

UNIVERZITA KARLOVA  
**3. LÉKAŘSKÁ FAKULTA**

*Ústav ošetřovatelství*



**Nikola Tichá**

**Ošetrovatelská péče o novorozence s diagnózou  
tuberózní skleróza**

*Nursing care of the newborn with the diagnosis Tuberosus  
Sclerosis Complex*

*Bakalářská práce*

Praha, 2020

Autor práce: Bc. Nikola Tichá

Studijní program: Ošetřovatelství

Bakalářský studijní obor: Všeobecná sestra

Vedoucí práce: Mgr. Jana Heřmanová, Ph.D.

Pracoviště vedoucího práce: Ústav Ošetřovatelství 3. LF UK

Předpokládaný termín obhajoby: 16. 6. 2020

## **Prohlášení**

Prohlašuji, že jsem předkládanou práci vypracoval/a samostatně a použil/a výhradně uvedené citované prameny, literaturu a další odborné zdroje. Současně dávám svolení k tomu, aby má diplomová/ bakalářská práce byla používána ke studijním účelům.

Souhlasím s trvalým uložením elektronické verze mé práce v databázi systému meziuniverzitního projektu Theses.cz za účelem soustavné kontroly podobnosti kvalifikačních prací. Potvrzuji, že tištěná i elektronická verze v Studijním informačním systému UK je totožná.

V Praze dne 12.5.2020

Nikola Tichá

## **Poděkování**

Děkuji moji vedoucí práce Mgr. Jana Heřmanová, Ph.D. za cenné rady a odborné usměrnění, podporu a pomoc při vypracování bakalářské práce.

# Obsah

<b>OBSAH</b> .....	<b>5</b>
<b>ABSTRAKT</b> .....	<b>7</b>
<b>ABSTRACT</b> .....	<b>8</b>
<b>ÚVOD</b> .....	<b>9</b>
<b>TEORETICKÁ ČÁST</b> .....	<b>10</b>
<b>1. FYZIOLOGICKÝ NOVOROZENEC</b> .....	<b>10</b>
1.1 DEFINICE .....	10
1.2 KLASIFIKACE .....	10
1.2.1 Klasifikace novorozence podle gestačního stáří: .....	10
1.2.2 Klasifikace novorozence podle porodní hmotnosti:.....	10
1.2.3 Klasifikace novorozence podle vztahu porodní hmotnosti ke gestačnímu věku:.....	11
1.3 POPORODNÍ ADAPTACE DONOŠENÉHO NOVOROZENCE .....	11
1.3.1 Orientační hodnoty vitálních funkcí u donošeného novorozence:.....	12
1.4 FYZIKÁLNÍ VYŠETŘENÍ NOVOROZENCE .....	13
1.4.1 Anamnéza .....	13
1.4.2 Vyšetření novorozence.....	14
<b>2 TUBERÓZNÍ SKLERÓZA</b> .....	<b>15</b>
2.1 HISTORIE .....	15
2.2 CHARAKTERISTIKA SYNDROMU TUBERÓZNÍ SKLERÓZY .....	16
2.3 ETIOPATOGENEZE TUBERÓZNÍ SKLERÓZY .....	16
2.4 SYMPTOMATOLOGIE.....	17
2.5 VYŠETŘOVACÍ METODY.....	20
2.6 DIAGNOSTICKÁ KRITÉRIA .....	21
2.7 TERAPIE .....	23
2.7.1 Možnosti terapií.....	23
2.8 PROGNÓZA .....	26
<b>PRAKTICKÁ ČÁST</b> .....	<b>28</b>
<b>3. KAZUISTIKA</b> .....	<b>28</b>
3.1 LÉKAŘSKÁ ANAMNÉZA .....	28
3.1.1 Rodinná anamnéza .....	28
3.1.2 Anamnéza matky.....	28
3.2.3 Osobní anamnéza novorozence .....	29
3.2 OŠETŘOVATELSKÁ ANAMNÉZA .....	31
2.3.1 Hodnocení potřeb novorozence dle Henderson.....	31
<b>4. OŠETŘOVATELSKÉ PROBLÉMY</b> .....	<b>33</b>
4.1 RIZIKO PORUCHY FYZIOLOGICKÝCH FUNKCÍ NA ZÁKLADĚ DIAGNOSTIKOVANÉHO RHABDOMYOMU SRDCE .....	33
4.2 RIZIKO NEUROLOGICKÉ PORUCHY Z DŮVODU DIAGNOSTIKOVANÉ VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY.....	36
4.3 RIZIKO POSTIŽENÍ RŮZNÝCH ORGÁNŮ Z DŮVODU DIAGNOSTIKOVANÉ VROZENÉ VÝVOJOVÉ VADY – KŮŽE, LEDVINY, PLÍCE, OČI .....	38
4.4 NEEFEKTIVNÍ KOJENÍ.....	41
<b>5. DLOUHODOBÝ PLÁN PÉČE</b> .....	<b>44</b>
5.1 CELKOVÝ PRŮBĚH HOSPITALIZACE .....	44
Den porodu - 21.10.2020.....	44
Den 1. - 22.10.2019.....	44
Den 2. – 23.10.2019 .....	45
Den 3. – 24.10.2019 .....	45
Den 4. – 25.10.2019 .....	46

<i>Den 5. – 26.10.2019</i> .....	46
5.2 DLOUHODOBÁ DOPORUČENÍ PRO PLÁN PÉČE U HOLČÍČKY .....	48
5.3 VŠEOBECNÁ DOPORUČENÍ PRO DLOUHODOBOU PÉČI U PACIENTŮ S ONEMOCNĚNÍM TSC .....	49
<b>6. DISKUSE</b> .....	<b>52</b>
<b>7. ZÁVĚR</b> .....	<b>54</b>
<b>8. SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY</b> .....	<b>55</b>
<b>9. SEZNAM ZKRATEK</b> .....	<b>58</b>
<b>10. SEZNAM TABULEK</b> .....	<b>60</b>
<b>11. PŘÍLOHY</b> .....	<b>61</b>

## **Abstrakt**

Cílem této bakalářské práce je popsání a ozřejnění problematiky ošetrovatelské péče o novorozence s diagnózou tuberózní skleróza. Celá práce je rozčleněná na dva hlavní celky. První je teoretická část, která v první kapitole informuje o fyziologickém novorozenci, jeho definici, klasifikaci, poporodní adaptaci a fyzikálním hodnocení novorozence. Druhá kapitola charakterizuje onemocnění tuberózní skleróza. Je rozčleněná na další podkapitoly, které popisují historii onemocnění, charakteristiku syndromu, etiopatogenezi, symptomatologii, vyšetřovací metody, terapii a prognózu této nemoci. V praktické části bakalářské práce se věnujeme případové studii. Popisujeme lékařskou anamnézu i ošetrovatelskou anamnézu, která se odebírala dle vzoru Virginie Henderson. Následuje popsání ošetrovatelských problémů, které se vyskytly k dané kazuistice. V dlouhodobém plánu péče je popsána průběžná hospitalizace, individuální péče o novorozence, o jehož případ se zajímáme a také všeobecná doporučení pro dlouhodobé sledování pacientů s diagnózou tuberózní skleróza. V závěru práce je diskuze, ve které se popisuje zhodnocení naší práce.

## **Abstract**

The aim of this bachelor thesis is to describe and elucidate the nursing care for newborns diagnosed with tuberous sclerosis. The whole work is divided into two main units. The first is the theoretical part, which in the first chapter informs about the physiological newborn, its definition, classification, postpartum adaptation and physical evaluation of the newborn. The second chapter characterizes the disease tuberous sclerosis. It is divided into other subchapters, where are a history of the disease, characteristics of the syndrome, etiopathogenesis, symptomatology, examination methods, therapy and prognosis of this disease. In practical part of bachelor's thesis, we deal with a case study. We describe a medical history and a nursing history, which was taken according to the model of Virginia Henderson. The following is a description of related nursing problems. In the long-term care plan it's described ongoing hospitalization, individual care of the newborn that we are interested in, and also general recommendations for long-term follow-up of patients diagnosed with tuberous sclerosis. At the end of the work is a discussion in which the evaluation of our work is presented.



## Úvod

„I ten nejmenší člověk dokáže změnit směr budoucnosti.“ J.R.R Tolkien

Přestože se první zmínky o onemocnění tuberózní skleróza řadí přibližně do 19. století, je dodnes tahle nemoc mezi lidmi docela neznámou diagnózou. Jedná se o velmi vzácné, genetické a variabilní multisystémové onemocnění, které můžeme zařadit mezi neurokutánní syndromy. Projevuje se různou symptomatologií. Nejčastěji je to postižení kůže, mozku, ledvin a srdce. Díky vysoko pokrokovým metodám je možné ji v dnešní době objevit již v prenatálním období a díky těhotenským screeningům tak dokážeme včas zahájit vhodnou léčbu nebo zákrok. Tito pacienti tak mají mnohem vyšší úspěšnost předcházet komplikacím a vést kvalitní život.

Vybrané téma mojí bakalářské práce jsem si zvolila především proto, že se hlouběji zajímám o problematiku ošetrovatelské péče o novorozence. Měla jsem možnost pracovat na specializovaném pracovišti s novorozenci a od té doby se mi tato práce velmi zalíbila a chtěla by se jí věnovat i nadále. Přestože jsem se před psaním této bakalářské práce nikdy nesetkala s novorozencem s diagnózou tuberózní skleróza, byla to pro mne výzva, naučit se tak něco nového, co je spojené s péčí o novorozence. V průběhu odborné praxe, na oddělení fyziologických novorozenců, jsem měla možnost podílet se na péči o takového pacienta a pokládám to za velice bohatou a inspirativní zkušenost do budoucna.

Při zpracovávání jsem se snažila opírat o co nejaktuálnější odborné články a publikace, které mi dokázaly přiblížit dané téma do hloubky a pochopit tak tuto vzácnou, vrozenou vývojovou vadu u novorozence. Za nejprínosnější považuji odborný článek *Tuberous sclerosis complex: review based on new diagnostic criteria* od autorky L. K. L. Portocarrero a kolektivu a články od MUDr. Bořivoje Petráka, CSc., který se věnuje tomuto onemocnění ve Fakultní Nemocnici Motol v Praze.

# TEORETICKÁ ČÁST

## 1. Fyziologický novorozenec

### 1.1 Definice

Za fyziologického novorozence můžeme považovat každého novorozence, který dosahuje několika kritérií. Musí být zdravý, zralý, eutrofický, narozený v termínu, s průměrnou hmotností 3500 g a průměrnou délkou 50 cm. Jeho obvod hlavičky je průměrně 34 cm a obvod hrudníku o 1-2 cm menší než obvod hlavy. (Fendrychová, Borek 2012)

### 1.2 Klasifikace

Gestační stáří, neboli věk, znamená délku těhotenství. Její trvání je nejčastěji měřeno od prvního dne poslední menstruace, až po den porodu. Novorozence tak můžeme dělit do několika klasifikací. (Klíma a kol. 2016)

#### 1.2.1 Klasifikace novorozence podle gestačního stáří:

- Donošený novorozenec – *neonatus maturus* – 37 + 1 až 41 + 6
- Přenášený novorozenec – *postmaturitas* – nad 42 + 0
- Nedonošený novorozenec – *prematunitas* – pod 37 + 0

(Straňák, Janota 2015)

#### 1.2.2 Klasifikace novorozence podle porodní hmotnosti:

- Novorozenci s velkou porodní hmotností – 4500 g. a více
- Novorozenci s normální porodní hmotností – 2500–4500 g.
- Novorozenci s nízkou porodní hmotností – 2500 g. a méně
- Novorozenci s velmi nízkou porodní hmotností – 1500 g. a méně
- Novorozenci s extrémně nízkou porodní hmotností – pod 1000 g.

(Straňák, Janota 2015)

### 1.2.3 Klasifikace novorozence podle vztahu porodní hmotnosti ke gestačnímu věku:

- Eutrofie – hmotnost odpovídá gestačnímu věku
- Hypotrofie – hmotnost je nižší, obvykle pod 5. percentilem, pro dokončený týden gestačního věku
- Hypertrofie – hmotnost je vyšší, obvykle nad 95. percentilem, pro dokončený týden gestačního věku

(Straňák, Janota 2015)

## 1.3 Poporodní adaptace donošeného novorozence

Poporodní adaptace probíhá ve třech fázích:

**První fáze reaktivity** – trvá 15-30 min od porodu. Dítě je aktivní, živé, navazuje oční kontakt s matkou, klesá tělesná teplota, dýchání je nepravidelné, zrychlené, můžeme pozorovat často periferní akrocyanózu

**Fáze spánku** – trvá 1-3 hodiny od porodu, dechová a srdeční frekvence klesá k normálním hodnotám

**Druhá fáze reaktivity** – nastává přibližně do šesti až osmi hodin od porodu, dítě se probouzí a je aktivní, reaguje čile, může odcházet první smolka.

(Straňák, Černá, Šaňáková, 2015)

Porodem přechází novorozenec z intrauterinního do extrauterinního prostředí. Dochází k celé řadě zásadních změn v jeho organismu. Během prvních minut se mění hlavně dýchací a oběhový systém. Fetální krevní oběh se mění v postnatální. Přerušením pupečního pahýlu dochází k uzavření fetálních cévních spojek. Řízené dýchání je multifaktoriální. Podstatné jsou reflexy mechanického dráždění dýchacích cest a plic, chemoreflexy a termoregulace. Jde o celkovou souhru dýchacího systému, oběhového systému a činnosti centrální nervové soustavy. (Roztočil, 2001)

První vylučování moči probíhá z 90 % u novorozenců během prvních 24 hodin života. Renální systém je nezralý a je náchylnější k dehydrataci, hyperhydrataci nebo ke vzniku iontových dysbalancí. Donošený novorozenec má potřebu přijímat tekutiny v první den života 60-80 ml/kg/den, následně stoupá. Ke konci 1. týdne života je to až 150 ml/kg/den.

Trávicí ústrojí je po narození připraveno k přijímání mateřského mléka. Kapacita žaludku je 90-100 ml a vyznačuje se rychlým trávením. Někdy již během porodu nebo do prvních tří dnů odchází smolka, neboli mekonium. Přechodná stolice se vyskytuje přibližně od 4. dne novorozence. Častým jevem je i výskyt gastroezofageálního refluxu. (Klíma a kol.2016)

Nervový systém donošeného novorozence tvoří při narození 10% váhy novorozence. Dítě se vyznačuje typickou polohou s přikrčenými končetinami a tzv. predispozičním položením hlavy na jednu stranu. Projevují se výbavné novorozenecké reflexy, například sací, polykací, pátrací, Moroův reflex apod. Jeho svalový tonus je přiměřený.

Kůže je, bezprostředně po porodu, pokryta bílou hmotou neboli plodovým mázkem. Novorozenec je růžový, jeho nehtíky jsou přerostlé, má jasně zřetelné řasy a obočí, na hlavičce jsou vlasy a dlaně i plosky nohou jsou rýhované. Pupeční pahýl je nejdříve rosolovité konzistence, následně mumifikuje a samostatně vysychá a odpadá po šesti až devíti dnech.

Nesmírně důležitá je i termoregulace. Díky ní probíhá poporodní adaptace bez obtíží. Novorozenci mají jen tenkou vrstvu podkožního tuku a nejsou schopni vytvářet teplo svalovým třesem. Celková termogeneze je proto náročnějším úkonem a vyžaduje hlavně vysoký přívod kyslíku a glukózy, spolupráci hypotalamu (centrum pro termoregulaci) a dostatek hnědého tuku. (Straňák, Černá, Šaňáková, 2015)

### **1.3.1 Orientační hodnoty vitálních funkcí u donošeného novorozence:**

Tělesná teplota: rektální: 36,5 – 37,5 °C, axilární: 36,5 – 37,0 °C

Dechová frekvence: 40-60 dechů/min

Srdeční frekvence: 100-180/min, v klidě 120-160/min

Krevní tlak: závisí na gestaaci. Orientačně se střední arteriální tlak rovná gestačnímu týdnu (Straňák, Janota 2015)

## **1.4 Fyzikální vyšetření novorozence**

Fyzikální vyšetření se definuje jako vyšetření nemocného za pomoci smyslů, tedy zraku, sluchu, hmatu a někdy i čichu. Jako základní pomůcka nám k tomu slouží fonendoskop, pro zesílení sluchových vjemů.

Mezi fyzikální vyšetření patří tzv.-5P

- Pohled neboli inspekce
- Pohmat neboli palpace
- Poklep neboli perkuse
- Poslech neboli auskultace
- Per rectum

Přidává se i vyšetření čichem. (Nejedlá, 2015)

Při fyzikálním vyšetření novorozence je potřeba dosáhnout dvou cílů. Prvním je odhalení anatomických odchylek vzniklých v intrauterinním životě, které mohou zkomplikovat poporodní adaptaci novorozence. Druhým cílem je observace novorozence v průběhu času, aby se případné známky nemoci zachytily v raném a časném stádiu. Ošetrovatelský personál by měl umět při sledování novorozence zkušeně rozpoznat prvotní známky nemoci a předat informaci dostatečně, smysluplně a jasně lékaři. Velice důležité je zapisování jakýchkoliv změn do zdravotnické dokumentace. (Fendrychová, Borek 2012)

### **1.4.1 Anamnéza**

V neonatologii je v anamnéze ojedinělé, že ji můžeme získat částečně již před narozením dítěte. Informace z porodnické dokumentace jsou uspokojivé a můžeme je získat rovnou od matky. Anamnéza novorozence se skládá z anamnézy matky, rodinné anamnézy, anamnézy novorozence a vyšetření placenty.

### 1.4.2 Vyšetření novorozence

Celkové vyšetření novorozence by mělo trvat přibližně pět až deset minut v tichu, teple a při dostatečném osvětlení. Dítě by mělo být obnažené. Ještě před manipulací a fyzickým kontaktem se provede celkové zhodnocení pohledem. Hodnotíme stav vědomí, barvu kůže, dechové úsilí, držení těla a spontánní aktivitu. Dále sledujeme u novorozence jeho vitální známky, tělesnou teplotu, dechovou a srdeční frekvenci a krevní tlak. Následně pokračujeme a vyšetřujeme jednotlivé části těla - tvář, hlavu, krk, oči, uši, nos, ústa a hrdlo, kůži a lymfatické uzliny, hrudník a břicho, kardiovaskulární systém, genitální a močový systém, svalový a kostní systém, nervový systém. (Sedlářová a kol.2008)

Poporodní adaptaci hodnotíme podle MUDr. Virginie Apgarové, tzv. Apgar score. Hodnotíme v 1., 5. a 10. minutě života novorozence 5 životních projevů.

- Barva kůže (prokrvení)
- Srdeční frekvenci
- Respirační úsilí
- Svalové napětí
- Reakce na podráždění

Nejvyšší počet bodů je 10, nejnižší je 0. Dítě, které dosáhne sedmi bodů, je už považované za rizikového novorozence. (Fendrychová, Borek 2012)

Tabulka č.1 APGAR SCORE

Hodnocení	0	1	2
Dýchání	Žádná dechová aktivita	Nízká dechová aktivita	Výdatná dechová aktivita
Srdeční akce	Nepřítomná	AS <100/min	AS >100/min
Barva	Generalizovaná cyanóza	Akrocyanóza	Růžová, včetně končetin
Reakce na podráždění	Žádná	Pomalá	Okamžitá
Tonus	Atonie	Hypotonie	Normotonie

(Straňák, Janota 2015)

## 2 Tuberózní skleróza

### 2.1 Historie

První částečné zmínění o této chorobě bylo již v roce 1835, kde publikoval Pierre Francois Olive Rayer atlas, ilustrující kožní choroby. Jedna z barevných destiček v této publikaci zobrazovala tvář mladého muže s malými, tečkovitými, erytematózními papulami, podobnými vzhledu, který byl později popsán jako „adenoma sebaceum“, která je charakteristická pro tuberózní sklerózu. (Gómez, 1995) O několik let později, v roce 1862, Friedrich Daniel von Recklinghausen prezentoval v Berlíně patologické nálezy u novorozence, který zemřel krátce po narození. Jeho srdíčko mělo několik nádorů na povrchu, jiné byly vypuklé do srdečních komor a další byly umístěné ve stěnách srdce. Nádor levé stěny byl „velikosti holubího vejce“. Von Recklinghausen označil tyto kardiální tumory za „myomaty“ a stručně dodal, že mozek dítěte obsahuje „velké množství skleróz“. Tento opis se pokládá za první opis dvou patologických lézí, které jsou nejčastější u novorozenců s tuberózní sklerózou – srdečný rhabdomyom a kortikální hlíza. (Gomez, Sampson, Whittemore 1999)

Francouzský neurolog Désiré-Magloire Bourneville si zaslouží uznání za objevení, popis a pojmenování dodnes užívaného jména nemoci tuberózní skleróza, v roce 1880. Onemocnění bylo dále zkoumáno a v roce 1908 Vogt vyslovil jako klinickou diagnózu pro stanovení tuberózní sklerózy – záchvaty, mentální postižení a „adenoma sebaceum“. Následně také doplnil, že srdeční a ledvinové nádory mohou být součástí tohoto onemocnění. (Gómez, 1995)

Páni Kirpicznik a Berg vyslovili myšlenku, že tuberózní skleróza je dědičné onemocnění poté, co studovali rodiny s touto diagnózou. V roce 1924 Marcus a v roce 1935 Dalsgaard-Nielsen popsali rentgenové intrakraniální kalcifikace jako znak tuberózní sklerózy, čímž se zvýšil počet diagnostikovaných pacientů. Moolten v roce 1942 rozpoznal komplexnost a „hamartiální povahu“ tuberózní sklerózy a přejmenoval ji na komplex tuberózní sklerózy - TSC. Později se pomocí výzkumu zjistilo, že nemusí mít všichni pacienti s potvrzenou diagnózou tuberózní sklerózy mentální retardaci. Pro stanovování přísnějších kritérií pro diagnostiku výrazně pomohlo vynalezení počítačové tomografie hlavy v roce 1974, po které následovala echokardiografie a snímek ledvin a v roce 1982 magnetická rezonance. (Gomez, Sampson, Whittemore 1999)

## 2.2 Charakteristika syndromu tuberózní sklerózy

Tuberózní skleróza je genetické onemocnění, pro které je charakteristická tvorba benigních tumorů, takzvaných hamartomů nebo hamarcií, které postihují různé orgánové systémy. Nejčastěji kůži, mozek, ledviny a srdce a může se objevit prakticky v jakémkoliv systému. Projevuje se různou variabilitou symptomů a závažností postižení. Mnoho projevů souvisí s věkem pacienta. U novorozenců jsou časté velké hamartomy, které mohou způsobit až smrt jedince. U starších pacientů spíše dochází ke komplikacím, spojených s léčbou epilepsie, poškozením CNS, selháním ledvin, náhlým vnitřní krvácení z velkých hamartomů, vzácně i vznik renálního karcinomu. Incidence tohoto onemocnění se odhaduje na 1 : 5800. Postižení mohou být jedinci ze zdravých rodin, ale také rodin, kde se onemocnění již projevilo. (Vrtěl a kol. 2009)

## 2.3 Etiopatogeneze tuberózní sklerózy

Jedná se o multisystémové, neurokutánní onemocnění s autozomálně dominantním typem dědičnosti. Přibližně jedna třetina pacientů získá onemocnění od svého rodiče, zbytek mutací je nově vzniklých. Riziko odevzdání nemoci u nemocných rodičů je pro jejich dítě 50 %. Za vznik nemoci je odpovědná porucha v jednom ze dvou tumor-supresorových genů.

- **Gen TSC1** způsobuje mutaci genu v 27 % případů a je uložen na dlouhém raménku 9.chromozomu (9q34). Transkripcí 23 exonů genu TSC1 se vytvoří bílkovina hamartin.
- **Gen TSC2** je příčinou mutací u 73 % případů. Lokalizuje se na krátkém raménku 16.chromozomu (16p13). Obsahuje 41 exonů a vzniká bílkovina tuberin. Pacienti zvyknou mít těžší průběh nemoci.

Oba geny regulují buněčný růst a proliferaci buněk. Dle různých klinických pozorování bylo popsáno více, než tisíc různých mutací těchto genů. (Bayer 2011)



## 2.4 Symptomatologie

Projevy tuberózní sklerózy mohou být různé, v závislosti na věku pacienta, závažnosti průběhu onemocnění a rychlosti progresu. Většinou postihuje celou řadu systémů. Čtyři hlavní typy projevů jsou definovány jako mentální retardace, křeče, kožní léze a nádory různých orgánů, včetně mozku. (Bayer 2011)

### Postižení kůže:

- **Adenoma sebaceum** (angiofibrom) je nejtypičtější znakem, který se vyskytuje u nemocných s tuberózní sklerózou. Léze jsou tvořeny z červených papul v oblasti nosu, brady, tváří a lící.
- **Depigmentované névy**, podobné vitiligu, jsou oválného tvaru s nepravidelnými okraji, nejčastěji v oblasti trupu a končetin. Bývají nalezeny krátce po porodu a nejlépe jsou vidět pod Woodovou lampou, tedy v ultrafialovém světle.
- **Hypopigmentované makuly** jsou pozorovány v malé míře u nemocných novorozenců.
- **Ploché fibromy** vznikají nejvíce na trupu, dásních, kolem nehtů a u malých dětí podél hranice vlasů nebo obočí.
- **Šagrénová kůže** je nestejně silné, nerovné postižení kůže, šedozelené nebo světlé hnědé barvy, které dostalo i název café au lait, nacházející se v lumbosakrální oblasti na zádech.

Kožní léze většinou nezpůsobují u nemocných zdravotní komplikace, jsou spíše kosmetickým problémem. Až devět z deseti jedinců mívá poškození kůže. (<https://www.nhs.uk/conditions/tuberous-sclerosis/>)

### Postižení CNS:

Pacienti mohou mít:

- **subependymální gliální uzly**
- **subependymální obrovskobuněčné astrocyty-SEGA**
- **kortikální tubery**
- **subkortikální vícečetné hamartomy**

Velké nezhoubné nádory, které se jmenují také SEGA, mohou v některých případech narůst do takové velikosti, která omezí proudění mozkomíšního moku do mozku a dokážou tak vyvolat hydrocephalus.

### **Symptomy u jedince by pak byly:**

- bolest hlavy
- pocity nevolnosti a zvracení
- ztráta chuti k jídlu
- zvýšená letargie
- poruchy zraku
- epileptické záchvaty
- náhlá porucha kontroly močového měchýře nebo střev

Takto neléčený hydrocephalus může způsobit až smrt. Léčit se dá chirurgicky, kde se odstraní nadbytečný mok z mozku. Předcházet se mu dá pomocí MRI, která dokáže včasné detekovat SEGA. (<https://www.nhs.uk/conditions/tuberous-sclerosis/>)

Až 80 % nemocných mívá epilepsii, přibližně polovina trpí mentální retardací. U novorozenců jsou nejčastější infantilní spazmy. Platí obecně pravidlo, že čím dříve se spazmy projeví, tím je větší riziko mentální retardace u dítěte. Poruchy autistického spektra, neboli pervazivní vývojové poruchy, ke kterým patří autismus, hyperaktivní porucha spojená s mentální retardací, jsou také velmi častým znakem při tuberózní skleróze. Pacienti mohou mít také poruchy chování, kterými jsou impulzivní chování, agrese, úzkostné poruchy, deprese nebo schizofrenie, či poruchy spánku. (Menkes, Sarnat, Maria 2011)

### **Postižení ledvin:**

Vyskytují se ve starším věku až v dospělosti. Nejčastěji jsou nalezeny dva typy renálního postižení. Benigní angiomyolipom a polycystické ledviny. Vzácně onkocytom, maligní angiomyolipom, renální karcinom. Komplikace, související s postižením ledvin, mohou způsobit až u třetiny pacientů s tuberózní sklerózou smrt. ((Bayer 2011)

## **Postižení dalších orgánů:**

**Lymfangiomyomatóza plic** je progresivní a smrtelné onemocnění, kterým trpí výlučně jen ženy mezi dvacátým a čtyřicátým rokem života. Projevuje se hemoptýzou a dušností a může dojít až k respiračnímu selhání.

Přibližně polovina pacientů má nalezený nádor v oblasti retiny.

Onemocnění srdce postihuje přibližně 50 % pacientů s tuberózní sklerózou. Intrakardiální rhabdomyomy jsou významné už v intrauterinním a později v kojeneckém období. Dokážou způsobit mechanickou obstrukci toku krve. Tyto léze patří k největším a obsahují glykogen, který obvykle spontánně odezní v průběhu dvou až tří let. Může však způsobit i nemalé komplikace a jsou potom nezbytná chirurgická opatření.

Vznikají také fibromy dásní, otvůrky a prohlubně v zubech pacientů. (Menkes, Sarnat, Maria 2011)

## 2.5 Vyšetřovací metody

Diagnostická kritéria pro tuberózní sklerózu byla přezkoumána v roce 2012, na Mezinárodní Konferenci o tuberózní skleróze. Setkalo se tam 79 odborníků ze čtrnácti zemí, aby stanovili doporučení pro diagnostiku, sledování a léčbu pacientů s tuberózní sklerózou. V porovnání s předchozími kritérii z roku 1998 byly provedeny změny. Nejvýznamnější byly tři z nich, a to - genetické testování, upřesnění klinických kritérii a upřesnění kdy je diagnóza definitivní a kdy jen pravděpodobná.

Dle nového genetického kritéria je identifikace patogenní mutace v TSC1 nebo TSC2 DNA dostatečná pro stanovení definitivní diagnózy tuberózní sklerózy. Rostoucí dostupnost molekulárního testování a nástup sofistikovaných technologií umožnil genetice stát se velkým přispěvatelem k diagnostice tuberózní sklerózy. Toto kritérium také usnadňuje diagnostiku především u malých nebo kojících dětí, které dosud nesplňují diagnostická kritéria, založená na klinických projevech. V mnoha zemích, kde je analýza mutací méně dostupná, jsou však nadále hlavním způsobem stanovení diagnózy tuberózní sklerózy klinická kritéria. (Portocarrero et. al, 2018)

Pro určení diagnózy tuberózní sklerózy byla stanovena diagnostická kritéria. Existují velké a malé. Pro stanovení definitivní diagnózy musí být nalezeny alespoň dvě velké nebo jedno velké a dvě malá kritéria. Pokud bychom našli třeba jen jedno velké a jedno malé kritérium, je diagnóza jen pravděpodobná, ale nemoc se samozřejmě nevylučuje. Možná diagnóza je tedy dána, pokud je přítomné jedno velké nebo jedno malé kritérium. Viz tab.1 (Komárek, Zumrová 2008, Bayer 2011)

## 2.6 Diagnostická kritéria

Tabulka č.2 Diagnostická kritéria tuberózní sklerózy

Velké kritéria	Malé kritéria
Hypomelanotické skvrny (3 a více, průměr nejméně 5 mm)	Kožní léze typu „confeti“
Faciální angiofibromy (3 a více) nebo fibrózní plaky	Jamky v zubní sklovině (3 a více)
Unguální fibromy (2 a více)	Intraorální fibromy (2 a více)
Šagrénové skvrny	Retinální bezbarvé skvrny
Mnohočetné retinální hamartomy	Polycystické ledviny
Kortikální tubery	Jiné hamartomy
Subependymální noduly	
Subependymální obrovskobuněčné astrocytomy	
Srdeční rhabdomyom	
Lymfangiomatóza	
Renální angiomyolipom (2 a více)	

(Volpi 2019)

Pro diagnózu tuberózní sklerózy neexistují žádné specifické příznaky. Existují však klinické projevy, ke kterým může dojít v souvislosti s tuberózní sklerózou a které vyžadují další zkoumání. Pokud má jeden z biologických rodičů vyšetřovaného pacienta dané onemocnění, je až 50 % šance, že vyšetřovaný pacient má tento stav také. Riziko 50 % zůstává nezměněno, pokud jsou postiženi také jeho sourozenci. (Portocarrero et. al, 2018)

Podezření na diagnózu tuberózní sklerózy pochází z prenatalní detekce srdečních rhabdomyomů, postnatální identifikaci hypopigmentovaných makul na kůži, záchvaty v dětství, zejména křeče a přítomnost nebo i nepřítomnost kognitivního poškození při hodnocení autismu. Pokud je to indikováno, doporučuje Mezinárodní konsenzus pro tuberózní sklerózu každý rok screening na neuropsychiatrické poruchy. (Volpi 2019)

Z dermatologického hlediska se doporučuje kompletní dermatologické vyšetření. Měla by být také získána rodinná anamnéza nejméně tří generací a genetické testování by mělo být zváženo v případě, kdy existuje podezření na diagnózu nebo plánování rodiny. Doporučuje se také dentální a oftalmologické vyšetření, včetně fundoskopie, všem jedincům s diagnostikou tuberózní sklerózy, při hledání hamartomů a hypopigmentovaných lézí sítnice. U dětí by měla být zvážena doplňková vyšetření – magnetická rezonance mozku a vyhodnotit subependymální uzly nebo jiné intrakraniální léze. Vyšetření za pomoci elektroencefalogramu se využívá k vyhodnocení aktivity subklinických záchvatů. Vyšetření elektrokardiogramem se využívá ke zjištění možných poruch vedení srdce kvůli přítomnosti rhabdomyomu. Zobrazovací metody, včetně břišního ultrazvuku, počítačové tomografie nebo magnetické rezonance, by se měly provádět v době diagnózy u všech pacientů, bez ohledu na jejich věk. U žen ve věku 18ti let a více a u symptomatických mužů jsou doporučeny zkoušky plicních funkcí a počítačová tomografie s vysokým rozlišením hrudníku pro vyšetření lymfangioleiomyomatózy. (Portocarrero et. al, 2018)

## 2.7 Terapie

Terapie u pacientů s tuberózní sklerózou je komplikovaná a obtížná, protože vyžaduje komplexní a integrovaný přístup, z důvodu multiorgánové nemoci. Vyžaduje sledování a posouzení ve spolupráci s týmy genetiků, neurologů, oftalmologů, pneumologů, nefrologů a odontologie. Pacienti jsou tak sledováni celý život. Léčba spočívá ve zvládnání příznaků, způsobených hamartomy a profylaktických opatření k zamezení ztráty funkce postiženého orgánu. Dle charakteristiky a vážnosti pacienta se musí volit konzervativní nebo chirurgické řešení. Všeobecná doporučení jsou rozsáhlá a obsahují několik orgánových systémů. (Volpi 2019, Portocarrero et. al, 2018)

### 2.7.1 Možnosti terapii

#### A. Konzervativní řešení: Terapie za pomoci mTOR inhibitorů

Sirolimus, známý také pod jménem rapamycin, byl prvním lékem z třídy antibiotik s imunosupresivními a antiangiogenními účinky, které působí na buněčnou inhibici mTOR. Později byl tento lék uměle změněn na hydrofilnější formu s možností podání léku per os. Nazval se everolimus. Oba léky fungují na principu vázání a inhibici mTOR, kdy způsobují blokování buněčného cyklu mezi G1 a S fázemi. Dle klinických studií se doporučuje použití inhibitorů mTOR při tuberkulózní skleróze. Je lékem první volby při imunosupresivní léčbě po transplantaci ledvin u pacientů s tuberózní sklerózou. Také má pozitivní účinky na angiofibromy obličeje, epilepsii, srdeční rhabdomyom, fibromatózu a karcinom ledvinových buněk. Příznivé účinky inhibitorů mTOR je však nutno zvážit s ohledem na dlouhodobé vedlejší účinky u pacientů postižených tuberózní sklerózou. (De waele, Lagae, Mekahli 2015)

#### Vedlejší účinky inhibitorů mTOR

Využití pozitivních imunosupresivních a protirakovinných účinků inhibitorů mTOR je bohužel spojeno také s výskytem možných dlouhodobých vedlejších účinků, které jsou spojovány s progresem mnoha poruch.

- *Renální vedlejší účinek* - proteinurie,
- *Hemodynamický vedlejší účinek* - hypertenze,
- *Hematologický vedlejší účinek* - anémie, mikrocytóza,
- *Metabolický vedlejší účinek* - diabetes, dyslipidémie,
- *Dermatologický vedlejší účinek* - stomatitida, akné,
- *Hormonální vedlejší účinek* - zhoršená funkce gonád, ovariální toxicita, amenorea
- *Zhoršené hojení ran* - kýla

Nejzřetelnější je ale fakt, ačkoli to není vedlejší účinek, že léze mají tendenci se znovu objevovat ihned poté, co je léčba zastavena. Proto je tyhle léky nutné brát potenciálně celý život. I když je výsledek léčby everolimem slibný a dochází k indukované redukci TSC-asociovaných hamartomů a stabilizaci plicních funkcí, vysazení léčiva by mohlo způsobit opětovné objevení většiny symptomů onemocnění, včetně růstu hamartomů a poklesu plicních funkcí, tudíž by léčba neměla být přerušována. (Volpi 2019)

Inhibice mTOR má také za následek zlepšení rozvoje angiofibromů v obličeji. Po použití topických přípravků rapamycinu se u pacienta dostavilo zmenšení velikosti a erytému. Bezpečnost přípravků je ale stále na zvážení. U pacientů s onemocněním tuberózní skleróza může mít jejich vzhled, způsobený kožnými lézemi, negativní dopad na život. Ovlivňuje to jak jejich emoční stav, tak jejich sociální vztahy a každodenní činnosti. U těchto pacientů je proto nutné, aby lékařský tým bral také v úvahu nejen klinické aspekty nemoci, ale také psychologické a sociální. U nemocných s diagnózou tuberózní sklerózy jsou častým problémem také krvácení do ledvin a maligní degenerace. (Portocarrero et. al, 2018)

## **B. Chirurgické řešení**

V případě chirurgického řešení jsou hlavní indikace pro zákrok bolest, krvácení, velikost angiomyolipomů (větší než 8 cm) a suspektní přítomnost karcinomů ledvin. Při selhávání ledvin za přítomnosti karcinomů ledvin se využívá jako možnost léčby dialýza nebo transplantace. (Tesař, Schück 2006)



Při velikosti angiomyolipomů nad 8 cm je možnost provést arteriální embolizaci a chirurgické odstranění. Embolizace může být dobrou volbou, protože více zachraňuje ledvinovou hmotu a je lepší při komplikacích, spojených s anestézií, perioperačním a operativním postupem. Cílem je úplné odstranění krevního oběhu angiomyolipomu, což se může považovat jako nouzová možnost při život zachraňujících stavech nebo se provádí plánovaným způsobem, aby se zabránilo co nejvíce možným komplikacím. Komplikace embolizačního postupu zahrnují post embolizační syndrom – obvykle samovolný nástup horečky, nevolnost, zvracení, bolest během 72 hodin po zákroku, akutní respirační potíže a neúplná embolizace a recidivy. Je zásadní multidisciplinární přístup. Pokud neexistuje jiná alternativa, je indikována úplná nefrektomie. (Volpi 2019)

U dermatologických problémů řešíme odstranění angiofibromů obličeje technikou dermabraze, chirurgické vyříznutí, elektrokauterizace nebo laserem. Tyto postupy jsou však pro pacienta nepříjemné a je potřebné je opakovat, aby se zabránilo opětovnému výskytu lézí. Mnohokrát je nutné to spojit také s jinými terapeutickými metodami, aby se výsledky zlepšili.

Při léčbě angiofibromů obličeje, s převážně vaskulární složkou, se prokázalo jako zvláště účinné intenzivní pulzní světlo. Vlákňité nebo vystupující kožní léze reagovaly lépe na laserový resurfacing s pomocí oxidu uhličitého. Tato metoda ale představuje vyšší riziko vzniku hypertrofických jizev. Bolestivé unguální fibromy mohou být chirurgicky vyříznuty, kauterizovány nebo ošetřeny laserem. Opakování je zcela běžné. (Portocarrero et. al, 2018)

## 2.8 Prognóza

I přes obrovský pokrok, kterého bylo dosaženo za poslední desetiletí v pochopení, diagnostikování a léčby diagnózy tuberózní skleróza, existuje stále značný nedostatek dlouhodobých údajů. Účelem mezinárodní konference konsensu TSC v roce 2012 bylo poskytnout doporučení, která usnadní standardizovat přístup v léčbě pacientů s TSC, bez ohledu na věk nebo závažnost onemocnění.

V současné době existují dlouhodobé databáze pro onemocnění tuberózní sklerózy:

- A. Evropský registr TSC, tzv. TOSCA registr
- B. Americký registr – TSC Natural History Database

**TOSCA registr** používá observační studie ke shromažďování jednotných údajů o populaci pacientů definovaných konkrétním onemocněním, expozicí nebo stavem. Registry pacientů mohou usnadnit pochopit historii nemoci, odhadnout lidské a ekonomické zatížení, sledovat vzorce klinické praxe, identifikovat podskupiny pacientů, pro které by mohla být budoucí studie a generovat nové výzkumné otázky. Jsou velice důležité pro klinický výzkum a zlepšování kvality péče o pacienta a plánování zdravotní péče v oblasti vzácných onemocnění. Většina registrů se provádí v menším počtu středisek, patřících do jedné země nebo omezeného počtu zemí. Registr je zpřístupněn pacientům po dobu pěti let a poté se hodnotí výsledky. (Marques, Belousova, Benedik 2019)

Doporučení pro poskytování péče pacientům s TSC se navrhuje model péče „hub and spoke“. Koordinovanou odbornou péčí s řadou specialistů, která by nabízela služby právě pacientům s TSC. Aby to mohlo být dosaženo, mělo by se nejdříve zajistit:

- Diagnóza: pacienti s TSC jsou identifikováni klinickým hodnocením a/nebo genetickým testováním
- Dohled: Poskytování multidisciplinárního přístupu, zajištění přístupu k vhodné péči o všechny pacienty
- Léčba: správný přístup a použití terapií TSC
- Bezpečný přechod z pediatrické péče na dospělé péči

- Informace a podpora: Spolupráce s pacienty a rodinou a s dalšími organizacemi, za účelem zajištění přístupu k informacím, které jsou specifické pro TSC
- Výzkum: Umožnit pacientům a jejím rodinám, aby se zapojili do příslušných výzkumných projektů

Aby tohle všechno mohlo dobře fungovat je potřeba, aby byly všude zkoordinované a přístupné pro pacienty:

- Genetická testování a poradenství
- Neurologie
- Nefrologie, urologie, radiologické služby
- Klinická psychologie, psychiatrie a vývojová pediatrie
- Spolupráce s patientskými/ rodinnými organizacemi
- Spolupráce s komunitním lékařem pacienta – praktický lékař, jelikož je první, který se může setkat s touto nemocí u pacienta

(Annear, Appleton, Bassi 2019)

V aktuálních doporučeních pro léčbu TSC se klade důraz na individualizovaný přístup a léčba pomocí mTORů se považuje jako neúčinnější terapie první volby u asymptomatických rostoucích angiomyolipomů o průměru > 3 cm. Rozhodně by ale tito pacienti měli být pečlivě sledováni pro potenciální toxicitu této léčby. Renální postižení patří mezi druhou nejvýznamnější příčinu morbiditu a mortality u pacientů s TSC, což má za následek angiomyolipomy a cystické onemocnění ledvin. Dohled nad renálními komplikacemi spočívá v jednom až třech letech kontroly za pomocí břišní MRI (nebo ultrazvuk/CT), krevního tlaku, proteinurie a hodnocení renálních funkcí. Při akutním krvácení angiomyolipomů je nejvhodnější arteriální embolizace následována léčbou kortikosteroidama. (De waele, Lagae, Mekahli 2015)

# PRAKTICKÁ ČÁST

## 3. Kazuistika

Pro svoji bakalářskou práci jsem si vybrala čerstvě narozenou malou holčičku, z oddělení Fyziologických novorozenců a šestinedělí, u které byla již prenatálně zjištěna závažná vrozená vývojová vada s nepříznivou prognózou zdravotního stavu a života. Anamnézu jsem získala ze zdravotnické dokumentace a od matky dítěte. Na ošetrovatelské péči o tuto pacientku jsem se mohla podílet ve spolupráci s mojí mentorkou v období konání Odborné praxe V.

### 3.1 Lékařská anamnéza

#### 3.1.1 Rodinná anamnéza

Matka dítěte, 29 let. V dětství překonala běžná onemocnění, bez úrazu. Interně je zdravá. Nekouří, neužívá alkohol ani drogy. V roce 2013 absolvovala chirurgickou operaci – laparoskopické odstranění červovitého výběžku slepého střeva s cystou na pravém ovariu. Nemá žádné alergie, ani dlouhodobě neužívá žádné léky. Pracuje jako operátorka ve výrobě. Otec, 33 let, se léčí s diagnózou diabetes mellitus 2. typu a hypertenzí.

#### 3.1.2 Anamnéza matky

U prvního těhotenství v roce 2011 došlo ke spontánnímu abortu v 5 gt. Další těhotenství bylo v roce 2017, spontánním porodem bylo narozeno děvče s porodní váhou 2790/50, šestinedělí proběhlo bez komplikací, kojila 2,5 měsíce. S nynějším těhotenstvím byla ve 38+0 gt. preventivně hospitalizována. Prenatálně byla zjištěna vrozená vývojová vada plodu – rhabdomyom srdce 37x18 mm, sclerosis tuberosa. Krevní skupina matky B - poz. Vyšetření GBS-negativní. V těhotenství proběhlo vyšetření – aminocentéza – 46, XX.

### 3.2.3 Osobní anamnéza novorozence

Holčička se narodila dne 21.10.2019 ve 14:37 císařským řezem pro variabilní decelerace. Dosáhla gestační věk 38+4. Plodová voda odtekla peroperačně a byla čirá. Váha holčičky byla 2380 g a délka 44 cm. Apgar score 10-10-10. Poporodní adaptace proběhla bez problému.

Tabulka č.3 HODNOCENÍ APGAR SCORE DITĚTE

MINUTA	1.minuta	5.minuta	10.minuta
Srdeční frekvence	2	2	2
Barva kůže a sliznic	2	2	2
Svalový tonus	2	2	2
Dýchací pohyby	2	2	2
Dráždivost	2	2	2
<b>Celkem</b>	<b>10</b>	<b>10</b>	<b>10</b>

Holčička byla ohodnocena jako hypotrofický, vitální novorozenec, bez poruchy vědomí, dle somatické a neuromuskulární zralosti odpovídala gestačnímu týdnu. Byla bez známek bolesti nebo zjevných známek onemocnění či malignity.

Pediatrický nález 10 minut po porodu:

Porodní poranění: 0

Barva: růžová

Prokrvení: v pořádku

Tonus: přiměřený

Novorozenecké reflexy: výbavné, symetrické

Hlava: mesocefalická, VF 1,5x2cm

Dutina ústní: čistá, patro celistvé

Plíce: dýchání čisté, eupnoe

Srdce: AS pravidelná, bez šelestu

Břicho: měkké, játra a slezina nezvětšeny

Pupečník: bez patologie, 3 cévy, podvázán, nekrvácí

Genitál: dívčí

Končetiny: volné, bez deformit

Zjevné VVV: 0

Mimořádné nálezy: 0

(převzato z dokumentace pacienta)

## 3.2 Ošetřovatelská anamnéza

Při tvorbě ošetřovatelské anamnézy jsem vycházela ze zdravotnické dokumentace, vlastního pozorování a informací ošetřujících sester. Hodnotila jsem potřeby novorozence dle vzoru Virginie Henderson 1. den po porodu. (Pavlíková 2006)

### 2.3.1 Hodnocení potřeb novorozence dle Henderson

- 1) **Potřeba dýchání:** ráno došlo k poklesu saturace, nyní dýchá spontánně, bez dalších poklesů, nemá cyanózu ani dušnost, frekvence dechů je průměrně 48 za minutu, saturace 98 %
- 2) **Potřeba příjmu potravy:** částečně je kojena a dokrmována umělým mlékem Nutrilon Pepti, pije pomalu s přestávkami, potřebuje pomoc sestry pro správné přísátí, stravu toleruje
- 3) **Potřeba vylučování:** močení je spontánně do plenek, stolice odchází přibližně 3x denně, je žlutohnědá, kašovitá
- 4) **Potřeba držení a změny polohy:** držení a poloha těla je zcela v normě
- 5) **Potřeba spánku a odpočinku:** je klidná, pravidelně se střídají fáze spánku a bdělosti
- 6) **Potřeba vhodného oděvu:** holčičku bylo nutné pro časté absolvování vyšetření svlékat z oblečení, proto byl zvoleno teplejší druh oblečení, má na sobě dětské body, dupačky z hrubšího materiálu, aby lépe hrálo miminko a čepici
- 7) **Potřeba udržení teploty/termoneutrálního prostředí:** drží si fyziologickou teplotu těla – při posledním měření konkrétně - 36,7 °C per rectum
- 8) **Potřeba hygieny a udržení čistoty těla:** sliznice i kůže jsou čisté, bez poranění, pupečník je bez známek infekce, čištěný lihem při přebalování, pomalu zasychá

9) **Potřeba ochrany před nebezpečím:** holčička je uložena ve své dětské postýlce, na oddělení, případně na pokoji u matky

10) **Potřeba komunikace/sociálního kontaktu:** holčička je na oddělení blízko své matky, je přikládána k prsu, aby se rozběhlo kojení a posilnil vztah matky s dítětem

Dle Virginie Henderson bychom měli hodnotit celkově 14 potřeb novorozence, no potřeby jako vyznání víry, smysluplná práce, hraní anebo učení nelze pro zatím u novorozence hodnotit. (Pavlíková 2006)



## **4. Ošetrovatelské problémy**

### **4.1 Riziko poruchy fyziologických funkcí na základě diagnostikovaného rhabdomyomu srdce**

#### **Příčiny možného vzniku poruchy fyziologických funkcí:**

- Vrozené dědičné onemocnění – tuberózní skleróza
- Rhabdomyom srdce o velikosti 37x18 mm

#### **Charakteristické projevy:**

- Snížená saturace krvi kyslíkem-hypoxie
- Tachykardie
- Tachypnoe
- Dyspnoe
- Alární souhyb
- Neklid dítěte
- Vznik otoků
- Srdečné selhání

#### **Očekávané výsledky:**

- Dítě bude mít stabilizované fyziologické funkce
- V případě narušení fyziologických funkcí bude změna hned hlášena pomocí alarmů

#### **Ošetrovatelská intervence:**

- Dítěti budou monitorovány fyziologické funkce
- Dítě bude napojeno na monitor dechů
- Pro závažný stav, jako je rhabdomyom, sestra zabezpečí dle ordinace lékaře RTG hrudníku a napojí dítě na monitorování s Holter EKG, Echokardiografie,
- Plní další ordinace lékaře dle potřeb dítěte
- Při vzniku komplikací neprodleně informuje lékaře o změně stavu dítěte

Rhabdomyom je považován za vzácný typ benigního nádoru, který vychází z mezenchymu, přesněji z příčně pruhované svaloviny. Typicky se vyskytuje u dětí do jednoho roku a mívá vícečetné světlé uzly v myokardu. Pod mikroskopem je možné vidět nádorové buňky, ze kterých se dá prokázat aktin a desmin, což je znakem, že buňky mají svalový původ. (Mířejovský, 1994) Srděčný rhabdomyom je jedním z hlavních příznaků tuberózní sklerózy. (Petrák a kol.,2013)

Rhabdomyomy se rozdělují se na:

- adultní
- fetální

Dle lokalizace na:

- kardiální
- extrakardiální (měkké tkáně, hlava, krk) (Mířejovský, 1994)

Prenatální diagnostika novorozenců je založena především na ultrazvukovým vyšetření plodu. Díky screeningovým vyšetřením ve druhém a třetím trimestru gravidity se tumory mohou včas diagnostikovat a je možné tak zahájit multidisciplinární přístup k pacientce, doplánovat vyšetření, zajistit porod ve specializovaných centrech a může se ovlivnit vedení porodu nebo další léčba po porodu. Většina neonatálních tumorů má benigní charakter. (Vlašín a kol.2016) Srdeční rhabdomyom je také u většiny postižených s tuberózní sklerózou benigní. Zároveň jsou jedny z nejčastějších tumorů srdce, zjištěných in utero. Výskyt TSC u dětí s nalezeným, prenatálně nebo perinatálně, srdečním rhabdomyomem je hodnocen až 79-92 %. Chirurgický zákrok u benigních stavů se doporučuje jenom v případě, kdy je stav dítěte ohrožen na životě nebo se objevují refrakterní arytmie a velikost nádoru je maximální v novorozeneckém období. (Petrák a kol.,2013)

### **Ošetrovatelská péče:**

Holčička se narodila císařským řezem pro variabilný decelerace. Ihned po porodu byla uložena do vyhřátého inkubátoru a napojena na monitor fyziologických funkcí, EKG svody a monitor dechů pro včasné zachycení případných komplikací, které by způsobil již prenatálně diagnostikovaný rhabdomyom srdce. Byla sledována v intervalech á 6 hodin. Měřily se a zaznamenávaly do zdravotnické dokumentace holčiččiny vitální funkce jako jsou tělesná teplota, barva kůže, aktivita, pulsy, dechy, saturace. V den porodu bylo

všechno v pořádku. Děťátko nevykazovalo žádné kardiopulmonální komplikaci. Dle lékařů bylo ordinováno kardiologické konzilium, RTG hrudníku, holter EKG, ECHO na kardiocentru.

Následující den byla holčička přeložena do postýlky spolu s monitorem fyziologických funkcí, monitorem dechu a EKG svody. Již od rána byl zaznamenán pokles saturace – 81 %, který si následně sama upravila. Změnila se doba měření fyziologických funkcí na 3 hod, tělesná teplota 6 hod. a tlak krve 2x denně. Po zbytek dne byly naměřené hodnoty v pořádku.

2. den po porodu se holčička napojila na Holterův monitor pro 24hodinové sledování srdeční aktivity a vysadil se monitor fyziologických funkcí.

3. den stále probíhalo monitorování dle Holtera. Byl proveden dle ordinace lékaře RTG srdce a plíce.

4. den se provedlo vyšetření pomocí echokardiografie. Ukončilo se monitorování dle Holtera – nález byl sinusový rytmus bez arytmií.

5. den je pacientka kardiopulmonálně stabilní

Výsledek kardiologického konzilia: nalezeny kardiomegalie, mnohočetný rhabdomyom srdce o velikosti až 40 mm v hrotové oblasti, několik dalších se nachází v různých částech srdce. Celkově ale rhabdomyom nemá žádný vliv na funkci srdce. Doporučené je ambulantní sledování a kontrola do dvou týdnů.

## **4.2 Riziko neurologické poruchy z důvodu diagnostikované vrozené vývojové vady**

### **Příčiny vzniku poruchy neurologických funkcí:**

- Vrozené dědičné onemocnění – tuberózní skleróza
- Epilepsie, novorozenecké křeče

### **Charakteristické projevy:**

- Bolesti hlavy
- Pocit nevolnosti a zvracení
- Ztráta chuti k jídlu
- Poruchy zraku
- Letargie
- Infantilní spazmy, epilepsie

### **Očekávané výsledky:**

- Dítě bude mít stabilizované fyziologické funkce
- V případě narušení fyziologických funkcí bude změna ihned hlášena pomocí alarmů

### **Ošetrovatelská intervence:**

- Dítě bude monitorované dle monitoru fyziologických funkcí
- Dítě bude sledováno sestrou pro zvýšené riziko výskytu neurologických komplikací, zejména infantilních spasmů, epilepsie z důvodu diagnostikované nemoci tuberózní skleróza
- Sestra zabezpečí dle ordinace lékaře vyšetření pro včasné detekování případných neurologických komplikací, jako UZ CNS, EEG,
- Při vzniku komplikací neprodleně informuje lékaře o změně stavu dítěte

Jako nejčastěji se vyskytující obtíži jsou pro pacienty s diagnózou TSC epileptické záchvaty. Je možné pozorovat všechny typy záchvatů. V novorozeneckém období, tedy již v prvním týdnu života, je možné pozorovat epileptický záchvat v podobě novorozeneckých

křečí. Obecně je známé pravidlo, že čím dříve se záchvaty objeví, tím větší je riziko mentální retardace u dítěte. (Portocarrero et al, 2018)

Přestože epilepsie nepatří mezi diagnostická kritéria TSC, vyskytuje se až u 80-90 % pacientů. První epileptický záchvat se většinou objeví přibližně do prvního roku života. V případě časně diagnostiky onemocnění TSC je možné nasadit antiepileptickou léčbu. V současné době se však preferuje nejdříve klinické sledování jedinců s TSC v krátkých časových intervalech, například jednou za měsíc, do vyskytnutí prvního epileptického záchvatu. Pokaždé se pacient vyšetří a udělá se EEG vyšetření. Nasadí se vhodná terapie. Pokud pacient nevykazuje známky epilepsie, intenzivně jej sledujeme jednou měsíčně do prvního roku života, potom každé tři měsíce, po ukončení třetího roku života je to jednou za šest až dvanáct měsíců nebo dle klinického stavu dítěte. (Petrák a kol.,2013)

Léčba spočívá v podávání antiepileptik. Lékem první volby je Vigabatrin (Sabril tbl.,VGB). Nevýhodou je však jeho toxicita – může poškodit zrak. V případě, že pouze monoterapie nepostačuje, je zapotřebí aplikovat kombinaci antiepileptik, například Vigabatrin s valproátem. (<http://www.tuberozni-skleroza.cz/informace-onemocneni-tuberozni-skleroza/>)

### **Ošetrovatelská péče:**

Holčička byla krátce po porodu připojená na monitor fyziologických funkcí a svody EKG sledována v intervalu á 6 hod. pro zachycení možných komplikací. S již diagnostikovanou tuberózní sklerózou se holčička objednala na neurologické konzilium a byla sledována pro možný rozvoj neurologických obtíží. Vyšetřeno bylo UZ CNS i EEG. Dle výsledku konzilia a EEG bylo pro holčičku zjištěný suspektní epileptiformní charakter a doporučuje se opakovat EEG opět do měsíce, pro nízký věk dítěte. Do té doby neurologové doporučují sledování a hlídání možných rizik, zejména křečí, epilepsie. Během prvních pěti dní života se u holčičky neprokázaly žádné známky neurologických komplikací.

### **4.3 Riziko postižení různých orgánů z důvodu diagnostikované vrozené vývojové vady – kůže, ledviny, plíce, oči**

#### **Příčiny vzniku poruchy fyziologických funkcí:**

- Vrozené dědičné onemocnění – tuberózní skleróza a s tím související onemocnění
- Kožní onemocnění - angiofibrom, depigmentované névy, hypopigmentované makuly, ploché fibromy, šagrénová kůže
- Renální onemocnění - benigní angiomyolipom, polycystické ledviny
- Plicní onemocnění - lymfangioleiomyomatóza plic (LAM)
- Oční onemocnění - nádor v oblasti retiny

#### **Charakteristické projevy:**

##### Kůže:

- Kožní léze různého tvaru, barvy, velikosti, ohraničení vytvořené na těle dítěte

##### Ledviny:

- Bolest v boku
- Hematurie
- Hmatná rezistence
- Anémie
- Arteriova hypertenze
- Infekce močových cest
- Nefrolitiáze
- Hypoplazie plic
- Oligohydramnion
- Fibróza jater s rozvojem portální hypertenze

##### Plíce:

- Dušnost
- Spontánní pneumotorax
- Únava
- Kašel

- Vykašlávání krve
- Bolest na hrudi

#### Oči:

- Zvětšování oka
- Rozvoj šilhání
- Zarudnutí a otok oka
- Ztráta zrakové ostrosti
- Leukokorie – bělavý reflex zornice

#### **Očekávané výsledky:**

- Sestra bude pravidelně kontrolovat dítě a charakteristické projevy dané nemoci
- V případě nálezu abnormality, včasná detekce a kontaktování lékaře

#### **Ošetrovatelská intervence:**

- Dítě bude sledováno zdravotní sestrou pro podezření na výskyt různých abnormalit, z důvodu diagnostikovaného onemocnění tuberózní skleróza
- Sestra zabezpečí dle ordinace lékaře vyšetření pro včasné detekování případných komplikací, jako je např. RTG srdce, plíce, oftalmologický vyšetření,
- Při vzniku komplikací neprodleně informuje lékaře o změně stavu dítěte

Kožní léze patří mezi hlavní diagnostická kritéria pro tuberózní sklerózu. (<http://www.tuberozni-skleroza.cz/informace-onemocneni-tuberozni-skleroza/>)

Postihuje až 90 % pacientů všech věkových kategorií. Největší zastoupení v rámci postižení pacientu, až 90 %, jsou hypopigmentované makuly a obvykle se vyskytují již od narození. Mají tvar listu, na jednom konci je kulatý a na druhém špičatý, tzv. popelník. Velikost je přibližně 5 cm. Angiofibromy obličejů jsou druhé nejrozšířenější kožní léze a objevují se v první dekádě života, kolem 3. - 4. roku. Potom jsou v různém zastoupení šagrénové skvrny, depigmentované névy a ploché fibromy. (Portocarrero et al, 2018) Tyto léze nezpůsobují většinou velké zdravotní obtíže, jsou spíše estetickým problémem. (<https://www.nhs.uk/conditions/tuberous-sclerosis/>)

Renální angiomyolipom je velice častým benigním nádorem u pacientů s TSC. Nachází se až u 80 % případů. Angiomyolipomy postupně rostou a rozšiřují se, až do období

dospělosti. Ve starším věku u asi 30 % pacientů přestávají růst. (Portocarrero et al, 2018)  
Většina je asymptomatického rázu, i když mohou způsobit smrt pacientů a jsou nejčastějším důvodem morbidit a mortality u TSC v dospělém věku. (<http://www.tuberozni-skleroza.cz/informace-onemocneni-tuberozni-skleroza/>)

Polycystické ledviny jsou také častým jevem u pacientů s TSC, zejména kvůli mutacím v genech TSC1 a TSC2. U některých případů může docházet k rychlému poškození funkce ledvin, až k jejich selhání. Léčbou je potom hemodialýza až transplantace ledvin. (Portocarrero et al, 2018)

Plicní onemocnění, jako je lymfangioleiomyomatóza plic, postihuje asi 40 % pacientů. Je to pomalé a progredující onemocnění, které končí smrtí. Ovlivňuje zejména dospělé ženy a je jen velice vzácná u mužů. U pacientek s TSC se doporučuje screeningové CT vyšetření hrudníku s vysokým rozlišením pro včasnou detekci onemocnění. Léčba je náročná a většinou chirurgického charakteru a nebo se přistupuje k transplantaci plic. (<http://www.tuberozni-skleroza.cz/informace-onemocneni-tuberozni-skleroza/>)

Nádory v oblasti retiny jsou nalezeny asi u 50 % pacientů. Mají morušovitý tvar a je v nich často přítomná kalcifikace. (Portocarrero et al, 2018)

### **Ošetrovatelská péče:**

Holčička byla uložena na oddělení Fyziologických novorozenců, kde dle pediatrického nálezu po porodu nejevila žádné známky poranění, barva, prokrvení a tonus byly v pořádku, dýchání čisté, končetiny bez deformit a bez zjevných vrozených vývojových vad nebo mimořádných nálezů. Bříško bylo měkké. Na kůži neměla žádné známky kožních lézí. Poprvé močila a smolila během pár hodin po porodu. Během hospitalizace se nevyskytl žádný problém s vylučováním. Třetí den po porodu byla holčička vyšetřena na kataraktu s negativním výsledkem. Proběhlo vyšetření UZ břicha pro vyloučení patologických lézí. Výsledek byl v pořádku. Čtvrtý den proběhlo oční vyšetření s příznivým výsledkem, kde nález obsahoval jen drobné papily, jinak byl fyziologický.



## 4.4 Neefektivní kojení

### Příčiny vzniku neefektivního kojení:

- Únava matky po císařském řezu
- Spavost dítěte u kojení
- Nesprávná technika

### Charakteristické projevy:

- Váhový úbytek dítěte
- Problémy s přísátím dítěte
- Strach matky o budoucnost své dcery, neklid a plačtivost
- Dítě cítí od matky neklid a nemůže se přisát

### Očekávané výsledky:

- Matka bude výlučně kojit a bude znát správné techniky kojení
- V případě neúspěchu bude muset být dítě příkrmováno
- Dítě bude postupně přibývat na váze

### Ošetřovatelské intervence:

- Edukovat matku o výživě novorozence
- Naučit matku správnou techniku kojení
- Podporovat matku v kojení
- Dítě přikládat k prsu dle individuálních potřeb dítěte
- Při vzniku komplikací neprodleně informujte lékaře o změně stavu dítěte
- Praktikovat rooming in

Kojení je nenahraditelný zdroj výživy pro novorozence. V mateřském mléku je dokonalý poměr cukrů, tuků, bílkovin, vitamínů, minerálů a stopových prvků. Jediné, co je nezbytné, je dodávat vitamín D a K. Mateřské mléko je tvořené z hormonů, enzymů, růstových faktorů a obraných látek. (Sedlářová a kol, 2008)

Mezi hlavní výhody kojení patří unikátní vyváženost obsahu těchto látek, mateřské mléko je optimálně teplé, obsahuje protilátky, je možné ho mít vždy včas k dispozici a

neobsahuje žádné choroboplodné zárodky. V neposlední řadě vytváří tělesný kontakt mezi matkou a jejím dítětem, což napomáhá psychickému vývoji dítěte. (Klíma a kol.2016)

Složení mateřského mléka je různé a přizpůsobuje se potřebám dítěte. V prvních dnech se tvoří kolostrum – mlezivo, které je lehce stravitelné, obsahuje vysoký podíl bílkoviny, vitamínu a protilátek a je dostatečně kaloricky vydatné. Od druhého týdne po porodu se začíná vytvářet zralé mateřské mléko a obsahuje vše potřebné pro správný vývoj dítěte. Výlučně kojené dítě by mělo být po dobu šesti měsíců. (Fendrychová a kol.2009)

Technika kojení je velmi důležitým aspektem, která vede k úspěšnému kojení. Základem je správné držení prsu a správné přikládání dítěte k prsu. Snažíme se, aby se prsty nedotýkaly dvorce a nabízíme prs tak, aby dítě dokázalo uchopit co největší část dvorce. Dítě přikládáme k prsu, ne prso k dítěti. Důležité je, aby kojení nebolelo a matka měla dobrou polohu pro kojení. Je známých několik poloh při kojení, například klasická poloha vsedě, poloha v leže, fotbalové držení, poloha tanečnicka apod. (Slezáková a kol. 2011)

Alternativními metodami krmení novorozence jsou různé praktiky, které nahrazují kojení, které se z různých příčin nezdařilo zahájit.

- Krmení dítěte lžičkou – u této metody je důležité, aby bylo dítě ve svislé poloze, lžičku přikládat k ústům dítěte a čekat, až provede sací pohyby a následně ponechat mléko vytéct ze lžičky do pusy dítěte. (Sedlářová a kol., 2008)
- Krmení kapátkem nebo stříkačkou – dítě musí být opět ve svislé poloze. Stříkačka nebo kapátko se jemně vloží do úst dítěte a pomalu se vstříkne mléko, poté se počká, aby dítě spolupracovalo a aktivně sálo z pístu.
- Krmení po prstu – dítě máme proti sobě ve svislé poloze. Stimulujeme sací bod v pusince dítěte tak, že vložíme ukazovací prst po druhý článek do pusy dítěte bříškem prstu nahoru. K prstu přiložíme stříkačku naplněnou mlékem. Dítě by mělo aktivně sát.
- Krmení z kádinky nebo hrnečku – ruce dítěte zajistíme plenou. Nakloněnou kádinkou se dotkneme pusy dítěte a po vyplazení jazyka, stočeného do kornoutku, podáváme mléko
- Krmení pomocí cévky ze suplementoru – princip této metody je založen na cévce, u které je jeden konce v kádince s odstříkaným mlékem a druhý je uchycen k prsu. Dítě tak saje mléko z kádinky i z prsu. (Fendrychová a kol.2009)

### **Ošetrovatelská péče:**

Holčička byla poprvé přiložena k prsu matky 1. den po porodu císařským řezem. Přikládána byla vleže, z důvodu zdravotního stavu matky, která již ležela na oddělení šestinedělí. Děťátko se nechtělo zpočátku přisát, bylo spavé. Matka se cítila slabá a velmi unavená. I s dopomocí sestry pila jen krátce. Vše se zaznamenalo do dokumentace a informoval se lékař. Začalo se hned s alternativním dokrmováním Nutrilonem Peptri, který byl celoplošně používán na celém oddělení. Holčička pila metodou přes stříkačku každé tři hodiny. Stravu tolerovala, ale i tak pila pomalu a s přestávkami. První den vypila 5 ml. umělého mléka. Váha klesla.

Další den se opět pokračovalo dokrmováním Nutrilonem Pepti do dávky 30ml. Maminka byla edukována sestrou ohledně správné techniky kojení, pomůckách, polohách, podpoře vazby matky s dítětem. Dítě si před kojením zvážila, poté přiložila k prsu, po nakojení opět zvážila, aby se zjistilo, kolik ml mateřského mléka holčička vypila. Údaj se zaznamenal do tabulky o kojení. V případě jakýchkoliv nejasností bylo sděleno mamince, že může opětovně kontaktovat zdravotní sestru. Holčička pila pořád pomalu a s obtížemi. