviky posilující svaly a podporující polykání – orofaciální stimulaci – do 24 hodin – všeobecná sestra, fyzioterapeut
- Prováděj zápis do ošetřovatelské dokumentace – pravidelně každý den – všeobecná sestra

**Realizace ze dne 6. 10. – 10. 10. 2013:**

Jestliže dítě samo nesaje a nepolyká, je třeba stravu podávat sondou, zavedenou do žaludku, takto byla holčička krmena první dva dny svého života, neobjevily se žádné potíže, nebyl žádný důvod v sondování pokračovat, a proto se přešlo na krmení tzv. Habermannovou savičkou, což je speciální savička pro krmení kojenců s orofaciálními

rozštěpy. Celou dobu krmení držíme dítě ve zvýšené poloze. Většinou krmení několikrát přerušíme. Sestra pečlivě sleduje dítě, jeho pohyby a reakce, a také to, jestli zvládne zkorigovat dýchání a sání. Po nakrmení necháme dítě odříhnout. Na kojenecké oddělení docházel rehabilitační pracovník, který prováděl orofaciální stimulaci.

### **Hodnocení dne 10. 10. 2013:**

Kojenec při hospitalizaci neaspiroval, dítě saje s chutí, polyká bez obtíží, první dva dny života bylo sondováno, což se ukázalo jako zcela zbytečné, dále bylo krmeno Habermannovou savičkou Nutrilonem Allergy a tři hodiny dle chuti, poté ženským mlékem. Porodní hmotnost byla 3 450 g, váha při přijetí 3. den po narození byla 3 500 g. Dále kojeneček přibíral na váze, hmotnostní křivka byla uspokojivá.

### **POTENCIONÁLNÍ OŠETŘOVATELSKÁ DIAGNÓZA Č. 2**

**Pouto mezi rodiči a dětmi, riziko narušení** z důvodů neočekávaného sdělení diagnózy dítěte a hospitalizaci dítěte prvních dnů bez matky

**Priorita:** nízká

**Cíl:** Matka dosáhne uspokojivé interakce se svým dítětem

**Interval hodnocení:** během hospitalizace

### **Plán intervencí:**

- Promluv s matkou dítěte hned po jejím přijetí a zjisti, jak vnímá situaci – všeobecná sestra
- Vyslechni obavy matky dítěte – pravidelně – všeobecná sestra
- Vytvoř mezi ošetřovatelským personálem a matkou dítěte vstřícnou, poklidnou a pečovatelskou atmosféru – vždy – všeobecná sestra
- Pouč rodiče o růstu a vývoji dítěte vzhledem ke svým kompetencím a veď je k realistickým očekáváním – do 5 hodin – všeobecná sestra, fyzioterapeut
- Ukaž rodičům, jak nejlépe pečovat o dítě, aby se přirozeně vyvíjelo – pravidelně – všeobecná sestra
- Navrhni rodičům, aby si vedli deník, jaké dělá dítě pokroky – pravidelně – všeobecná sestra

- Přiměřeně situaci rozviň systém podpory (např. širší rodina, přátelé, sociální pracovník) – do 72 hodin – všeobecná sestra
- Omez na minimum počet členů ošetrovatelského týmu, s nimiž rodiče musí být v kontaktu, aby se zlepšila jejich důvěra – denně – všeobecná sestra

### **Realizace ze dne 6. 10. – 10. 10. 2013:**

Novorozenec byl bez matky hospitalizován prvních 6 dnů pobytu na kojeneckém oddělení. O dítě proto pečovaly všeobecné sestry, a děvčátku plně poskytovaly stimuly k dalšímu vývoji. Po svém přijetí k dítěti do systému rooming- in byla matka postupně zaučována o péči o dítě s vrozenými vývojovými vadami. Sestra poskytovala informace vzhledem ke své kompetenci a byla plně k dispozici a k pomoci novorozenci a jeho matce, která je prvorodičkou. Mezi matkou a sestrami vznikl velice úzký vztah, který je v této situaci rozhodně žádoucí.

