

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

**OŠETŘOVATELSKÁ PÉČE U NEMOCNÝCH
S EPIDERMOLYSIS BULLOSA**

BAKALÁŘSKÁ PRÁCE

LUCIE HOROVÁ

Praha 2016

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

**OŠETŘOVATELSKÁ PÉČE U NEMOCNÝCH
S EPIDERMOLYSIS BULLOSA**

Bakalářská práce

Lucie Horová

Stupeň vzdělání: bakalář

Název studijního oboru: Všeobecná sestra

Vedoucí práce: MDDr. Lucie Bednářová



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

Horová Lucie
3. C VS

Schválení tématu bakalářské práce

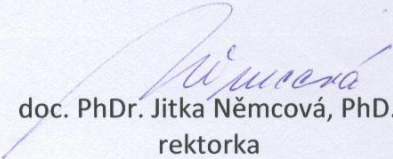
Na základě Vaší žádosti ze dne 29. 10. 2015 Vám oznamuji
schválení tématu Vaší bakalářské práce ve znění:

Ošetrovatelská péče u nemocných s Epidermolysis bullosa

Pflege bei Patienten mit der Diagnose Epidermolysis bullosa

Vedoucí bakalářské práce: MDDr. Bednářová Lucie

V Praze dne: 2. 11. 2015


doc. PhDr. Jitka Němcová, PhD.
rektorka

PROHLÁŠENÍ

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracovala samostatně, že jsem řádně citovala všechny použité prameny a literaturu, a že tato práce nebyla využita k získání stejného nebo jiného titulu.

Souhlasím s prezenčním zpřístupněním své bakalářské práce ke studijním účelům.

Podpis

V Praze dne

ABSTRAKT

HOROVÁ, Lucie, *Ošetrovatelská péče u nemocných s Epidermolysis bullosa*. Vysoká škola zdravotnická, o. p. s. Stupeň kvalifikace: Bakalář (Bc.). Vedoucí práce: MDDr. Lucie Bednářová, Praha 2016. 63 s.

Bakalářská práce na téma „*Ošetrovatelská péče u nemocných s Epidermolysis bullosa*“ se zabývá různými formami nemoci, následnými komplikacemi a také způsoby ošetřování. Je zde popsán průběh choroby a také dostupná péče o nemocné. Toto téma nebylo zvoleno náhodně. Výběr vycházel z osobní zkušenosti a setkání s osobou, která trpí touto chorobou. Toto seznámení bylo zajímavé a nutno podotknout, že život s tímto onemocněním a samotná ošetrovatelská péče je velice náročná nejen pro samotného pacienta, ale i pro jeho rodinu a blízké okolí.

V teoretické části jsme se zaměřili na příčiny, příznaky, dále pak na diagnostiku a léčbu. Na konci práce je zmíněno o dobře fungujícím centru, které pomáhá lidem s tímto postižením.

Praktická část byla zaměřena na vyhodnocení sestavených dotazníků.

Klíčová slova

Epidermolysis bullosa = nemoc motýlích křídel. Genetické onemocnění. Křehkost a zranitelnost kůže. Puchýře.

ABSTRAKT

HOROVÁ, Lucie, *Die Pflege bei den Patienten mit der Diagnose Epidermolysis bullosa*. Krankenpflegehochschule. Grad der Qualifikation: Bachelor (Bc.). Supervisor: MDDr. Lucie Bednářová, Prag. 2016. 63 Seite.

Das Thema Arbeit heißt „*Die Pflege bei den Patienten mit der Diagnose Epidermolysis bullosa*“. Wir wählten eben dieses Thema, die Auswahl kommt bei persönlichen die Erfahrungen und die Begegnung mit Personen, welche an diese Krankheit leidet. Es ist beachtenswert, wie der kranke Mensch optimistisch sein kann. Im glauben, dass das Leben mit dieser Krankheit überhaupt nicht einfach ist. Es ist wichtig, wie die Familie und die Umgebung den Kranken aufnehmen.

In theoretischen Teil konzentrieren wir uns auf den Aufbau der Haut, die Ursachen und Symptome der Krankheit, die Diagnostik und die Therapie. Das Ende des theoretischen Teiles gehört einem speziellen Zentrum, wo Kranken mit EB geheilt werden.

In praktischen Teil werden Fragebogen verarbeitet. Wir wollten feststellen, welche Kenntnisse die Krankenpfleger in dem Bereich haben soll, ob sie mit EB-Kranken in Kontakt kommen und ob sie von einem spezialisierten Zentrum wissen.

Schlüsselwörter

Die Blasen. die genetische Erkrankung. die Verletzlichkeit. die Zerbrechlichkeit. Epidermolysis bullosa.

OBSAH

SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

SEZNAM POUŽITÝCH ODBORNÝCH VÝRAZŮ

SEZNAM OBRÁZKŮ, TABULEK A GRAFŮ

ÚVOD.....	13
1 EPIDERMOLYSIS BULLOSA.....	14
1.1 EPIDERMOLYSIS BULLOSA CONGENITA (EBC).....	14
1.2 EPIDERMOLYSIS BULLOSA HEREDITARIA.....	18
1.3 PREVALENCE.....	19
1.4 LÉKAŘSKÁ GENETIKA	19
1.5 GENETICKÉ VYŠETŘENÍ PACIENTA	20
1.6 DIAGNOSTIKA	20
1.7 PŘÍČINY ONEMOCNĚNÍ.....	22
1.8 PROJEVY A PŘÍZNAKY NEMOCI	23
1.9 LÉČBA ONEMOCNĚNÍ.....	24
1.10 OŠETŘOVÁNÍ	25
1.11 KOMPLIKACE.....	32
1.12 PSYCHIKA ČLOVĚKA S TĚLESNÝM POSTIŽENÍM	35
1.13 VÝŽIVA	36
1.14 PROBLÉMY SPOJENÉ S VÝŽIVOU	37
1.15 JAKÉHO VĚKU SE LIDÉ S EB DOŽÍVAJÍ.....	38
1.16 POSTIHUJE EB INTELEKT	38

1.17	JAKÁ OMEZENÍ EB PŘINÁŠÍ	39
1.18	EB CENTRUM A POMOC PACIENTŮM	39
1.19	DALŠÍ SPECIALIZOVANÁ CENTRA.....	40
1.20	EPIDERMOLYSIS BULLOSA A VLIV POJIŠŤOVEN.....	41
1.21	EDUKACE PACIENTŮ S EB.....	42
2.	EPIDERMOLYSIS BULLOSA A ZDRAVOTNÍCI	43
2.1	CÍLE PRÁCE A OČEKÁVANÉ VÝSLEDKY	43
2.2	SLEDOVANÝ SOUBOR	43
2.3	METODIKA VÝZKUMU	43
2.4	VYHODNOCENÍ DOTAZNÍKŮ	44
	DISKUSE.....	52
	ZÁVĚR	53
	SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ	54
	PŘÍLOHY	

SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK

AD	autozomálně dominantní (dědičnost)
DNA	deoxyribonukleová kyselina
EB	Epidermolysis bullosa
FN	Fakultní nemocnice
LTV	léčebná tělesná výchova
Prim.	primář (ka)
TV	tělesná výchova
USA	United States of America

SEZNAM POUŽITÝCH ODBORNÝCH VÝRAZŮ

Akrum	koncové části těla
Epidermolysis bullosa	dědičné kožní onemocnění
Gastrointestinální trakt	zažívací trakt
Hyperpigmentace	zvýšená pigmentace kůže
Palmoplantární keratodermie	poškození kůže na dlaních a ploskách nohou
Pseudodaktýlie	srůsty prstů
Sedace	zklidnění
Sklerdaktýlie	zatuhnutí kůže prstů rukou
Svalová dystrofie	genetické onemocnění, které zasahuje svalstvo
Termoregulace	řízení tělesné teploty
UV záření	ultrafialové záření

(VOKURKA M., HUGO J., 2015)

SEZNAM OBRÁZKŮ, TABULEK A GRAFŮ

Seznam obrázků:

- Obrázek 1: Ruce postižené pacientky, str. 23
- Obrázek 2: Noha postižené pacientky, str. 23
- Obrázek 3: Krk a záda postižené pacientky, str. 23
- Obrázek 4: Obvazování rukou, str. 26
- Obrázek 5: Problémy se stravou, str. 36

Seznam tabulek:

- Tabulka 1: Nejčastější formy EB, str. 17
- Tabulka 2: Věk dotazovaných, str. 43
- Tabulka 3: Pohlaví, str. 43
- Tabulka 4: Stupeň vzdělání dotazovaných, str. 44
- Tabulka 5: Pracoviště, str. 45
- Tabulka 6: Délka pracovní praxe, str. 45
- Tabulka 7: Setkání s termínem EB, str. 46
- Tabulka 8: Zkušenost s ošetřováním nemocných, str. 46
- Tabulka 9: Znalost termínu EB, str. 47
- Tabulka 10: Znalost projevů EB, str. 47
- Tabulka 11: Znalost ošetrovatelské péče, str. 48
- Tabulka 12: V čem ošetrovatelská péče spočívá, str. 49

Tabulka 13:	EB centrum v ČR, str. 49
Tabulka 14:	Znalost termínu „GEN“, str. 49
Tabulka 15:	Nemocný ve vašem okolí s EB, str. 50
Tabulka 16:	Znalost komplikací u EB, str. 50

Seznam grafů:

Graf 1:	Věk dotazovaných, str. 43
Graf 2:	Pohlaví dotázaných, str. 43
Graf 3:	Stupeň vzdělání dotazovaných, str. 44
Graf 4:	Pracoviště, na kterém dotazovaní pracují, str. 45
Graf 5:	Délka pracovní praxe, str. 45
Graf 6:	Setkání s termínem EB, str. 46
Graf 7:	Zkušenost s ošetřováním nemocných, str. 46
Graf 8:	Znalost termínu EB, str. 47
Graf 9:	Znalost projevů EB, str. 47
Graf 10:	Znalost ošetrovatelské péče, str. 48
Graf 11:	V čem ošetrovatelská péče spočívá, str. 48
Graf 12:	EB centrum v ČR, str. 49
Graf 13:	Znalost termínu „GEN“, str. 49
Graf 14:	Znáte někoho ve vašem okolí s EB, str. 50
Graf 15:	Znalost komplikací u EB, str. 50

ÚVOD

Absolventská práce se zaměřuje na problematiku ošetřovatelství nemocných trpících chorobou Epidermolysis bullosa. Dále pak právě proto, že ošetřovatelská péče má zásadní vliv na kvalitu života pacientů.

Teoretická část práce je rozdělena na několik kapitol, které se postupně věnují historii, genetice, příčinám a příznakům onemocnění Epidermolysis bullosa (dále jen EB), výživou, základními informacemi ohledně EB-centra, jsou vloženy také krátké příběhy nemocných.

V praktické části jsme se zaměřili na práci s dotazníky. Dotazníky vyplňoval personál z dermatologického, oftalmologického a stomatologického oddělení.

Pro tvorbu teoretické části bakalářské práce byly stanoveny následující cíle:

Cíl 1: Obecné seznámení s chorobou, jejími příznaky a projevy.

Cíl 2: Možnosti léčby, ošetřovatelské péče a materiálů vhodných k ošetřování ran.

Cíl 3: Seznámení s konkrétními případy nemocných.

Pro tvorbu praktické části bakalářské práce byly stanoveny následující cíle:

Cíl 1: Je onemocnění EB v povědomí pracovníků ve zdravotnictví běžné, nebo zda je to pro ně neznámá oblast.

Průzkumná otázka 1a: Věk, pohlaví a dosažené vzdělání dotazovaných.

Průzkumná otázka 1b: Oddělení, kde dotazovaní pracují, odkud znají toto onemocnění.

Cíl 2: Mají zdravotničtí pracovníci obecné znalosti o ošetřování při této chorobě.

Průzkumná otázka 1a: Znalosti o způsobech ošetřování.

Průzkumná otázka 1b: Povědomí o možných komplikacích.

Vstupní literatura

Genetické poradenství u pacientů s EB (*brožura*)

Popis rešeršní strategie

Z celkového počtu literatury (asi 83 titulů) bylo vybráno asi jen třetina z nich. Pak byly články nalezeny z internetových stránek a mnou nalezených zdrojů.

1 EPIDERMOLYSIS BULLOSA

1.1 EPIDERMOLYSIS BULLOSA CONGENITA (EBC)

Epidermolysis bullosa congenita je geneticky podmíněné, tedy dědičné onemocnění. EB patří k tzv. monogenně dědičným chorobám. To znamená, že je způsobena chybou (mutací) v jednom genu. Záleží na tom, ve kterém genu vznikla změna a jaká tato změna je. EB je tzv. heterogenní skupinou onemocnění.

V současné době se rozlišují 3 základní formy EB a dále více než 30 podtypů onemocnění, které se jednak projevují různě závažným průběhem nemoci, ale také různým typem dědičnosti. Nikdy nepřechází jedna forma do druhé.

Genetická informace zapsaná do genů je uložena v jádře každé naší buňky, v DNA. Tato informace je základem pro stavbu bílkovin. Naše kůže je tvořena několika bílkovinami. Záleží na tom, kde je v genetické informaci změna (chyba), která způsobí, že určitá bílkovina (tedy i určitá část kůže pacienta) je „špatně“ vytvořena.

Pacienti s EB mají velmi jemnou kůži, na které se vytvářejí i při minimálním mechanickém působení puchýře. Podobné projevy se mohou objevit i na sliznicích nemocného. Podle typu a podtypu onemocnění se puchýře tvoří v povrchových nebo hlubších vrstvách kůže.

Nemoc motýlích křídel se vyskytuje v několika formách, od velmi mírné po smrtelnou. Vyskytuje se přibližně u 1 z 50 000 narozených dětí. Asi každý z nás si pod motýlími křídly představí krásu, lehkost, jemnost nebo něžnost. Bohužel tento název představuje spíše chování, jakým se musíme k nemocným chovat. Toto onemocnění často představuje nekonečnou bolest a utrpení často končící smrtí mladého jedince.

Označení nemoc motýlích křídel původně vychází z představy *křehkosti a zranitelnosti kůže* nemocných. Onemocnění je nevyléčitelné.

Rozlišujeme tři základní formy:

- EB simplex
- EB junkční
- EB dystrofická

Nejmírnější projevy pozorujeme většinou u formy „*simplex*“, kdy se puchýře tvoří v povrchových vrstvách kůže. Závažnější průběh mají formy *junkční* a *dystrofické*. U těchto forem vznikají puchýře v hlubších vrstvách kůže, a proto dochází k jizvení.

Pro zjištění typu onemocnění je třeba nejdříve odhalit, která bílkovina nemá správnou funkci nebo úplně chybí. Vyšetření se provádí z čerstvého puchýře pomocí moderních histologických metod. Podle výsledku tohoto vyšetření se zahajuje vyšetření DNA.

Forma simplex (EBS)

U EB simplex se většinou setkáváme s dědičností autosomálně dominantní (AD). Zde stačí jedna změna na úrovni DNA, která onemocnění způsobí, i když druhá polovina genetického materiálu je bezchybná. Každý, kdo nese chybu v genu, má určité projevy nemoci. Nemoc se obvykle objevuje v každé generaci, každý nemocný jedinec má stejně nemocného jednoho z rodičů. Do první skupiny patří varianty, u kterých extrakutánní postižení není žádné nebo ne tak výrazné. Puchýře se hojí bez jizvení. U nejlehčích, lokalizovaných forem (EBS Weber-Cockayne) je typicky postižena jen kůže dlaní a plosek, někteří pacienti ani nevyhledávají lékařskou pomoc. U generalizované formy EBS Köbner se puchýře tvoří již po narození kdekoli na těle, hlavně na mechanicky zatížených místech. Prognosa je také dobrá, stav se s věkem zlepšuje. U těchto dvou forem se někdy objevuje zvýšená tvorba puchýřů v teplých měsících, tzv. summer blistering (BUČKOVÁ, H., BUČEK, J., 2000).

Mezi relativně časté, generalizované formy patří EBS Dowling Meara. Rozsáhlé puchýře se objevují již při narození či později, mohou se při hojení tvořit milia nebo lokální atrofie, typická je dystrofie nehtů, palmoplantární keratodermie. K mimokožním projevům patří poškození sliznice úst a jícnu a zubní anomálie.

Jednou z mála simplex forem s AR dědičností je EBS s muskulární dystrofií. U této vzácné, generalizované formy postihující kůži i sliznice daleko více než jiné se svalová dystrofie objevuje během školního věku.

Forma junkční a dystrofická (JEB, DEB)

Epidermolysis bullosa junctionalis (atrophicans)

Mezi vzácnou skupinu junkčních forem EB patří jednak Herlitzův typ (letalis), který ve většině případů končí smrtí již během kojeneckého věku.

A několik relativně benigních forem s dobrou prognosou. Dědičnost je autosomálně recesivní, kůže se hojí bez jizvení, zůstává avšak atrofická.

Pro EBS-Herlitz jsou typické generalizované výsevy puchýřů hned od narození, nejčastěji periorálně, na koncích prstů a v hýžděové oblasti, nadměrná tvorba granulační tkáně a masivní poškození sliznic. Poškození sliznic gastrointestinálního traktu (GIT) vede k neprospívání a společně se sepsí a obstrukcí laryngu patří k nejčastějším příčinám úmrtí v prvním roce života.

Epidermolysis bullosa dystrophica

Dystrofické formy se dělí dle dědičnosti na dominantní typ DEB s mírnějším průběhem a na typ recesivní (RDEB), u které dochází k těžké invaliditě a celá řada systémových projevů výrazně zkracuje délku života. Puchýře u dominantních forem se tvoří od kojeneckého věku hlavně na akrech a hojí se atrofickými jizvami. Častá je dystrofie nehtů. Z extrakutánních projevů se zřídka setkáváme s postižením sliznic (Has. C. et al, 2004).

Řada pacientů je postižena jen velmi mírně, jsou schopni vést normální život, manuální práce jim nedělá problémy. Opačný případ nastává u RDEB. Nejzávažnější variantou je EBD Hallopeau-Siemens, jejíž klinický obraz, nejtěžší ze všech forem EB. Je to právě ta varianta, jenž vyžaduje multidisciplinární péči a fyzioterapie má zde největší význam.

Recesivní DEB: manifestace na kůži

Kožní projevy u nejtěžší formy EB zahrnují následující znaky:

- výskyt puchýřů již při narození, časté infekce,
- generalizovaná tvorba puchýřů s predilekcí na akrech a mechanicky zatížených oblastech,
- při hojení jsou běžná milia, jizvení, ulcerace,
- ztráta nehtů na rukou a na nohou,
- hojení ran na rukou jizvením s flekčními kontrakturami
- pseudosyndaktýlie, flekční kontraktury prstů a addukční kontraktury palce vedou v nejtěžších případech k úplnému uzavření ruky, vznikají tzv. epidermální kokony,

- ztráta funkce ruky vyžaduje opakované operační odseparování prstů,
- vysoké riziko vzniku spinocelulárního karcinomu (SCC). Nejčastěji se objevuje na distálních končetinách jako následek chronického jizvení. Karcinom může rapidně rychle růst, má tendenci k metastazování lymfatickou cestou.
- Vokurková (VOKURKOVÁ, J., Přednáška na II. oficiální konferenci DebRA, Brno) prezentuje 40 - 50 % riziko přeměny chronické rány v nádor, pacienti doporučuje sledovat a při prvním podezření provést histologické vyšetření. Potvrdí-li se malignita, volí se chirurgické odstranění.

Ve většině případů jsou tyto formy autosomálně recesivní (Ar). Pro vznik tohoto onemocnění je třeba dvou mutací na úrovni DNA. Jedna změna v genu nezpůsobí žádné projevy onemocnění. Autosomálně recesivní dědičnou nemoc tedy způsobují 2 změny na úrovni DNA. Tato dědičná onemocnění se většinou vyskytnou v rodině jako zcela nečekaná. V etiopatogenezi se uplatňují vady ve strukturálních proteinech DEJ, poškozené proteiny a geny u nejčastějších forem jsou uvedeny v tab.1.:

Hlavní typy EB	Hlavní podtypy	Dědičnost	Protein / gen
EBS	EBS Weber-Cockayne	AD	K5, K14
	EBS Kobner	AD	K5, K14
	EBS Dowling-Meara	AD	K5, K14
	EBS s muskulární dystrofií	AR	plektin
JEB	JEB Herlitz	AR	laminin-5
	JEB non - Herlitz	AR	laminin-5, kolagen XVII
	JEB s atrezíí pyloru	AR	? β 4-integrin
DEB	DEB acralis minimalis	AD	kolagen VII
	DEB Hallopeau Siemens	AR	kolagen VII
	DEB non Hallopeau Siemens	AR	kolagen VII

Nejčastější formy EB

1.2 EPIDERMOLYSIS BULLOSA HEREDITARIA

Patří mezi vzácné vrozené choroby. Má několik forem s různými typy dědičnosti. Společná jim je tvorba puchýřů s čirým nebo hemoragickým obsahem na kůži v místech vystavených tlaku (ruce, nohy, klouby, ušní boltce). Může mít i intraorální projevy. Jedná se o choroby klinicky se manifestující již v novorozeneckém a kojeneckém věku. Onemocnění není spojeno s žádnou imunopatologií. Choroba má několik klinických forem.

Epidermolysis bullosa hereditaria *simplex* je nejméně závažnou formou choroby, postihující převážně jedince mužského pohlaví. Puchýře jsou lokalizovány intraepiteliálně. Tvoří se obvykle během několika hodin po předchozím mírném traumatu (tlaku). Puchýře na ústní sliznici se mohou tvořit již v dětském věku (kojení) i v dospělosti (častěji po stomatologickém ošetření). Vyskytují se přibližně u 1/2 postižených jedinců. Příčina nesoudržnosti epitelii vícevrstevného dlaždicobuněčného epitelu kůže a sliznice dutiny ústní při epidermolysis bullosa hereditaria není známá.

Epidermolysis bullosa hereditaria *dystrophica* je těžce probíhající chorobou s tvorbou subepiteliálních puchýřů na místech exponovaných tlaku, následným vznikem rozsáhlých erozí s jizvením, keloidy, atrofiemi, hyperpigmentacemi a depigmentacemi, sklerodaktylií, kontrakturami, ztrátami nehtů. Ústní sliznice je postižena přibližně u většiny nemocných. Puchýře a eroze se tvoří zejména na sliznici patra, jazyka a tváří. Po jejich zhojení se objevují jizvy, atrofické změny včetně glositidy i bělavé prominující plochy. Může se vyvinout lingua accreta a mikrostomie. Hojení slizničních defektů probíhá velice pomalu. Přítomny bývají také hypoplazie skloviny prořezaných zubů.

Epidermolysis bullosa hereditaria *polydysplastica* je nemocí téměř u všech postižených jedinců neslučitelnou se životem. Rozsáhlé kožní puchýře a erodované plochy vedou k mutilacím a septickým stavům. Sliznice celého trávicího traktu včetně dutiny ústní je rovněž výrazně postižena, výsledkem jsou těžké poruchy výživy.

Terapie je převážně symptomatická. Důležitá je řádná ústní hygiena a správná péče o chrup postižených jedinců.

Epidermolysis bullosa *acquisita* je odlišnou, vzácnou chorobou dospělého věku (SLEZÁK, R. a DŘÍZHAL I., 2004).

1.3 PREVALENCE

Záznamy o incidenci EBC v populaci se značně liší. K faktorům ovlivňující objektivitu národních registrů patří jednak geografické zastoupení, široké spektrum klinických obrazů, jež zůstávají nezařazeny mezi EBC, a především nepotvrzení diagnózy elektron-mikroskopickým vyšetřením. Bučková, Buček a Vokurková (BUČKOVÁ, H., BUČEK, J., VOKURKOVÁ, J., Praha) přináší nejnovější poznatky o incidenci epidermolysis bullosa u nás: od roku 1971 diagnostikovali 87 pacientů, z toho 46 % DEB, 44 % SEB a 10 % JEB. Informace z dubna 2006 dle Hrudkové (*osobní sdělení*, 5. 4. 2006) mluví o 101 pacientech v péči brněnského EB Centra.

1.4 LÉKAŘSKÁ GENETIKA

Lékařská genetika je preventivní interdisciplinární obor nabízející genetické poradenství a genetická vyšetření rodinám s výskytem dědičných onemocnění. Klinická genetika se zabývá diagnostikou dědičných onemocnění a stará se o jejich medicínské, sociální a psychologické aspekty. Stejně jako ve všech ostatních oblastech medicíny i v lékařské genetice je zásadní stanovit správnou diagnózu a poskytnout vhodnou péči, která by měla zahrnovat pomoc postiženému i členům jeho rodiny tak, aby porozuměli povaze a důsledkům nemoci, vyrovnali se s nimi a dokázali s nemocí existovat.

Je-li onemocnění dědičné, přistupuje další rozměr péče, a sice informovat další členy rodiny o jejich riziku a možnostech, jak riziko modifikovat. Jako je specifickým rysem genetické choroby její tendence vyskytovat se v rodině opakovaně, je specifickým rysem genetického poradenství nejen zaměřovat se na původního pacienta, ale také na členy jeho rodiny, a to současné i budoucí.

V současné době je již většinou možné využít u pacientů s Epidermolysis bullosa molekulárně genetická vyšetření – analýzu DNA. U příbuzných pak lze na základě této analýzy upřesnit riziko opakování stejného onemocnění, nabídnout preventivní vyšetření u ostatních členů rodiny, případně poskytnout i prenatální vyšetření. V průběhu těhotenství je možné vyšetření plodové vody nebo choriových klků. Tato nemoc je způsobená mutací jedenácti genů a projevuje se zejména na kůži.

1.5 GENETICKÉ VYŠETŘENÍ PACIENTA

Protože je EB dědičné onemocnění, měl by mít každý nemocný (každá rodina s EB) vedle odborníků zabývajících se léčbou nemoci, také svého klinického genetika. Genetické vyšetření pacientů je obvykle složeno z konzultace, klinického a laboratorního vyšetření. V případě EB se konkrétně jedná o molekulárně genetické vyšetření, analýzu DNA.

Vyšetření pacienta obvykle trvá několik měsíců a jeho hodnota často překročí 100 tisíc Kč. Vyšetření je plně hrazeno ze zdravotního pojištění. Jakmile změnu (změny) u pacienta zjistíme, můžeme pak již poměrně rychle a levně nabídnout preventivní vyšetření u dalších příbuzných (GAILLYOVÁ, R., 2010).

Oddělení lékařské genetiky FN Brno PDM

Oddělení lékařské genetiky FN Brno PDM je jediným oddělením lékařské genetiky v ČR, které se zabývá analýzou DNA u pacientů s EB. Pro zajímavost, k dispozici jsou zde odborníci každé dopoledne od pondělí do čtvrtka.

1.6 DIAGNOSTIKA

Nejpoužívanější metodou pro diagnostiku EBV je stanovení specifických protilátek (tj. protilátek, rozpoznávajících virové proteiny) proti EBV v séru.

Od tohoto vyšetření očekáváme několik informací:

- 1) zda se vyšetřovaný pacient s infekcí již setkal, nebo zda je séronegativní, tzn. vnímavý k primární infekci,
- 2) v případě, že se s infekcí setkal, zda se v aktuální době jedná o latenci nebo aktivní infekci,
- 3) pokud je prokázána aktivní infekce, pak je důležité, zda se jedná o primární infekci, nebo reaktivaci viru.

Proto je nutno v rámci sérologického vyšetření provést soubor několika testů, v nichž se stanovují různé druhy protilátek proti několika virovým diagnosticky důležitým bílkovinám.

Některé protilátky se tvoří při prvním kontaktu s virem a následně přetrvávají u infikovaného jedince po celý život (tzv. anamnestické protilátky, IgG). Jiné protilátky se tvoří přechodně jako odezva na aktivní infekci (IgM nebo IgA).

Různá stádia EB-virové infekce mají tedy určitý charakteristický vzorec specifických protilátek. Při infekční mononukleóze se často tvoří tzv. heterofilní protilátky. Jedná se o nespecifické polyreaktivní protilátky, které se dají stanovit jednoduchým testem aglutinace (shlukování) zvířecích červených krvinek (tzv. Paul-Bunnellův-Ericksonův test).

Sérologické vyšetření EBV má nejlepší uplatnění při diagnostice infekční mononukleózy. Při diagnostice reaktivace EBV je již daleko méně spolehlivé.

Při primární infekci (infekční mononukleóze) se zpravidla tvoří IgM a IgA protilátky proti EBV ve vysoké hladině a často následně přetrvávají ještě několik týdnů, či měsíců po odeznění onemocnění. Při reaktivaci infekce dosahují tyto protilátky jen nízkých hladin, nebo se vůbec netvoří. Naopak, protože reaktivace viru je nejčastěji bezpříznaková, můžeme tyto protilátky (zejména IgG protilátky proti EA nebo IgA protilátky proti VCA) náhodně zachytit i u zcela zdravých lidí.

Tyto nemoci vždy souvisí s poruchou funkce imunitního systému, tudíž i s poruchou tvorby protilátek. Proto je nutno pro diagnostiku těchto chorob použít metodu přímého průkazu viru, například stanovení hladiny virové DNA v periferní krvi pacienta, nebo průkaz virové DNA v histologických preparátech z postižených uzlin. K tomu účelu se používá speciální test, tzv. polymerázová řetězová reakce (PCR).

Nyní jsou v diagnostice v histologickém vyšetření nezastupitelné metody imunohistochemické a poznatky molekulární biologie. EB je projevem mutací 13 genů, které způsobí poruchu různých proteinových součástí dermoepidermální junkce. Tyto nové poznatky vedly k významnému zpřesnění diagnostiky EB s možností prenatální diagnostiky, genetického poradenství, eventuelně preimplantačního genetického vyšetření. Moderní diagnostické metody nám umožňují stanovit typ EB již u novorozence, kde se klinické projevy na kůži překrývají. Péče o novorozence s EB ve specializovaném centru snižuje mortalitu těchto dětí na infekce, sepsi.

1.7 PŘÍČINY ONEMOCNĚNÍ

Nemoc motýlích křídel je poměrně vzácné, dědičné a nevyléčitelné onemocnění pojivové tkáně. V Evropě se odhaduje počet nemocných asi na 30 tisíc, celosvětově pak na 600 tisíc. V České republice je asi 120 - 200 osob trpících tímto onemocněním (Srov. SOLOMONOVÁ, A., HRUDÍKOVÁ, M., [online]).

Onemocnění vzniká na základě mutace genů a projevuje se na kůži a sliznicích.

Dědičnost onemocnění je nejčastěji autozomálně recesivní, což znamená, že k projevům onemocnění jsou zapotřebí geny jak od matky, tak od otce. Méně častou dědičností je autozomálně dominantní forma, kdy stačí geny pouze jednoho z rodičů.

Každý člověk s tímto onemocněním by pak měl **50% riziko**, že jeho vlastní děti také onemocní. Naštěstí autozomálně recesivní dědičnost převládá.

1.8 PROJEVY A PŘÍZNAKY NEMOCI

1) Simplex forma nemoci

Je nejčastější formou tohoto onemocnění (47%). Puchýře se tvoří v nejsvrchnější vrstvě kůže - v pokožce. Forma se projevuje tvorbou puchýřů především v místech častého kontaktu, jako jsou plochy nohou, dlaně, ohyby kloubů, v místech tření oblečení bez jakéhokoliv podráždění apod. Forma může probíhat velmi mírně, kdy bývá často diagnostikovaná až v dospělosti nebo naopak velmi vážně s brzkým úmrtím. Nemocní trpí bolestmi a obtížemi při polykání pro poranění jícnu. Mají špatnou kvalitu nehtů a vlasů, trpí vyšší kazivostí zubů, které jsou často nažloutlé. Postiženo může být dechové ústrojí. Další problémy pak dotyčným činí vylučování. Oblasti s puchýři jsou velmi náchylné ke vzniku infekce a není neobvyklé, že nemocné děti umírají už v novorozeneckém nebo kojeneckém věku.

2) Junkční forma nemoci

Objevuje se asi jen v 9 %. Puchýře se tvoří mnohem častěji než u předešlé formy, objevují se po celém těle po prakticky minimálním doteku. Jde o nejzávažnější formu onemocnění s různou závažností projevů. Riziko poranění jícnu je velké a nemocní často jen velmi těžce přijímají potravu ústy.

Jedinci jsou proto často podvyživení. Postiženy jsou i hlasivky, nemocní mají zastřený hlas a malé děti zní jako starci. Nemocní ztrácí nehty a trpí vypadáváním vlasů, stejně tak trpí větší kazivostí zubů. Komplikací v pozdějších stádiích bývají nádorové změny postižených oblastí kůže. Úmrtí v novorozeneckém a kojeneckém věku je velmi pravděpodobné.

3) Dystrofická forma nemoci

Vyskytuje se jen o něco méně často než simplex forma (44%). Puchýře se tvoří nejhluběji, tzn. až ve škáře. Puchýře se tvoří po celém těle, poraněné oblasti se velmi špatně hojí a hrozí vysoké riziko tvorby zhoubného spinocelulárního karcinomu kůže. Riziko vzniku nádorů je až 70x vyšší než u zdravého člověka. Jícen je velmi zranitelný, často je nutná kašovitá dobře stravitelná strava, i tak většinou dřív či později nastane podvýživa a chudokrevnost. Jedinci jsou invalidní ve velmi brzkém věku, zraněné prsty na rukou i nohou mají tendenci srůst.

Ruce a nohy vypadají jako pahýly, není možné vykonávat jakoukoliv manuální činnost. Nemocný přichází o nehty a ztrácí vlasy. Opět se objevuje vysoká kazivost zubů a jejich vypadávání.

Ve velmi nízkém věku se objevuje osteoporóza a hormonální vývoj je opožděn. Vylučování je pro nemocné taktéž velmi obtížné a bolestivé. Otevřené rány na kůži jsou často infikované a v kombinaci s poruchami imunitního systému se často objevují infekce. Nejde jen o potíže fyzické. Nemocní často trpí depresemi a komplexy méněcennosti, připadají si ohavní. Nemoc je velkým sociálním problémem, najít zaměstnání je obtížné, lidé se jim vyhýbají a špatně je přijímají do kolektivu, ačkoliv mohou být nemocní často vysoce inteligentní jako jakýkoliv jinak zdravý jedinec.



Obr. 1



Obr. 2



Obr. 3

1.9 LÉČBA ONEMOCNĚNÍ

Nemoc Epidermolysis bullosa je bohužel nevléčitelné. V dnešní době je možná jen symptomatická léčba, tzn. léčba příznaků, a prevence totální invalidity. Pracuje se na tzv. genové terapii, ale zatím se jedná pouze o experimentální léčbu bez významnějších úspěchů a je to tedy spíše hudba budoucnosti.

Symptomatická terapie spočívá v co nejlepší péči o postižená místa na kůži i sliznicích. Otevřené rány jsou snadným cílem mikroorganismů a tím vzniku infekce. Důležité je opatrně krýt postižené léze. Kromě nezbytné prevence poranění je dále nutno myslet na správnou výživu a prevenci osteoporózy, srůstů a kontraktur, které by bránily v pohybu nemocného. Velice vhodná je rehabilitace.

Boj s nemocí bývá často velmi svízelný a bohužel někdy končí smrtí nemocného již v brzkém věku. Tato myšlenka bohužel často velmi inteligentním nemocným nepomáhá v pozitivním myšlení a ti často trpí psychickými potížemi. Těm je nutné zabránit psychoterapií.

Léčba EB je obecně velmi složitá a obtížná. V dnešní době se prakticky omezuje na podpůrnou a symptomatickou léčbu (péče o kožní a slizniční defekty, rehabilitace...) a na preventivní opatření (prevence mechanického poškození kůže při běžném životě).

1.10 OŠETŘOVÁNÍ

Ošetřování kůže kdekoliv na těle může zabrat i několik hodin denně. Starší, zkušenější pacienti se s výjimkou lézí na zádech ošetřují často sami, zavazování jim zabere daleko méně času. Díky špatně se hojícím puchýřům na chodidlech jsou časté problémy s chůzí.

RDEB: mimokožní projevy

Přes tak těžké postižení kůže v čele s chronickou bolestí, ztrátou funkce ruky a hrozícími malignitami, recesivní dystrofická forma EB znamená i mnoho systémových manifestací. Většinu z nich lze dle jejich charakteru akutně vyřešit podáním lokálního anestetika, aplikací kortikosteroidů, intravenosní suplementací. Na takové přístupy je radno myslet až v krajních případech, namísto jejich častému využívání.

Téměř všechny manifestace, kožní i systémové, k RDEB bohužel neodmyslitelně patří a mají chronický charakter; proto je pro pacienty daleko přínosnější neuchylovat se vždy k výše zmíněným přístupům.

Velký důraz by měl být kladen na prevenci. Některé komplikace lze správným režimem zmírnit nebo dokonce se jim vyhnout zcela a to bez medikace s riziky z dlouhodobého užívání. Stále však, ale platí, že největší potíže pramení z postižení sliznic, které bude možno ovlivnit až genovou terapií.

Léčba Epidermolysis bullosa se zaměřuje především na zmírnění bolestí způsobených puchýři a na prevenci jejich komplikací.

V terapii onemocnění EB congenita se přikláníme k metodě vlhkého hojení ran. Suché hojení ran je nevhodné, poněvadž nevytváří tak příznivé podmínky pro hojení ran jako je tomu u vlhké metody.

Suché ošetřování ran:

- Použití suchých krytí se dnes omezuje na ošetřování ran v první pomoci (Srov. KITTLEROVÁ, E., [online]).
- Dochází k traumatizaci rány a přisychání krytí ke spodině rány.
- Při použití suchého krytí chybí bariéra proti infekci.
- Suché krytí má malou variabilitu a flexibilitu.
- Nezabrání maceraci kůže.
- Nechrání křehkou kůži pacientů s EB před vysoušením a traumaty.
- Suché krytí ran nepodporuje fyziologické čištění rány. Neumožňuje monitoring rány.
- Neumožňují rehydrataci rány.

Vlhké ošetřování ran:

- Je vhodné pro všechny typy sekundárně se hojících ran s potřebou tvorby granulační tkáně k vyplnění defektu.
- Netraumatizuje ránu během převazu.
- Zajišťuje vlhké prostředí během procesu hojení.
- Optimalizuje proces hojení.
- Vlhké krytí poskytuje účinnou bariéru rány proti infekci.
- Variabilita umožňuje cílené použití dle fázového hojení ran.
- Zabraňuje maceraci kůže v okolí rány.
- Ochraňuje granulující rány před mechanickým poškozením
- Vlhká terapie snižuje frekvenci převazů.
- Podpora prokrvení a reepitelizace (Srov. BUČKOVÁ, H., BUČEK, J., [online]).

Nadějí pro pacienty s EB by mohla být **genová terapie této choroby**, která je stále ve fázi výzkumu a nemá zatím využití v širší klinické praxi.

Nový objev v této oblasti - konkrétně v možnosti cílené terapie dystrofické formy EB nyní publikoval tým vědců z USA. Přestože jde o výrazný pokrok v genové terapii EB i v metodice genové terapii obecně - bude zapotřebí ještě dalších pokusů.

Neustálé ošetřování

Jde o základní tip veškeré péče. Při těžších formách není člověk schopný ošetřit se sám. Většinou to tedy zajišťují rodiče. Denně trvá ošetřování až tři hodiny. Zahrnuje dezinfekční koupele, přikládání speciálních obvazových materiálů (téměř na celou plochu těla), ošetřování kůže speciálními přípravky, vyvazování prstů, rehabilitování.

Speciálně musí být připravováno také jídlo, které je nutné kombinovat s množstvím doplňků.



Obr. 4

Základy ošetřování

Kůži promazáváme a zvláčňujeme indiferentními, převážně neparfémovanými preparáty. Čerstvé puchýře propichujeme sterilní jehlou, obsah vysušíme sterilním gázovým čtvercem a ložisko dezinfikujeme. Dle spodiny puchýře aplikujeme buď dezinfekční prostředky (Betadine v roztoku nebo v masti, Flamirins spray, Cyteal, Dermochlorofyl), v případě potřeby lékař indikuje lokální antibiotika.

Téměř dohojené rány

Téměř dohojená ložiska je dobré vždy dezinfikovat a poté promazávat zvláčňujícími krémy, aby kůže zůstala pružná a vláčná a nedocházelo k jejímu dalšímu poranění.

Obecně je dobré promazávat celý povrch těla každý den, možno i několikrát. Podpoříme tím vláčnost kůže a předejdeme vzniku nových defektů, poněvadž kůže se stává pružnější. Je však důležité, abychom používali přípravky pro citlivou pokožku, pokud možno bez parfemace (Zinkový krém, pasta Polysan...).

Defekty na kůži ošetřujeme moderními, atraumatickými obvazovými materiály.

Např. Mepilex lite, absorpční pěnová poduška, absorbuje exsudát z rány, může zůstat na místě několik dnů dle stavu rány, udržuje vlhké prostředí v ráně pro optimální hojení a umožňuje výměnu krytí bez bolesti a traumatizace rány. Mepitel – transparentní, porézní kontaktní krytí na rány, může zůstat na místě několik dnů, porézní struktura umožňuje průchod exsudátu do vnějšího absorpčního krytí.

K moderním fixačním obvazovým materiálům patří Peha crepp – jemné pružné obinadlo, Coverflex – hadicový elastický obvaz, který se vyrábí v různých šířkách a dá se použít na kteroukoliv část těla.

Koupele

Koupele volíme často dezinfekční nebo zvláčňující s neparfémovanými přísadami. Koupele se u pacientů s EB provádějí jednou až dvakrát do týdne a to vždy před převazem. Častější koupání se nedoporučuje, aby nedocházelo k vysušování a zvyšování křehkosti kůže. Rovněž je dobré jednotlivé druhy koupelí střídat a pobyt ve vodě by neměl být delší než 20 minut.

- ✓ *Dezinfekční koupele* – koupele postižených míst v teplé vodě (cca 40° C) v hypermanganu (KMnO₄)
- ✓ *Zvláčňující koupele* – ve zvláčňujících olejových přípravcích (Balneum Hermal, Linola-Fett-ölbad oil...)
- ✓ *Zklidňující koupele* – v dubové kůře. Zatavuje krvácení, zklidňuje perianální oblast při bolestivých ragádách a zmírňuje svědění.

Drobné eroze

Drobnější eroze se během 3 – 4 dnů dobře hojí. Po provedení dezinfekční koupele nebo lokální dezinfekci na eroze nanese dezinfekční přípravek Novikov nebo Methylenovou modř a vypudrujeme indiferentním zásypem. Můžeme ponechat volně, nebo přiložit sterilní gázový čtverec a obvázat hydrofilním obinadlem (Srov. BUČKOVÁ, H., BUČEK, J., s. 32).

Velké eroze

Na velké eroze se příkládá tyl s bílou vazelínou, který je cenově dostupný, nebo nově vyvinuté neadherentní transparentní silikonové krytí Mepitel, které podporuje granulaci kožní tkáně. Skládá se z elastické transparentní polyamidové sítě, která je ohebná a poddajná.

Na elastickou síť je vázán silikon, který obklopuje každé jednotlivé vlákno polyamidové sítě. Silikon je neabsorpční a inertní, nelepí se k vlhké ráně, pouze přilne ke zdravé kůži tak, že ani citlivou kůži pacientů s EB nepoškodí.

Je neabsorpční ale umožňuje odchod exsudátu z rány do sterilního krytí. Mepitel může být ponechán v ráně 5-7 dnů, vyměňuje se pouze sterilní krytí, na které můžeme aplikovat antibiotickou mast (Srov. BUČKOVÁ, H., BUČEK, J., s. 33).

Rána se sekundární bakteriální infekcí

Sekundární infekci v ráně potlačujeme kombinací dezinfekční koupele (nebo lokální dezinfekcí ložiska) a užitím lokálních antiseptických a antimikrobiálních přípravků. Ty aplikujeme do postižených míst 5-7 dnů (Bactroban, Framykoin, Belogent...). Lokální antibiotika se nanáší v 3 mm vrstvě štětičkou na ránu a překryjeme neadhezivním silikonovým krytím (Mepilex, PolyMem...). Zavážeme a ponecháme 48 hodin. Poté ložisko odkryjeme, vydezinfikujeme a rozhodujeme se o dalším postupu.

Buď opět nanese antiseptický prostředek a ránu zavážeme, nebo (pokud infekce ustoupila) volně na povrch aplikujeme antibakteriální mast 3x denně 3-5 dnů.

Chirurgie

Opakované puchýře a jizvení mohou způsobit deformity, slučování prstů rukou a nohou nebo abnormální ohyby v kloubech (kontraktury). Zejména pokud mají vliv na normální pohyb, lékař může indikovat operaci k nápravě těchto deformit. U dystrofické formy srůstají nemocným prsty rukou i nohou. Tomu se dá v určité míře předcházet rehabilitací nebo zvláštními technikami vyvazování prstů. V případě srůstu existují operace, které provádí plastičtí chirurgové. Někdy již ani operace deformovaných oblastí není možná, pak je nutné přistoupit k amputaci různých částí těla.

Puchýře se tvoří i v dýchacím a celém zažívacím ústrojí. Boolestivost puchýřů způsobuje, že nemocný někdy nemůže polknout ani své vlastní sliny, natož sousto jídla. Postižení jícnu může vést k jeho zúžení. Operace k rozšíření (dilataci) jícnu se provádí pomocí lehké sedace, poté chirurg umístí do jícnu „balonek“ a nafoukne jej, tím se dilatuje zúžená oblast. Pro zlepšení výživy a pomoc při úbytku tělesné hmotnosti je někdy třeba zavést gastrostomii. Pomocí té se pak dají potraviny dodávat přímo do žaludku. Přes noc lze živiny dodávat pomocí čerpadla.

Péče o pleť

Puchýře mohou být malé i velké, tak či tak jsou náchylné k infekci a způsobují velké ztráty tekutin. Lékař většinou indikuje použití antibiotické masti, vazelíny nebo jiné hydratační látky, jindy je třeba namočení rány do dezinfekčních roztoků. Rány, které se nehojí, jsou terénem vhodným pro infekce bakteriemi, jako je např. *Pseudomonas aeruginosa*.

Fyzikální terapie

Práce s fyzioterapeutem zmírňuje omezení v pohybu, ke kterému dochází v důsledku jizvení a kontraktur. Plavání je užitečné a příjemné pro mnoho postižených. Intenzivní studie stále dál vynalézají lepší způsoby, jak zacházet s nemocnými a jak zmírnit příznaky choroby. Studie se věnují genové výměně, transplantaci kostní dřevě i terapii rekombinantních proteinů.

Léčebná neboli zdravotní TV znamená řízenou pohybovou aktivitu určenou jedincům tzv. III. zdravotní skupiny. Jedná se o zdravotně oslabené s trvalými nebo dočasnými odchylkami tělesného vývoje (HOŠKOVÁ, 2005).

U pacientů s EB tvoří LTV hlavní pilíř fyzioterapie. Jejimi 3 základními vyrovnávacími prostředky jsou cvičení:

- pro správné držení těla,
- dechová,
- relaxační.

Klasická cvičební jednotka LTV se má skládat ze 4 částí (úvodní zahřívací, vyrovnávací, kondiční a závěrečná relaxační). Pro pacienty s EB je však vhodnější vybírat si určité prvky v dobu, kdy jsou jich schopny a nenutit je ke striktnímu dodržování těchto částí.

Speciální péče

Pacienti potřebují specialisty spousta oborů. Anesteziolog ordinuje léky k tlumení bolesti při převazech. Hematolog řeší hlavně problém anémie, která je důsledkem malnutrice, malabsorpce a krevní ztráty z chronických ran. Gastroenterolog společně s nutriční specialistkou zajišťuje správnou skladbu jídelníčku a potravinových doplňků. Někdy např. indikuje dilataci jícnu při polykacích a zažívacích problémech.

Plastický chirurg řeší možnost operativních zákroků, např. separaci srostlých prstů na ruce. Rehabilitační lékař se zaměřuje na prevenci kontraktur, srůstu prstů či svalové hypotrofie. Oční lékař léčí vznikající bolestivé eroze na oční rohovce nebo změny na spojivkách, které mají sklon hojit se jizvením. Stomatolog učí správné hygieně dutiny ústní a řeší problém vyšší kazivosti zubů, vadný chrup pak řeší např. můstky či implantáty. Nezastupitelná je rovněž role psychologa.

K eliminaci tlaku na pokožku napomáhá antidekubitní podložka (Dekuba nebo z vplétaného ovčího rouna), na kterou pacienta pokládáme. Oblečení musí být z přírodních materiálů, s minimem švů, knoflíků a patentek.

1.11 KOMPLIKACE

U dětí s onemocněním EB congenita je třeba věnovat velkou pozornost prevenci. Každá komplikace znamená velkou bolest, velké omezení v běžném životě, případně hospitalizace a ještě častější návštěvy lékaře. U těžších forem může EB způsobit vážné následky a může být fatální.

Mezi možné komplikace patří:

1) Sekundární kožní infekce

Puchýře zanechávají pokožku náchylnější k bakteriální infekci, nejčastěji jde o stafylokokové infekce, což zvyšuje riziko sepse.

2) Sepse

K sepsi dochází, pokud bakterie z masivní infekce vnikne do krevního řečiště a rozšíří se po celém těle. Sepse je rychle se rozvíjející, život ohrožující stav, který může způsobit selhání orgánů.

3) Deformity

Jde o srůsty prstů rukou nebo nohou a kontraktury prstů, kolenou a loktů. Speciální bandáže vložené mezi prsty se často používají k prevenci této komplikace. Velkou pozornost je nutno věnovat puchýřům a erozím na prstech rukou. Prsty musí být vždy odseparovány, abychom preventivně zabránili srůstům. Na noc používáme hadicové obvazy různého průměru podle velikosti prstů. Vzhledem k velikosti prstíků na nohou srůstům do 3 let těžko zabráníme (MUDr. GAILLYOVÁ, R. PhD., 2010 (brožura)).

4) Podvýživa a dysfágie

Podvýživa negativně ovlivňuje normální růst a vývoj. Dysfágie je běžnou komplikací u EBD a EBJ formy, ale není omezena pouze na tyto formy (Srov. HALBRŠTÁTOVÁ, M., s. 15). Všem dětem s těžkou EBD a EBJ je rozumné trvale podávat kašovitou stravu, která snižuje pravděpodobnost poranění sliznice jícnu a zabraňuje polykacím potížím. Rozmělněné jídlo však obvykle zahrnuje zvýšení objemu potravin. Při použití šťávy nebo vody za účelem zvýšení objemu je však hodnota pokrmu snížena.

Proto raději používáme mléko nebo polévky (Srov. HALBRŠTÁTOVÁ, M., s. 12). Cílem je pacientům s EB dodávat vyváženou stravu s vyšší dávkou bílkovin, vitaminů a minerálních látek než je běžné pro danou věkovou kategorii.

U těžkých forem EBD, zvláště po požití tužší stravy se může stát, že pacient stravu odmítá, nemůže polknout ani sliny. Pak je vhodná na přechodnou dobu parenterální výživa.

5) Anémie

Průběžná ztráta krve z otevřené rány i neschopnost přijmout potřebné látky ve stravě přispívá k chudokrevnosti.

6) Oční poruchy

Záněty spojivek i velice nepříjemné eroze rohovky jsou častými problémy, někdy se objevuje u nemocných i slepota.

7) Rakovina kůže

Postihuje jak dospělé, tak mladistvé. Osoby s EB mají větší riziko vzniku spinocelulární karcinomu.

8) Chrapot

Puchýře a jizvení v hrtanu může způsobit chraptivý hlas.

9) Zácpa

Zácpa (obstipace) je zpomalený průchod potravy trávicím ústrojím, dehydratace stolice a obtížné vylučování stolice. Zácpa je častá u těžkých forem EB vycházejících z neadekvátního přísunu vlákniny a tekutin, prodloužené nehybnosti, sníženého fyzického pohybu, nevhodných výživových zvyklostí a stresu (Srov. HALBRŠTÁTOVÁ, M., s. 12). Abychom jí předcházeli, snažíme se dětem dodávat potraviny s nadměrným množstvím vlákniny. Doporučuje se pít velké množství tekutin (alespoň 2,5 l denně), vhodné je používat brusinkový a švestkový džus, který změkčuje konzistenci stolice, případně podávání laktulózy (Srov. HALBRŠTÁTOVÁ, M., s. 22). Preventivně pečujeme o perianální krajinu. Abychom předcházeli vzniku bolestivých ragád (trhlinek). Střídáme sedací koupele z odvaru z dubové kůry, která stahuje cévy a zastavuje krvácení, s koupelemi v hypermanganu, který má dezinfekční účinky (Srov. BUČKOVÁ, H., BUČEK, J., s. 37).

10) Zuby

Kazivost chrupu je způsobena několika faktory. Je výrazná u těžších forem EB, tedy u dystrofických a junkčních (Srov. BUČKOVÁ, H., BUČEK, J., s. 37). Problémy s dásněmi a zuby je těžké se vyhnout, protože sliznice v dutině ústní je křehká a dobrá ústní hygiena je špatně proveditelná. Na vysoké kazivosti chrupu se podílí chronická infekce v dutině ústní, časté poškození dásní, hypoplazie skloviny, pomalé jedení, zvýšená frekvence podávání stravy (více než 5x denně), redukované čištění zubů po jídle kvůli puchýřům v dutině ústní a neschopnost efektivního čištění zubů zubním kartáčkem (Srov. HALBRŠTÁTOVÁ, M., s. 15).

11) Smrt

Kojenci a děti trpící smrtící formou junkční EB mají vysoké riziko úmrtí, ať již v důsledku infekcí, ztráty tělesných tekutin, narušené schopnosti získávat dostatek výživy nebo obtížemi při samotném dýchání. Mnohé z těchto dětí umírají již v raném dětství.

Shrnutím lze říci několik málo vět. Jedinou možností prevence je genetické vyšetření partnerů plánujících rodinu a tím zjištění procentuálního odhadu výskytu onemocnění u jejich potomků. Jelikož, ale existuje velké množství podtypů, není toto vyšetření jednoduché a rozhodně není stoprocentně spolehlivé. Pokud už se onemocnění objeví, je nutné co nejdříve předcházet komplikacím vedoucím k invaliditě nemocného.

Někdy není vyloučena ani možnost založit si vlastní rodinu.

1.12 PSYCHIKA ČLOVĚKA S TĚLESNÝM POSTIŽENÍM

Krom smíření se s doposud nevléčitelnou nemocí se děti musí např. smířit s tím, že si nebudou moci hrát tak, jak si hrají ostatní. Velký psychický (ale i fyzický) tlak spadá i na celou rodinu. Mimo viditelné a klinické projevy totiž trpí pacienti také po psychické stránce – osamocení, nepochopení a častá bezradnost způsobují sociální vyloučení. Mají-li pacienti dobrou komplexní odbornou péči a dodržují doporučení lékařů, mohou se dožít vyššího věku při lepší kvalitě života.

Ve zvládání složitých otázek vždy záleží na jedinci, jeho rodině, společnosti, kde žije, a v neposlední řadě na komunikaci. Pro komunikaci s dítětem s EB (nebo s jinou nevléčitelnou nemocí) platí těchto pět předpokladů (RAMBAEK, N., BENAN, N., 2005):

- děti vždy odráží postoj svých rodičů. Jak situaci zvládají rodiče, je naprosto klíčové.
- děti chtějí vždy spolupracovat.
- děti chtějí být zodpovědné.
- děti poznají lež.
- děti mají velmi dobrou intuici.

Pro rodiče je důležité rozeznat to, s čím musí žít, a co lze změnit. Tato strategie se přenesou na dítě, pro které bude potom jednodušší svou nemoc přijmout.

1.13 VÝŽIVA

Proč dbát na výživu u pacientů s EB?

Výživa pacientů je důležitou součástí komplexní léčby. Zvláště u dětských a těžkých junkčních a dystrofických forem u pacientů jsou komplikace spojené s podvýživou nejzávažnější a je proto nutné tyto pacienty pravidelně sledovat. Tvorba bolestivých puchýřů není jen problémem kůže, ale také sliznic dutiny ústní, jícnu a dalších orgánů. Důsledkem pak může být dlouhodobě nižší příjem a vstřebání živin. Malnutrice ještě více přispívá k horšímu hojení kůže.

Vhodná úprava stravy je nejúčinnější prevencí vzniku puchýřů na sliznicích zažívacího traktu. Konzistentně tvrdá, výrazně kořeněná či příliš teplá strava může způsobovat podráždění jícnu a vznik bolestivých puchýřů, které pacientům znemožňují mnohdy polknout vlastní slinu a přijímat tak stravu v adekvátním množství. Stravu upravuje do formy mixované, pasírované či tekuté.

Pacienti s EB potřebují kvalitní, energeticky a nutričně bohatou výživu pro:

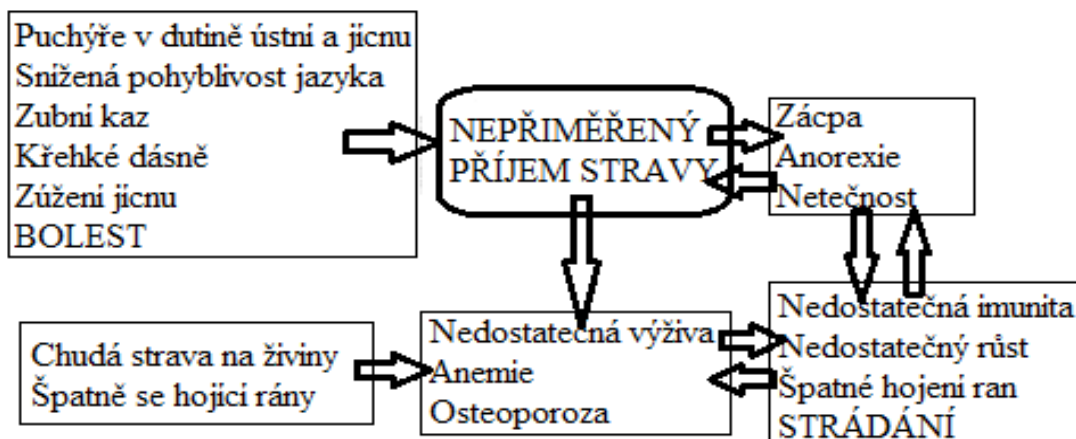
- doplnění živin, které se ztrácí otevřenými ranami
- dodání živin potřebných k optimálnímu hojení defektů
- boj s infekcemi a pro efektivní imunitní systém
- podporu normální funkce střev k předcházení zácpy.

Když běžná strava nestačí pokrýt nároky pacienta, je nutné užívat sipping či modulární dietetika.

Většina z nás má občas dny, kdy trpí nechutenstvím a příjem stravy je tím pádem snížen na minimum. Nicméně, u nemocných s EB je tento snížený příjem stravy velmi častý a je dán různou kombinací faktorů. Jedná se buď o vnitřní příčiny (puchýře v dutině ústní, hrdle a jícnu, zácpa, bolestivé vyprazdňování stolice) nebo zevní (dráždivá strava), většinou jde ale o kombinaci obojího.

1.14 PROBLÉMY SPOJENÉ S VÝŽIVOU

Pacienti se závažnou formou EB jsou často neschopní sníst normální porci jídla, aby se nasýtli a podpořili tak růst a hojení ran, což omezuje kvalitu jejich života.



Obr. 5

Dutina ústní

Ústní sliznice je u pacientů velmi křehká po celý život. Pacientovi nepodáváme stravu horkou nebo naopak velmi studenou, příliš kyselou, slanou nebo kořeněnou.

Zuby

Problémům s dásněmi a zuby je těžké se vyhnout, protože sliznice v dutině ústní je křehká a dobrá ústní hygiena je obtížně proveditelná. Kazivost chrupu je výrazná u těžších forem EB, je způsobena několika faktory. Podílí se na ní chronická infekce v dutině ústní, časté postižení dásní, pomalé stravování, zvýšená frekvence příjmu stravy (více než 5x/den), redukované čištění zubů po jídle kvůli puchýřům v ústech a neschopnost efektivního čištění zubů zubním kartáčkem.

Když běžná strava nestačí

V případě, že běžná strava je nedostačující, je nutné užívat stravu ve formě sippingu nebo modulárních dietetik.

1) Sipping

Sipping je klinická výživa určená k popíjení. Jde o kompletní, vyváženou tekutou stravu uzpůsobenou k okamžitému použití jako nápoj. Nápoj obsahuje vyvážený poměr jednotlivých živin, vysoké množství energie v malém objemu.

Kromě složení je při výběru přípravků pro sipping důležitá i chuť. Velmi vhodné jsou přípravky s větším množstvím vlákniny.

2) Modulární dietetika

Slouží k obohacení kuchyňské stravy o konkrétní živiny, nejčastěji bílkoviny nebo sacharidy, dle potřeb pacienta. Modulární dietetika jsou specifickou skupinou enterální klinické výživy. Označují se tak přípravky, které obsahují pouze jednu základní živinu. Dietetika jsou obvykle indikovány u pacientů s orgánovými dysfunkcemi různého původu, dále u pacientů s velmi vysokou energetickou potřebou, ale zároveň nutností redukce příjmu tekutin nebo u pacientů s kombinací akutně vzniklého onemocnění a jiné choroby. V praxi se používají modulární dietetika sacharidová, proteinová nebo lipidová. Jednotlivé typy modulárních dietetik umožňují u pacienta modifikovat příjem proteinů, tuků a sacharidů, a zajišťují tak vysokou flexibilitu základního typu enterálního přípravku. Tento typ přípravků slouží pouze jako doplněk k doplnění stravy.

1.15 JAKÉHO VĚKU SE LIDÉ S EB DOŽÍVAJÍ

EB je velmi různorodé a nevyzpytatelné onemocnění. U závažnějších forem v mnoha případech významně zkracuje délku života. K EB se přidružuje celá řada komplikací, které mohou být příčinou úmrtí, jako je např. spinocelulární karcinom či celková sepe, vyčerpání organismu. Avšak současná lékařská péče ve specializovaných EB Centrech pomáhá pacientům život nejen výrazně prodloužit ale i zkvalitnit! I pacienti s dystrofickou formou vychovávají vlastní zdravé děti a někteří se už i těší na vnoučata.

1.16 POSTIHUJE EB INTELEKT

Onemocnění EB nemá žádný vliv na intelekt člověka! Pacienti s EB se mohou vzdělávat v běžných školách (v současnosti většinou s využitím individuálního vzdělávacího plánu či asistenta pedagoga). Jsou bystří, vzdělaní a mnohdy velmi talentovaní.

1.17 JAKÁ OMEZENÍ EB PŘINÁŠÍ

Všechna omezení, která provází EB snad ani nejde vyjmenovat. Křehká kůže a sliznice a všechny vyplývající následky omezují člověka na každém kroku, při všech činnostech. Veškeré běžné činnosti a manipulace s předměty jsou velmi obtížné, někdy až nemožné. Lidé s EB pociťují bolest při oblékání, nošení oblečení, při jídle i vyprazdňování, sezení i chůzi, při práci i při hře.

Ošetřování kůže zabere až 3 hodiny denně – obvykle 1 hodinu ráno a 2 hodiny večer. Provádí se i preventivní vyvazování prstů, ochrana kolenou a loktů a ovazuje se celé tělo. Nejen kvůli ošetřování, ale i pro zvládnutí běžných činností potřebuje nemocný mít svého ošetřovatele či pečovatele, což omezuje jeho samostatnost a odpoutání se od rodičů. Speciální ošetřovací materiály a léčiva jsou velmi nákladná. Zdravotní pojišťovny však nehradí všechny potřebný obvazový materiál.

Z toho vyplývá ekonomická zátěž rodiny, kde žije nemocný s EB. Pacienti s EB jsou pro oslabenou imunitu a pro četné otevřené rány na kůži velmi náchylní k infekcím, denně musí přijímat řadu léků a doplňků stravy. Nezbytné jsou časté návštěvy u lékařů na specializovaných odděleních a hospitalizace.

Rodiny, kde žije nemocný s EB, se setkávají s častým nepochopením ze strany veřejnosti a dostávají se do sociální izolace. Veřejnost se obává, že se od nemocného nakazí, což samozřejmě vzhledem ke genetické podmíněnosti onemocnění není možné. Rodiče také bývají nařčeni z týrání a zanedbávání svého dítěte. Školy se často obávají přijmout dítě s EB, přestože při vhodném přístupu není problém, aby se děti vzdělávaly v běžném vzdělávacím programu. Není se čemu divit, že postižení trpí často depresemi.

1.18 EB CENTRUM A POMOC PACIENTŮM

Na světě žije asi půl milionu lidí s EB, v Evropě je to 30 000 a v ČR asi 200 pacientů. Aby se předcházelo komplikacím tohoto onemocnění, koncem 20. století v pokrokových státech vznikla EB Centra, která soustředí tým specialistů různých odborností, kteří o pacienty pečují. Koncentrace pacientů se vzácným onemocněním je efektivnější, jako po stránce odborné, tak i ekonomické.

EB Centrum ČR je specializované pracoviště, které vzniklo v roce 2001 při Dětském kožním oddělení Pediatrické kliniky FN Brno, v Dětské nemocnici v Černých Polích.

Jeho zakladatelkou je **prim. MUDr. Hana Bučková PhD.**, která se již více než 20 let zabývá problematikou Epidermolysis bullosa congenita. V roce 2012 Ministerstvo zdravotnictví ČR udělilo EB Centru ČR status vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s EB. EB Centrum poskytuje péči i u cizinců. EB Centrum pečuje o dětské pacienty od novorozeneckého věku i o dospělé.

Jako jediné pracoviště v ČR má EB Centrum dostupnou moderní diagnostiku, která spočívá v současně moderních histologických metodách a v možnostech detekovat změnu genetického vyšetření.

Tým specialistů zajišťuje pacientům komplexní péči, která spočívá v léčení příznaků i v prevenci. Záleží na každé rodině, jak služby EB Centra využívá. U pacientů s EB, kteří respektují doporučení lékařů, naučili se techniku moderního ošetřování ran, a kteří pravidelně cvičí, byl zaznamenán výrazný pokles bakteriální infekce na kůži, zbavili se zápachu z ran, oddaluje se srůst prstů, udržuje se pohyblivost kloubů.

1.19 DALŠÍ SPECIALIZOVANÁ CENTRA

DebRA International

V roce 1978 vznikla ve Velké Británii nezisková organizace DebRA (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association). Toto původně malé sdružení rodičů takto postižených dětí mělo především za cíl shromažďovat znalosti o EB ku prospěchu postižených a financovat lékařské výzkumy. Během let se tato organizace rozrostla do více než 30 světových zemí.

DebRA pomáhala a pomáhá čistě díky dobrovolným dotacím:

- ✓ zajištěním určitých výzkumných projektů vedoucích k úspěšné léčbě EB,
- ✓ zakládáním specializovaných center,
- ✓ poskytováním ošetřovatelů, dietních sester a sociálních pracovníků ve snaze předejít slabosti, neprospívání a malnutrici,
- ✓ umožněním prenatalní diagnostiky co nejdříve to je možné,
- ✓ odborným poradenstvím týkající se současné legislativy a služeb,
- ✓ dostupných rodinám s EB,
- ✓ zvyšováním veřejného povědomí o EB.

DebRA International vznikla v roce 1995 jako zastřešující pro všechny organizace. Koordinuje spolupráci odborníků a mapuje celosvětové dění v oblasti EB. Sídlí v Londýně.

Velice prospěšné je diskusní fórum, které DebRA International zřídila na svých internetových stránkách. Je určený pro odborníky z celého světa, kteří pečují o pacienty s EB. Jednoduchou formou si tak mohou vyměňovat cenné zkušenosti.

DebRA v ČR

Do velké rodiny DebRA International patří od roku 2004 i DebRA ČR. Sídlo má, stejně jako EB Centrum, v brněnské dětské nemocnici. Cíle organizace se neliší od těch světových. Hlavní zůstává usnadnit život pacientům s EB a jejich rodinám. DebRA ČR pořádá ve spolupráci s EB Centrem odborné konference, setkávání rodičů a také kulturní akce a tábory pro děti s EB.

Některé z aktivit DebRA ČR:

- ✓ sdružují nemocné s Epidermolysis bullosa a rodiny, kde žije takto nemocný člen
- ✓ pořádají každoroční konferenci DebRA ČR a ozdravné pobyty pro pacienty s EB, spolu s klinickým EB Centrem organizují tzv. „Klinický den“
- ✓ poskytují odborné sociální a výživové poradenství prostřednictvím veřejné sbírky nabízí přímou finanční podporu a pomoc nemocným s Epidermolysis bullosa
- ✓ realizují různé benefiční a fundraisingové akce v průběhu roku
- ✓ vydávají informační letáky a brožury o problematice EB
- ✓ prostřednictvím osvětové kampaně „12plus12“ se snaží o osvětu onemocnění EB

1.20 EPIDERMOLYSIS BULLOSA A VLIV POJIŠŤOVEN

Pojišťovny snad usnadní podmínky pro pacienty s nemocí motýlích křídel. Během roku 2013 začaly pojišťovny proplácet velkoformátové náplasti, které lidem pomáhají chránit extrémně citlivou pokožku. Za náplasti museli lidé doposud zaplatit i několik tisíc korun měsíčně. Materiál začal během prvních měsíců roku 2013 předepisovat specializované brněnské centrum pro osoby s touto chorobou.

Kromě opatrnosti při každém oblékání si pacienti musí několikrát za den mazat kůži speciálními mastmi a přelepovat náplastí.

Pojišťovny přitom dosud hradily pouze ty malé. Od roku 2013 začalo brněnské centrum pacientům bezúplatně předepisovat i náplasti s větší velikostí, které jsou nejpoužívanější. "Toto pracoviště získalo statut centra specializované péče a tzv. kód od Všeobecné zdravotní pojišťovny," dodala zástupkyně centra Magda Hrudková.

Např. pro děti s touto chorobou může být riskantní i obyčejná manipulace s hračkami. Téměř nemyslitelná je jízda na klouzačce nebo na kole.

Za ošetrovací materiál musel do teď každý z nich zaplatit měsíčně 10 - 15 tisíc Kč. Protože nemocných je málo, mají často problém získat od zdravotních pojišťoven příspěvky a výhody.

1.21 EDUKACE PACIENTŮ S EB

Charakteristika edukace

„Pojem edukace lze definovat jako proces soustavného ovlivňování chování jedince s cílem navodit pozitivní změny v jeho vědomostech, postojích, návycích a dovednostech. Edukace znamená výchovu a vzdělávání jedince“ (Cit. JUŘENÍKOVÁ, P., s. 9). V rámci edukačního procesu dochází k učení, a to buď záměrnému, nebo nezáměrnému.

Děje se tak za pomoci čtyř aktiv.

Jsou to edukanti a jejich charakteristika: tedy osoby, které jsou edukovány.

Edukátor: tedy osoba, která edukaci provádí.

Edukační konstrukty: jsou plány, zákony, předpisy, edukační standardy, edukační materiály, které ovlivňují kvalitu edukačního procesu, edukační prostředí: místo, ve kterém edukace probíhá (Cit. JUŘENÍKOVÁ, P., s. 10).

Při edukaci rodičů novorozenců trpících EB nesmíme zapomínat na jejich psychickou podporu a motivaci. Snažíme se o to, aby maminka mohla co nejdříve být přijata ke svému dítěti do nemocnice. V rámci jejího pobytu na jednotce intenzivní péče pro novorozence (nebo i otce, či jiného dospělého člena rodiny) se matka zacvičí v ošetrovací technice, seznámí se s metodou léčby – vlhkého ošetřování ran, ošetření kůže, prevenci tvorby puchýřků. Taktéž se naučí hlavní zásady péče o novorozence, je podporována k přirozené výživě dítěte. Na pomoc dětem s epidermolysis a jejich rodičům vzniklo občanské sdružení DebRA ČR.

2. EPIDERMOLYSIS BULLOSA A ZDRAVOTNÍCI

2.1 CÍLE PRÁCE A OČEKÁVANÉ VÝSLEDKY

1. Zda je toto onemocnění v povědomí pracovníků ve zdravotnictví běžné nebo zda je to pro ně neznámá oblast.
 - Očekávám, že alespoň 50% zúčastněných zná toto onemocnění.
2. Mají zdravotničtí pracovníci obecné znalosti o ošetřování při této chorobě.
 - Předpokládám, že zdravotníci by uměli toto onemocnění ošetřit.

2.2 SLEDOVANÝ SOUBOR

Výběr a popis souboru

Pro sledovaný soubor své bakalářské práce jsem si zvolila zdravotnický personál na třech oddělení a to stomatologické, dermatologické a oftalmologické (oční).

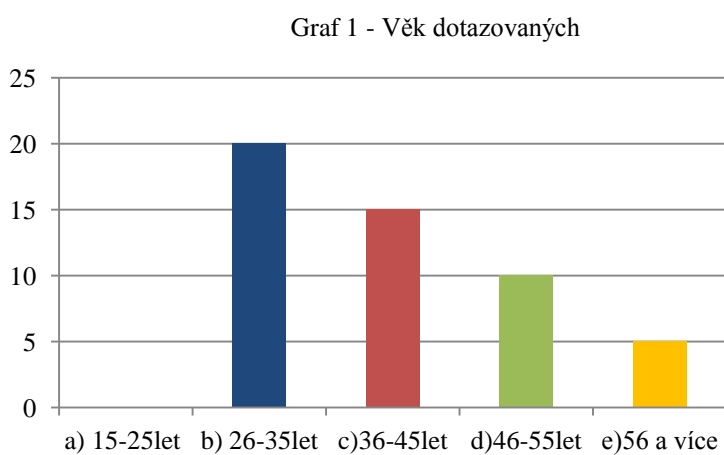
2.3 METODIKA VÝZKUMU

V bakalářské práci jsem pro vyhodnocení praktické části použila výzkumnou metodu – dotazník. Dotazník se skládal z uzavřených otázek. Obsahoval 15 otázek a tázaným osobám byl předán osobně. Z padesáti rozdaných dotazníků se jich vrátilo všech padesát, návratnost dotazníků tedy byla 100%. Dotazníkové šetření proběhlo v termínu říjen - prosinec v roce 2014.

2.4 VYHODNOCENÍ DOTAZNÍKŮ

1. Věk dotazovaných:

- a) 15 – 25 let
- b) 26 – 35 let
- c) 36 – 45 let
- d) 46 – 55 let
- e) 56 a více let



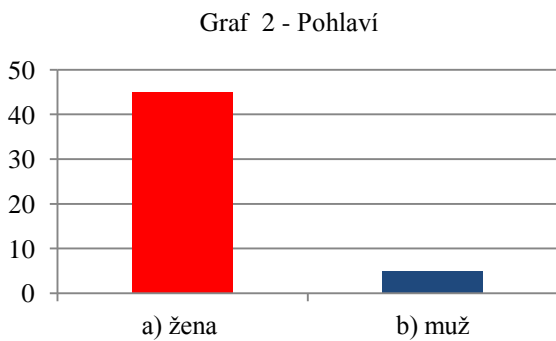
Zdroj: Lucie Horová, 2014

Tab. 2 – Věk dotazovaných

Věk dotazovaných	Počet:
15 – 25 let	0
26 – 35 let	20
36 – 45 let	15
46 – 55 let	10
56 a více	5

2. Pohlaví:

- a) žena
- b) muž



Zdroj: Lucie Horová, 2014

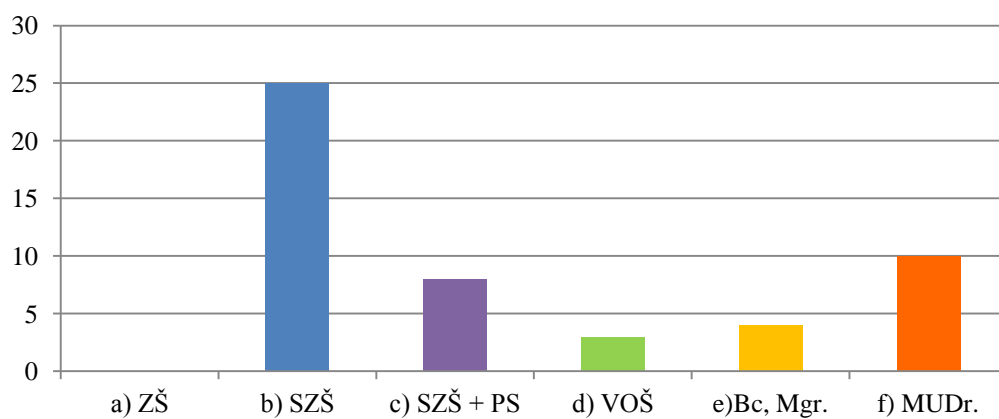
Tab. 3 - Pohlaví

Pohlaví	Počet:
žena	43
muž	7

3. Nejvyšší dosažené vzdělání:

- a) základní škola (ZŠ)
- b) střední zdravotnická škola (SZŠ)
- c) střední zdravotnická škola + postgraduální studium (SZŠ+PS)
- d) vyšší odborná škola (VOŠ)
- e) vysoká škola (Bc., Mgr.)
- f) vysoká škola (MUDr.)

Graf 3 - Stupeň vzdělání dotazovaných



Zdroj: Lucie Horová, 2014

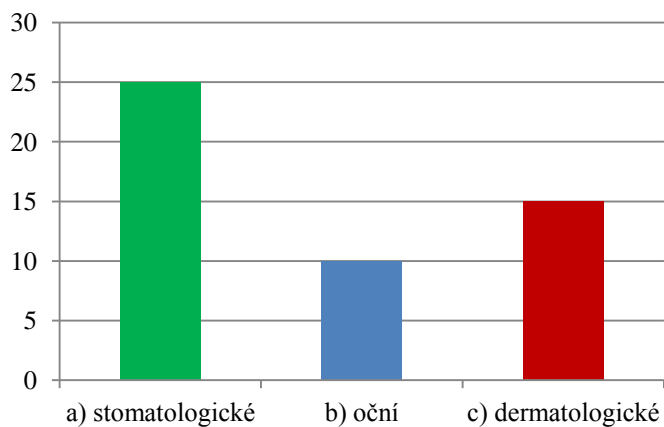
Tab. 4 – Stupeň vzdělání dotazovaných

Stupeň vzdělání	Počet:
Základní škola	0
Střední zdravotnická škola	25
Střední zdravotnická škola + Postgraduální studium	8
Vyšší odborná škola	3
Vysoká škola (Bc., Mgr.)	4
Vysoká škola (MUDr.)	10

4. Pracoviště, na kterém dotazovaní pracují:

- a) stomatologické
- b) oční
- c) dermatologické

Graf 4 - Pracoviště, na kterém pracujete



Zdroj: Lucie Horová, 2014

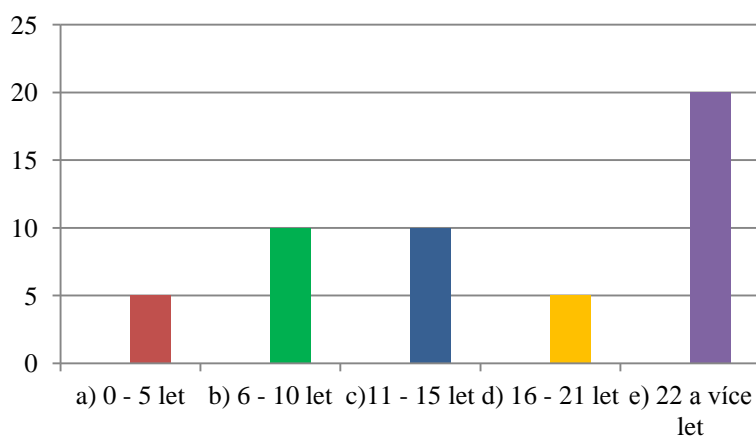
Tab. 5 - Pracoviště

Pracoviště:	Počet:
stomatologické	25
oční	10
dermatologické	15

5. Délka pracovní praxe:

- a) 0 – 5 let
- b) 6 – 10 let
- c) 11 – 15 let
- d) 16 – 21 let
- e) 22 a více let

Graf 5 - Délka praxe



Zdroj: Lucie Horová, 2014

Tab. 6 – Délka pracovní praxe

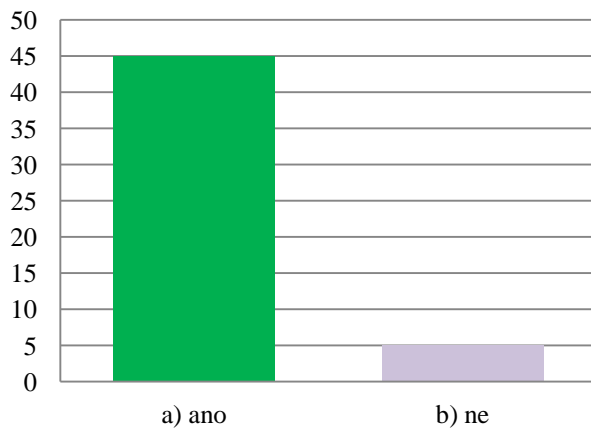
Délka pracovní praxe:	Počet:
0 – 5 let	5
6 – 10 let	10
11 – 15 let	10
16 – 21 let	5
22 a více let	20

6. Setkal/a jste se někdy s termínem „Epidermolysis bullosa“?

a) ano

b) ne

Graf 6 - Setkání s termínem "EB"



Tab. 7 – Setkání s termínem EB

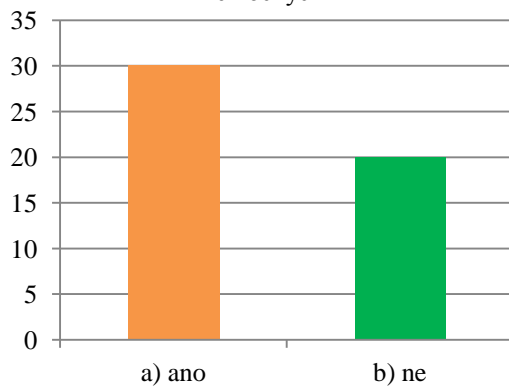
Setkání s termínem EB:	Počet:
ano	45
ne	5

7. Máte již nějakou zkušenost s ošetřováním pacienta s nemocí „motýlích křídel“?

a) ano

b) ne

Graf 7 - Zkušenost s ošetřováním nemocných



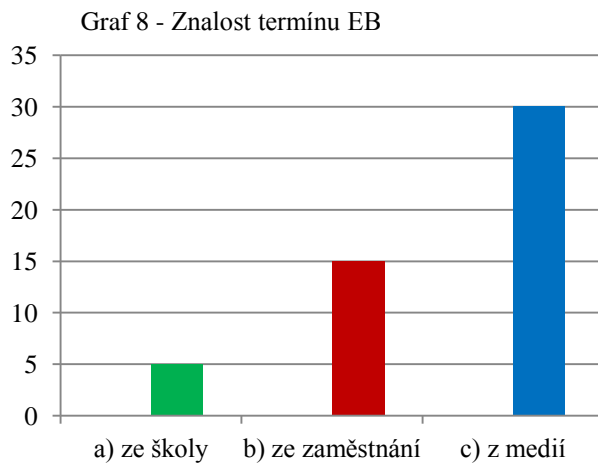
Tab. 8 – Zkušenost s ošetřováním nemocných

Zkušenost s ošetřováním nem.:	Počet:
ano	30
ne	20

Zdroj: Lucie Horová, 2014

8. Odkud znáte termín Epidermolysis bullosa?

- a) ze školy
- b) ze zaměstnání
- c) z medií



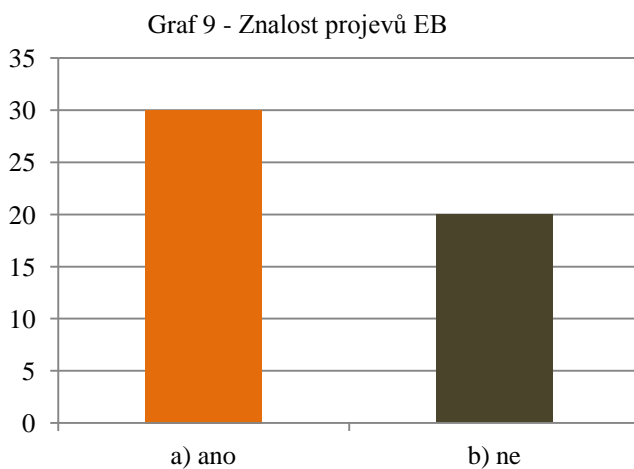
Zdroj: Lucie Horová, 2014

Tab. 9 – Znalost termínu EB

Odkud znáte termín EB:	Počet:
Ze školy	5
Ze zaměstnání	15
Z medií	30

9. Znáte projevy Epidermolysis bullosa?

- a) ano
- b) ne



Zdroj: Lucie Horová, 2014

Tab. 10 – Znalost projevů

Znalost projevů EB	Počet:
ano	30
ne	20

10. Znáte ošetrovatelskou péči u EB?

- a) ano
- b) b) ne

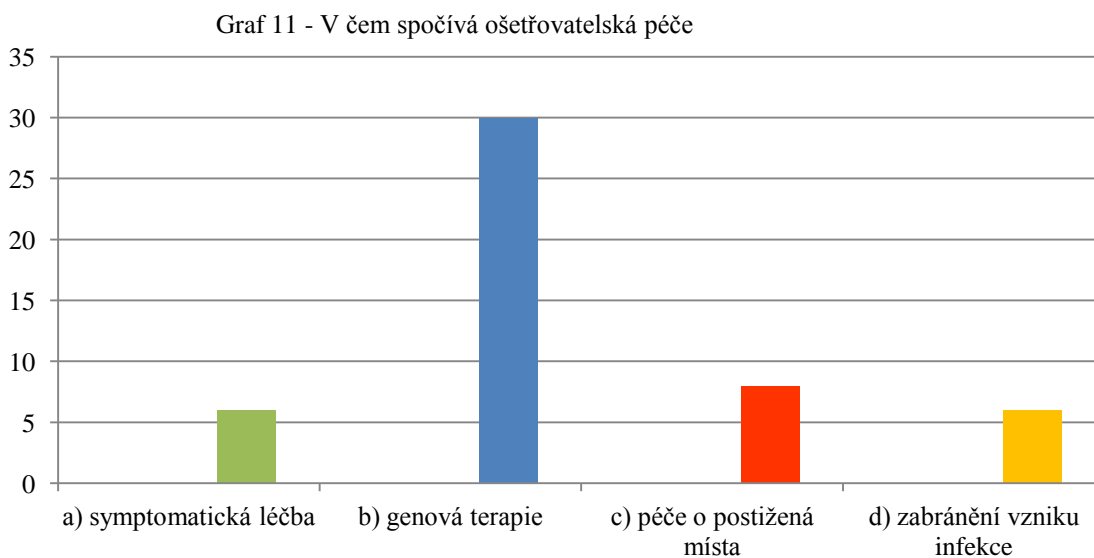


Tab. 11 – Znalost ošetrovatelské péče

Znalost ošetrovatelské péče	Počet:
ano	35
ne	15

11. V čem ošetrovatelská péče spočívá?

- a) symptomatická léčba nemoci a prevence invalidity
- b) genová terapie
- c) vhodná péče o kůži
- d) zabránění vzniku infekce do ran



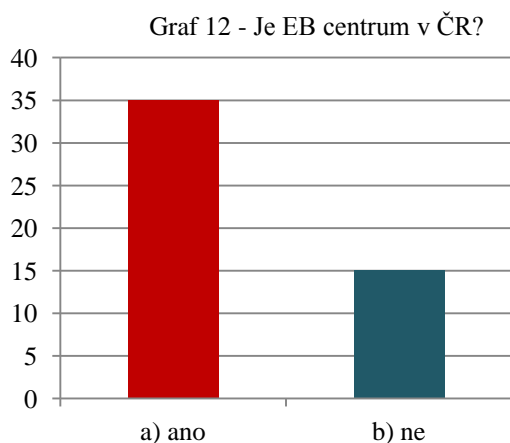
Zdroj: Lucie Horová, 2014

Tab. 12 – V čem ošetrovatelská péče spočívá

V čem ošetrovatelská péče spočívá	Počet:
Symptomatická léčba nemoci a prevence invalidity	7
Genová terapie	30
Vhodná péče o kůži	8
Zabránění vzniku infekce do ran	6

12. Víte, zda je v České republice EB centrum?

- a) ano
- b) ne



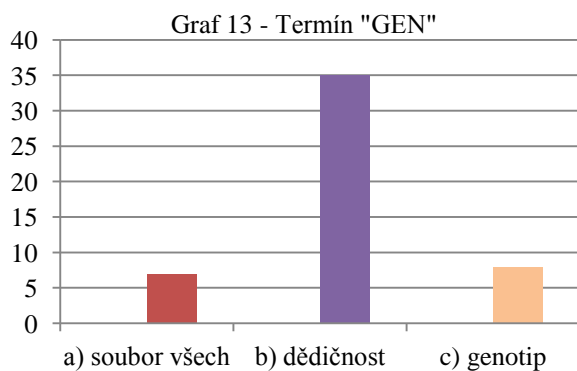
Zdroj: Lucie Horová, 2014

Tab. 13 – EB centrum v ČR

Víte, zda je EB centrum v ČR?	Počet:
ano	35
ne	15

13. Víte, co znamená termín „GEN“?

- a) soubor všech alel organismus
- b) jednotka zodpovědná za dědičnost
- c) je znak podmíněný genotypem



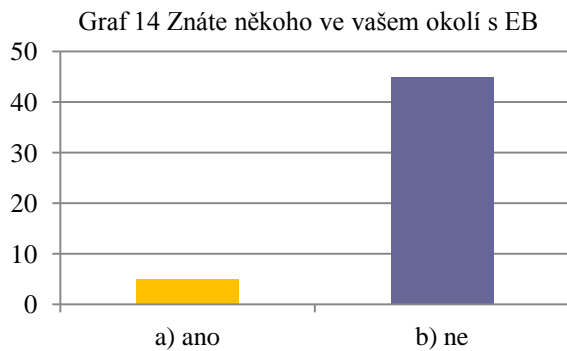
Zdroj: Lucie Horová, 2014

Tab. 14 – Znalost termínu „GEN“

Co znamená „GEN“	Počet:
Soubor všech alel	7
Základní jednotka dědičnosti	35
Znak podmíněný genotypem	8

14. Znáte někoho ve svém okolí s chorobou EB?

- a) ano
- b) ne



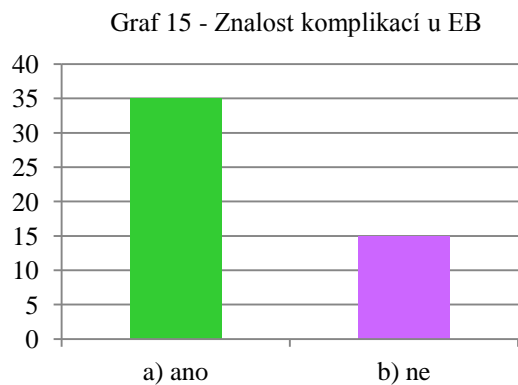
Zdroj: Lucie Horová, 2014

Tab. 15 – Nemocný ve vašem okolí s EB

Znáte někoho ve svém okolí s EB?	Počet:
ano	5
ne	45

15. Znáte možné komplikace nemoci EB?

- a) ano
- b) ne



Zdroj: Lucie Horová, 2014

Tab. 16 – Znalost komplikací u EB

Znalost komplikací u EB	Počet:
ano	35
ne	15

DISKUSE

Po výběru dotazníků a jejich zpracování jsem dospěla k vyhodnocení. Mého dotazníku se zúčastnilo 50 zdravotníků ze třech oddělení.

Dotazovaných bylo v kategorii 26 – 35 let 20 osob, 36 – 45 let 15 osob a 46 – 55let 10 osob. Většina dotazovaných byly ženy se vzděláním střední zdravotnické školy. Ve zdravotnické praxi je z počtu dotázaných 20 osob z praxí 22 let a více, s termínem Epidermolysis bullosa se již setkala skoro polovina dotázaných. Termín EB znají dotázaní spíše z medií, v zaměstnání se s onemocněním setkala jen třetina z dotazovaných. Dotazovaní taky byly schopni odpovědět, co znamená pojem gen. A ví, že existuje specializované EB centrum v Brně.

Cílem práce bylo zjistit, zda toto onemocnění je v povědomí pracovníků ve zdravotnictví běžné nebo zda je to pro ně neznámá oblast.

Dotazovaní mají v povědomí toto onemocnění, znají základní informace.

Dále za cíl jsem si kladla otázku, zda zdravotničtí pracovníci mají obecné znalosti o ošetřování při této chorobě.

Zdravotničtí pracovníci by zvládli ošetřit v základech takto nemocného jedince.

Všechny cíle práce byly splněny.

ZÁVĚR

Práce byla rozdělena na část teoretickou a empirickou. Epidermolysis bullosa = nemoc motýlích křídel je genetické systémové onemocnění postihující celosvětově 600 tis. nemocných. Zaměřila jsem se, jak na diagnostiku, etiologii, symptomatologii i léčbu nemoci.

Shrnutím všech poznatků by se dal vyvodit stručný závěr. Vzhledem k tomu, že je EB genetické onemocnění, dá se již zjistit případné riziko výskytu onemocnění u plodu při genetických testech rodičů. U každého nemocného se toto onemocnění projevuje s různou závažností, u někoho jde o projevy povrchové kožní s pomalou progresí, a u jiných znamená zkrácení délky života již v mladém věku.

Přes rozsáhlé výzkumy nebyla účinná terapie doposud vynalezena, zásadní je právě co nejlepší ošetrovatelská péče. Proto jsem se věnovala tomuto tématu.

V praktické části jsou vypracovány výsledky dotazníků. Dotazník se skládal z 15 otázek, ze kterých jde poznat, jaké mají zdravotníci informace ohledně této nemoci. Zdravotníci, kteří se zúčastnili mého šetření, znají ve valné většině toto onemocnění, ale skutečně se s nimi setkala jen jedna třetina dotazovaných.

I když je ošetrovatelská péče o tyto nemocné na vysoké úrovni, doufejme, že se v dohledné době dočkáme i nových pokroků v kauzální léčbě.

SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ

BUČKOVÁ, H., BUČEK, J.: *Epidermolysis bullosa congenita*. 1. vyd. Brno: IDVPZ, 2000, ISBN 80-7013-321-X

BUČKOVÁ, H., BUČEK, J., VOKURKOVÁ, J.: *Epidermolysis bullosa congenita současný pohled*. Česko – slovenská dermatologie, 2005, roč. 80, č. 4, s. 201 – 205

Cit. JUŘENÍKOVÁ, P., *Zásady edukace v ošetrovatelské praxi*, s. 9

Cit. JUŘENÍKOVÁ, P., *Zásady edukace v ošetrovatelské praxi*, s. 10

Has. C. et al: *Hereditäre Blasen bildende Hauterkrankungen*. *Hautartz*, 2004, roč. 55, s. 920 – 930, IS 0017-8470

HOŠKOVÁ, *Léčebná tělesná výchova. Soubor přednášek pro studenty fyziologie*. Rok 2005

Mgr. HALBRŠTÁTOVÁ, M., *Výživa pacientů s Epidermolysis bullosa* (brožura)

MUDr. GAILLYOVÁ R., PhD., *Genetické poradenství u pacientů s Epidermolysis bullosa*, 2010 (brožura)

Prim. MUDr. BUČKOVÁ H. PhD., DEBRA ČR, *Stručný průvodce (nejen) pro lékaře*, 2013 (brožura)

RAMBAEK, N., BENAN, N., „*What do you tell your child? How to handle the difficult questions.*“ DebRA Europe conference, Stockholm, 22. – 24. April 2005

Skripta k tvorbě bakalářské práce

SLEZÁK, R., DŘÍZHAL, I., *Atlas chorob ústní sliznice*, 1. vydání. Praha: Quintessenz, 2004, ISBN 80-903181-5-0

Srov. BUČKOVÁ, H., BUČEK, J., *Epidermolysis bullosa congenita*, s. 32

Srov. BUČKOVÁ, H., BUČEK, J., *Epidermolysis bullosa congenita*, s. 33

Srov. BUČKOVÁ, H., BUČEK, J., *Epidermolysis bullosa congenita*, s. 34

Srov. BUČKOVÁ, H., BUČEK, J., *Epidermolysis bullosa congenita*, s. 37

Srov. BUČKOVÁ, H., BUČEK, J., *Epidermolysis bullosa congenita – co nového* [online]

Srov. HALBRŠTÁTOVÁ, M., *Výživa dětí s Epidermolysis bullosa congenita*, s. 12

Srov. HALBRŠTÁTOVÁ, M., *Výživa dětí s Epidermolysis bullosa congenita*, s. 13

Srov. HALBRŠTÁTOVÁ, M., *Výživa dětí s Epidermolysis bullosa congenita*, s. 15

Srov. HALBRŠTÁTOVÁ, M., *Výživa dětí s Epidermolysis bullosa congenita*, s. 22

Srov. KITTLEROVÁ, E., *Kompletní péče o novorozence s Epidermolysis bullosa congenita – Florence Časopis moderního ošetrovatelství* [online]

Srov. MICHÁLEK, J. a kol., *Pediatrická propedeutika – Vybrané kapitoly*, s. 4

Srov. SOLOMONOVÁ, A., HRUDÍKOVÁ, M., *Epidermolysis bullosa*, DebRA ČR [online]; [cit. 2014 – 03 - 17], dostupně na www.debra.cz

VOKURKA, M., HUGO, J. a kol., *Praktický lékařský slovník*, 2015, ISBN 978-80-7345-470-8

VOKURKOVÁ, J., *Epidermolysis bullosa congenita: Pohled chirurga*. Přednáška na II. oficiální konferenci DebRA ČR, Brno 25. 6. 2005

www.ceskatelevize.cz

www.debra.cz

www.ebcentrum.cz

www.edukafarm.cz

PŘÍLOHY

Příloha A – Dotazník pro zdravotníky	LVII
Příloha B – Výsledek testu nezávislosti.....	LXI
Příloha C – Čestné prohlášení.....	LXII
Příloha D – Rešerše.....	LXIII

DOTAZNÍK PRO ZDRAVOTNÍKY

Vážená paní, vážený pane,

jmenuji se Lucie Horová a jsem studentka Vysoké školy zdravotnické o.p.s. v Praze, obor Všeobecná sestra.



Ráda bych Vás požádala o vyplnění tohoto dotazníku, který je součástí mé bakalářské práce na téma: „*Ošetrovatelská péče u nemocných s Epidermolysis bullosa*“.

Dotazník je zcela anonymní a jeho vyplnění je dobrovolné. Veškerá získaná data poslouží pouze ke zpracování této bakalářské práce.

Za ochotu a Váš cenný čas předem velice děkuji.

Lucie Horová

1. Váš věk:

- a. 15 – 25 let
- b. 26 – 35 let
- c. 36 – 45 let
- d. 46 – 55 let
- e. 56 let a více

2. Vaše pohlaví:

- a. žena
- b. muž

3. Vaše nejvyšší dosažené vzdělání:

- a. základní škola (ZŠ)
- b. střední zdravotnická škola (SZŠ)
- c. střední zdravotnická škola + postgraduální studium (SZŠ+PS)
- d. vyšší odborná škola (VOŠ)
- e. vysoká škola (Bc., Mgr.)
- f. vysoká škola (MUDr.)

4. Oddělení, na kterém pracujete:

- a. stomatologické oddělení
- b. oční oddělení
- c. kožní oddělení

5. Délka vaší praxe:

- a. 0 – 5 let
- b. 6 – 10 let
- c. 11 – 15 let
- d. 16 – 20 let
- e. 21 a více let

6. Už jste někdy ošetřoval/a pacienta s nemocí „motýlích křídel“?

- a. ano
- b. ne

7. Setkal/a jste se někdy s termínem Epidermolysis bullosa?

- a. ano
- b. ne
- c. slyšel/a jsem o tom, ale nevím, o jaké onemocnění jde

8. Odkud tento termín znáte?

- a. ze školy
- b. ze zaměstnání
- c. z medií (televize, rádio, internet)
- d. neznám

9. Znáte projevy Epidermolysis bullosa?

- a. ano
- b. ne

10. Znáte ošetrovatelskou péči u této nemoci?

- a. ano
- b. ne

11. V čem ošetrovatelská péče spočívá?

- a. symptomatická léčba příznaků onemocnění a prevence invalidity
- b. genová terapie
- c. vhodná péče o postižená místa na kůži
- d. zabránění vzniku infekce do ran

12. Víte, zda je v České republice EB centrum?

- a. ano
- b. ne

13. Víte, co znamená termín „GEN“?

- a. soubor všech alel organismus
- b. je základní jednotka zodpovědná za dědičné vlastnosti
- c. je znak podmíněný genotypem

14. Znáte někoho ve svém okolí s touto chorobou EB?

- a. ano
- b. ne

15. Znáte možné komplikace nemoci EB?

- a. ano
- b. ne

Příloha B – Výsledek testu nezávislosti – test Chí kvadrát

Počet skupin (věk dotazovaných): 5

Počet skupin (znalosti termínu EB): 3

Skutečné četnosti

	A	B	C	D	E	celkem
a	3	10	15	2	20	50
b	9	8	10	10	12	49
c	0	20	10	10	10	50
celkem	12	38	35	22	42	149

Vysvětlivky: A = 15 – 25 let; B = 26 – 35; C = 36 – 45; D = 46 – 55, E = 55 a více;

a = ze školy, b = ze zaměstnání, c = z medií

Očekávané četnosti

	A	B	C	D	E	celkem
a	4.03	12.75	11.74	7.38	14.09	50
b	3.95	12.5	11.51	7.23	13.81	49
c	4.03	12.75	11.74	7.38	14.09	50
celkem	12	38	35	22	42	149

Testové kritérium:

$$G = \sum_{i=1}^r \sum_{j=1}^s \frac{(n_{ij} - n'_{ij})^2}{n'_{ij}}$$

V jednotlivých buňkách tabulky je zaznamenáno, jak odpovídali dotazovaní z dané skupiny. Ze skupiny dotazovaných 15 – 25 let odpověděli 3, že znají termín EB ze školy. Např. 20 dotazovaných ve věku 26 – 35 let odpovědělo, že termín EB zná z medií. A skupiny ze stejným počtem odpovědí ve věku 36 – 45 let, 46 – 55 let a 55 a více zná termín EB z medií.

ČESTNÉ PROHLÁŠENÍ

Prohlašuji, že jsem zpracovala údaje / podklady pro praktickou část bakalářské práce s názvem „*Ošetrovatelská péče u nemocných s Epidermolysis bullosa*“ v rámci studia realizované na Vysoké škole zdravotnické, o. p. s., Duškova 7, Praha 5.

V Praze dne

.....

Jméno a příjmení studenta

OŠETŘOVATELSKÁ PÉČE U NEMOCNÝCH S EPIDERMOLYSIS BULLOSA

Lucie Horová

Jazykové vymezení: Čeština

Klíčová slova: kůže - nemoci bulózní - epidermolysis bullosa - epidermolysis bullosa junkční - epidermolysis bullosa dystrophica - epidermolysis bullosa simplex - ošetřovatelství – ošetřovatelská péče – kvalita života - činnosti denního života – vaření – jídelníček – bezlepková dieta

Časové vymezení: v českých zdrojích: 2005 – současnost

Druhy dokumentů: Knihy, kapitoly z knih, články, články ve sbornících, abstrakta, časopisy, kvalifikační práce

Počet záznamů: 58 (knihy: 8; kapitoly z knih: 1; články, články ve sbornících a abstrakta: 44; časopisy: 1; kvalifikační práce: 4) / plné texty: 25

Použitý citační styl: Harvardský, ČSN ISO 690,
bibliografický záznam v portálu MEDVIK

Zdroje: katalog Národní lékařské knihovny (www.medvik.cz)
databáze BMČ
databáze vysokoškolských prací (www.theses.cz)
repositář závěrečných prací UK (<https://is.cuni.cz/webapps/zp>)