### **Hodnocení dne 10. 10. 2013:**

Matka zvládá velice těžce skutečnost, že se jí narodilo dítě s Apertovým syndromem. Po psychické stránce je na tom velice špatně. Nemohla být se svou dcerkou hospitalizována od počátku, jelikož byla v péči psychiatrů a psychologů, i do budoucna je zřejmě potřeba počítat s touto péčí. Počáteční péče o dítě pro ni je velice náročná. Je vděčná za spolupráci s ošetrovatelským personálem, velice si chválí lékaře i sestry.

## **8. 10 ZHODNOCENÍ OŠETŘOVATELSKÉ PÉČE**

Novorozená holčička byla přeložena 3. den svého života byla přeložena z nemocnice v Litomyšli na oddělení kojenců Fakultní nemocnice v Hradci Králové pro postnatálně zjištěný komplex příznaků svědčící pro Apertův syndrom. Hospitalizace dítěte na kojeneckém oddělení byla celkem 10 dnů. Z toho byla dívenka prvních 6 dnů hospitalizována sama bez matky a byla plně v péči dětských sester. Matka byla s dítětem hospitalizována až poté, co došlo ke zlepšení jejího psychického stavu, konkrétně 7. den hospitalizace dítěte. Spolu s dítětem byla na oddělení v systému rooming- in. Z hlediska nově zjištěné diagnózy budou potřeba lékařské a ošetrovatelské zásahy po celý život dítěte. Matka byla zaučena, jak pečovat o dítě s vrozenými vývojovými vadami, a dítě bylo v pořádku propuštěno do domácího prostředí.

## ZÁVĚR

Bakalářská práce pojednává o Apertovu syndromu. V teoretické části je rozebráno, jak se projevuje tento syndrom, zabývá se tedy podrobnou symptomatologií, příčinou vzniku, a jaké léčebné úkony dominují pro zmírnění jednotlivých projevů nevyléčitelného Apertova syndromu. Poukazuje také na psychologickou problematiku rodiny takto postiženého dítěte.

Praktická část této práce vychází ze samotné kazuistiky dítěte s Apertovým syndromem, hospitalizovaného na kojeneckém oddělení Dětské kliniky ve Fakultní nemocnici Hradce Králové, u něhož byl vypracován podrobný ošetrovatelský proces. V závěru práce je potřeba dodat, že kojeneček byl z počátku hospitalizován sám, a byl v péči dětských sester. Matka byla hospitalizována několik dní poté, co došlo ke zlepšení jejího psychického stavu. Díky internetové stránce, kterou vytvořily rodiny dětí s Apertovým syndromem, a ze které jsme mimo jiné čerpali informace do naší práce, jsme se spojili s maminkou jednoho z dětí, a ta nám poskytla soukromé fotografie své dcery do této bakalářské práce.

Rádi bychom podotkli skutečnost, že práce s odbornou literaturou v této práci byla komplikovaná vzhledem k prozatímni minimální existenci knižních zdrojů o dané problematice. Zatím není žádná česky vydaná kniha zabývající se samotným Apertovým syndromem.

V samotném závěru bychom chtěli zdůraznit to, jak velkou psychickou zátěží musí podstoupit rodiče, kteří 9 měsíců očekávali narození zdravého potomka, a až po porodu jim byla sdělena skutečnost, že jejich dítě má Apertův syndrom.

Cílem bakalářské práce bylo poskytnout odborné informace o Apertovu syndromu, poukázat na možnosti stále se vyvíjející terapie. Dále navrhnout a realizovat plán ošetrovatelské péče. Cíl byl splněn.

## SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

1. BRICHTOVÁ, Eva. *Onemocnění dětského neurokrania*. Vyd. 1. Praha: Triton, 2009, 215 s., [24] s. obr. příl. ISBN 978-80-7387-292-2.
2. CALDA, Pavel. *Ultrazvuková diagnostika v porodnictví a gynekologii*. Praha: Aprofema, 2010. ISBN 978-80-903706-2-3. S. 496.
3. ČIHÁK, Radomír, Miloš GRIM a Oldřich FEJFAR. *Anatomie*. 3., upr. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2011, ISBN 978-80-247-3817-81.
4. DOENGES, Marilyn E a Mary Frances MOORHOUSE. *Kapesní průvodce zdravotní sestry*. 2., přepracované a rozšířené. vyd. Praha: Grada, 2001, 565 s. ISBN 80-247-0242-8.
5. DUNGL, P., *Ortopedie*, 1. vydání. Praha: Grada Publishing, 2005. ISBN 80-247-0550-8.
6. FIALA, Pavel, Jiří VALENTA a Lada EBERLOVÁ. *Anatomie pro bakalářské studium zdravotnických oborů*. 2. vyd. Praha: Karolinum, 2008, 173 s. ISBN 978-80-246-1491-5.
7. FITZNEROVÁ, Ivana. *Máme dítě s handicapem*. Vyd. 1. Praha: Portál, 2010, 159 s. ISBN 978-80-7367-663-6
8. HAŠKOVÁ, Blanka — PECKOVÁ, Ludmila. Péče o novorozence po časně rekonstrukci rtu. *Nemocniční listy*, 2007, Roč. 8, č. 2, s. 19. ISSN: 1802-0224.
9. JAROLÍMKOVÁ, Stanislava a Miroslav PETERKA. *Aby se narodilo zdravé*. Vyd. 1. V Praze: Chvojtkovo nakladatelství, 2003, 157 s. ISBN 80-86183-42-4.
10. KOLÍNOVÁ, Miroslava. Současné trendy péče o dítě s orofaciálním rozštěpem. *Praktický lékař*, 2011, roč. 91, č. 3, s. 134 – 137. ISSN: 0032-6739
11. KEREKRÉTIPOVÁ, Aurélie. *Velofaryngální dysfunkce a palatolalie: [klinicko-logopedický aspekt]*. Vyd. 1. Přeložila Anna Fejglová. Praha: Grada, 2008, 203 s. ISBN 978-80-247-2264-1.
12. KRÁSNIČANOVÁ, Hana. *Růst dětí a jeho poruchy*. 1. vyd. Praha: Galén, c1996, 157 s.
13. LAZOVSKIS, Ilmars R. *Přehled klinických symptomů a syndromů*. Vyd. české 1. Praha: Avicenum, 1986, 574 s.
14. MATĚJČEK, Zdeněk a Zdeněk DYTRYCH. *Děti, rodina a stres*. 1. vyd. Praha: Galén, 1994, 214 s. ISBN 80-85824-06- x

15. MAREČKOVÁ, Jana a Darja JAROŠOVÁ. *NANDA domény v posouzení a diagnostické fázi ošetřovatelského procesu*. Vyd. 1. Ostrava: Ostravská univerzita, 2005, 86 s. ISBN 80-7368-030-0.
16. MAZÁNEK, Jiří. *Traumatologie orofaciální oblasti*. 2., přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2007, 177 s., 20 s. barev. obr. příl. ISBN 978-80-247-1444-8.
17. *Mezinárodní klasifikace nemocí: mezinárodní statistická klasifikace nemocí a přidružených zdravotních problémů ve znění desáté revize: abecední seznam*. Vyd. 1. Praha: Grada, 1999, 741 s. ISBN 80-7169-787-7.
18. MĚŠTÁK, Jan, et al. *Úvod do plastické chirurgie*. 1. vydání. Praha: Univerzita Karlova v Praze - Nakladatelství Karolinum, 2005. 125 s. ISBN 80-246-1150-3.
19. NĚMCOVÁ, Jitka et al. 2013. *Skripta k předmětům Výzkum v ošetřovatelství, Výzkum v porodní asistenci a Seminář k bakalářské práci*. Praha: Maurea. ISBN 978-80-902876-9-3.
20. ORTH, Heidi. *Dítě ve Vojtově terapii: příručka pro praxi*. 1. vyd. České Budějovice: Kopp, 2009, 216 s. ISBN 978-80-7232-378-4.
21. PETERKA, Miroslav a Božena NOVOTNÁ. *Úvod do teratologie: příčiny a mechanismy vzniku vrozených vad*. 1. vyd. Praha: Univerzita Karlova, nakladatelství Karolinum, 2010, 89 s. ISBN 978-80-246-1780-0.
22. PETERKA, Miroslav. *Vývojové poruchy orofaciální oblasti a týmová léčba*. *Zdravotnické noviny*, 1998, Roč. 47, č. 22. ISSN: 1805-2355.
23. PRITCHARD, D. a KORF B. R.. *Základy lékařské genetiky*. 1. české vyd. Praha: Galén, c2007, 182 s. ISBN 978-80-7262-449-2.
24. POKRIVČÁK, Tomáš. *Syndromy a symptomy*. Vyd. 1. Praha: Triton, 2009, 187 s. ISBN 978-80-7387-136-9.
25. PILNÝ, Jaroslav a Roman SLODIČKA. *Chirurgie ruky*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011, 395 s. ISBN 978-80-247-3295-4.
26. ROZSÍVAL, Pavel. *Oční lékařství*. 1. vyd. Praha: Galén, c2006, 373 s. ISBN 80-246-1213-5
27. SOVÁK, Miloš. *Defektologický slovník*. 3. upr. vyd. Jinočany: H & H, 2000, 418 s. ISBN 80-86022-76-5.
28. ŠÍPEK, Antonín. 2008 – 2013. *Příčiny vrozených vad a teratogeny* [online]. [cit. 2013-12-13]. Dostupné z <http://www.vrozene-vady.cz/>
29. ŠMAKALOVÁ, Jitka, 2011. *Apertův syndrom* [online]. [cit. 2013-11-05]. Dostupné z <http://www.apert.estranky.cz/>

30. ŠVARCOVÁ, Iva. *Mentální retardace: vzdělávání, výchova, sociální péče*. Vyd. 4., přeprac. Praha: Portál, 2011, 221 s. ISBN 978-80-7367-889-0.
31. VOJTA, Václav a Annegret PETERS. *Vojtův princip: svalové souhry v reflexní lokomoci a motorické ontogenezi*. 1. české vyd. Praha: Grada, 2008, 180 s. ISBN 978-80-247-2710-3.
32. VOKURKA, Martin a Jan HUGO. *Velký lékařský slovník*. 5. aktualizované vyd. Praha: Maxdorf, 2005, 999 s. ISBN 80-7345-058-5
33. ŽIŽKA, Jan. *Diagnostika syndromů a malformací*. 1. vyd. Praha: Galén, 1994, 414 s., obr. příl. ISBN 80-85824-04-3.



## SEZNAM PŘÍLOH

PŘÍLOHA A – Klasifikace mentální retardace .....	I
PŘÍLOHA B – Fotografie (4 ks) ze soukromého alba paní Jitky Konečné Stejskalové a její dcerky Lucinky, která má Apertův syndrom.....	IV
PŘÍLOHA C – Rozdělení lebek při kraniosynostóze .....	VII
PŘÍLOHA D – Habermannova savička.....	VII
PŘÍLOHA E – Syndaktylie .....	VIII
PŘÍLOHA F – „Cik cak“ řez u operace syndaktylie.....	VIII
PŘÍLOHA G – Typický vzhled dítěte s Apertovým syndromem s výraznými deformity dentice .....	IX
PŘÍLOHA H – Prohlášení o sběru informací.....	IX

## **Příloha A - Klasifikace mentální retardace**

### **Lehká mentální retardace, IQ 50-69 (F70)**

V charakteristice této úrovně mentálního postižení se uvádí, že lehce mentálně retardovaní většinou dosáhnou schopnosti užívat řeč účelně v každodenním životě, udržovat konverzaci. Avšak samotnou mluvu si osvojují opožděně. Většina z nich také dosáhne v úplně nezávislosti v osobní péči (jídlo, mytí, oblékání, hygienické návyky) a v praktických domácích dovednostech, i když je vývoj proti normě pomalejší. Mnozí postižení mívají specifické problémy se čtením a psaním. U dospělých odpovídá mentálnímu věku 9-12 let (Švarcová, 2011).

Tato diagnóza zahrnuje:

- slabomyslnost,
- lehkou mentální subnormalitu
- lehkou oligofrenii (dříve označovanou jako debilitu).

### **Středně těžká mentální retardace, IQ 35-49 (F71)**

U jedinců zařazených do této kategorie je výrazně opožděn rozvoj chápání a užívání řeči a i jejich konečné schopnosti v této oblasti jsou omezené. Podobně je také opožděna schopnost starat se sám o sebe. V dospělosti jsou středně retardovaní obvykle schopni vykonávat jednoduchou manuální práci, pod odborným dohledem. V dospělosti je zřídka možný úplně samostatný život. Zpravidla bývají fyzicky aktivní a většina z nich prokazuje vývoj schopností k navazování kontaktu a komunikaci. V této skupině jsou obvykle značné rozdíly v povaze schopností. Někteří jedinci dosahují vyšší úrovně sensoricko-motorických, než v úkolech závislých na verbálních schopnostech, zatímco jiní jsou značně neobratní, ale jsou schopni sociální interakce a komunikace. U dospělých odpovídá mentálnímu věku 6-9 let (Švarcová, 2011).

Tato diagnóza zahrnuje:

- středně těžkou mentální subnormalitu
- středně těžkou oligofrenii (dříve označovanou jako imbecilitu)

### **Těžká mentální retardace, IQ 20-34 (F72)**

Tato kategorie je v mnohém podobná středně těžké mentální retardaci, avšak většina jedinců z této kategorie (na rozdíl od předcházející kategorie) trpí značným stupněm poruchy motoriky nebo jinými přidruženými vadami, které prokazují přítomnost vadného vývoje ústředního nervového systému. I když možnosti výchovy a vzdělávání těchto osob jsou značně omezené, zkušenosti ukazují, že včasná systematická a dostatečně kvalifikovaná rehabilitační, výchovná a vzdělávací péče může významně přispět k rozvoji jejich motoriky, rozumových schopností, komunikačních dovedností, jejich samostatnosti a celkovému zlepšení kvality jejich života. U dospělých odpovídá mentálnímu věku 3-6 let (Švarcová, 2011).

Tato diagnóza zahrnuje:

- ♦ těžkou mentální subnormalitu,
- ♦ těžkou oligofrenii.

### **Hluboká mentální retardace, IQ je nižší než 20 (F73)**

Postižení jedinci jsou těžce omezeni ve své schopnosti porozumět požadavkům či instrukcím nebo jim vyhovět. Většina osob z této kategorie je imobilní nebo výrazně omezená v pohybu. Postižení bývají inkontinentní a dorozumívají se neverbálně. Mají velice nepatrnou či žádnou schopnost pečovat o své základní potřeby. Vyžadují stálou pomoc a stálý dohled. U dospělých tento stav odpovídá mentálnímu věku pod 3 roky (Švarcová, 2011).

Tato diagnóza zahrnuje:

- ♦ hlubokou mentální subnormalitu,
- ♦ hlubokou oligofrenii (dříve označovanou jako idiocii).

### **Jiná mentální retardace (F78)**

Tato kategorie by měla být užitá pouze tehdy, když stanovení stupně intelektové retardace pomocí obvyklých je metod je zvláště nesnadné nebo nemožné, např. u nevidomých, neslyšících, nemluvicích, u osob s autismem či u těžce tělesně postižených osob.

## **Nespecifikovaná mentální retardace ( F79)**

Tato kategorie se užívá v případech, kdy mentální retardace je prokázána, ale není dostatek informací, aby bylo možno zařadit pacienta do jedné ze shora uvedených kategorií.

Zahrnuje:

- ♦ mentální retardaci NS,
- ♦ mentální subnormalitu NS,
- ♦ oligofrenii NS.

Uvedená klasifikace mentální retardace již neobsahuje kategorii „mírná mentální retardace“ ( IQ 85-69), která u nás byla donedávna uváděna. Toto snížení úrovně rozumových schopností zpravidla nesouvisí s organickým postižením mozku, nýbrž bývá zapříčiněno jinými faktory (sociálními aj.). Děti s opožděným rozumovým vývojem, u nichž k zaostávání vývoje došlo z jiných příčin, než je poškození mozku (sociální zanedbanost, nepodnětné výchovné prostředí apod.), se nepovažují za mentálně postižené (Švarcová, 2011).

**Příloha B** – Fotografie (2 ks) ze soukromého alba paní Jitky Konečné Stejskalové a její dcerky Lucinky, která má Apertův syndrom

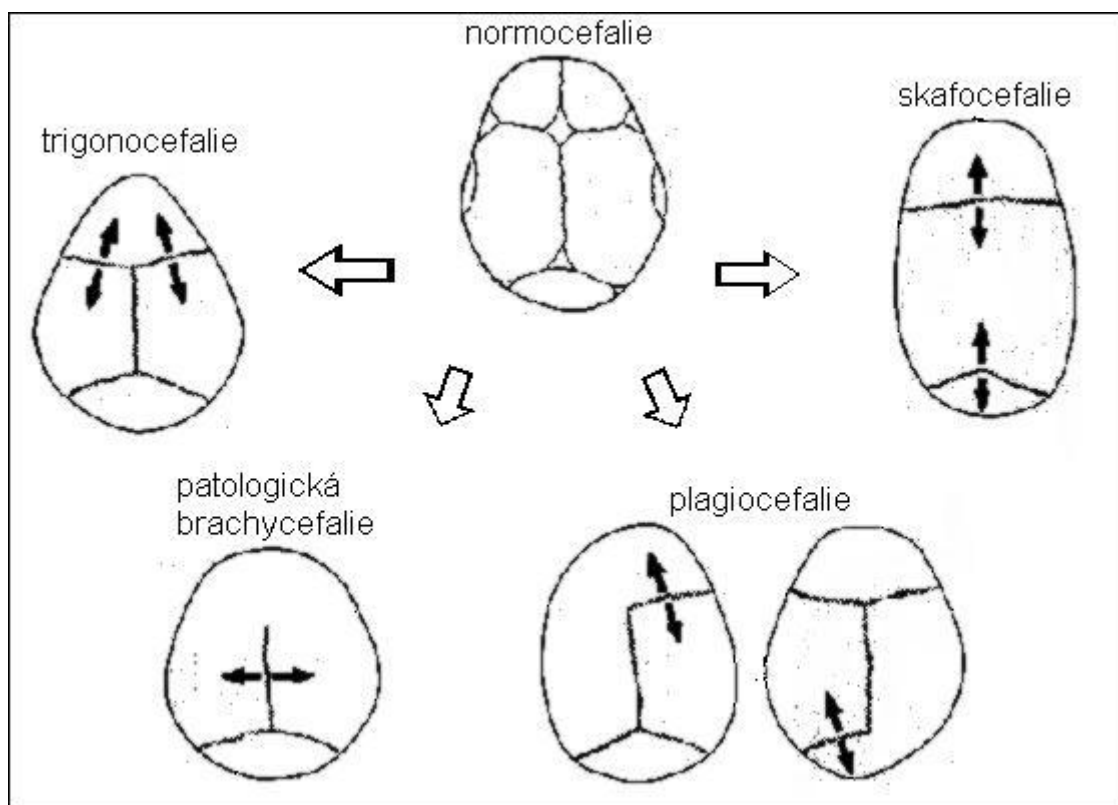


Zdroj: Jitka Konečná Stejskalová



Zdroj: Jitka Konečná Stejskalová

## PŘÍLOHA C – Rozdělení lebek při kraniosynostóze



Zdroj: <http://www.ojrech.cz/lesny/kompendium/ci.htm>

## PŘÍLOHA D – Habermannova savička



Zdroj: <http://detske-lahve.heureka.cz/haberman/>

## PŘÍLOHA E – Syndaktylie



Zdroj: <http://www.handchirurgie-bayern.de/syndaktylie.html>

## PŘÍLOHA F – „Cik cak“ řez u operace syndaktylie



Zdroj: <http://www.handchirurgie-bayern.de/syndaktylie.html>



**PŘÍLOHA G** – Typický vzhled dítěte s Apertovým syndromem s výraznými deformity dentice



Zdroj: [http://www.wikiskripta.eu/index.php/Apert%C5%AFv\\_syndrom](http://www.wikiskripta.eu/index.php/Apert%C5%AFv_syndrom)

**PŘÍLOHA H – Čestné prohlášení studenta k získání podkladů pro zpracování bakalářské práce**

**ČESTNÉ PROHLÁŠENÍ STUDENTA K ZÍSKÁNÍ  
PODKLADŮ PRO ZPRACOVÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE**

Prohlašuji, že jsem zpracovala údaje/podklady pro zpracování praktické části bakalářské práce s názvem „Ošetrovatelský proces u novorozence s Apertovým syndromem“ v rámci studia/odborné praxe realizované v rámci studia na Vysoké škole zdravotnické, o. p. s., Duškova 7, Praha 5.

V Praze dne 31. 03. 2014

.....  
Jméno a příjmení studenta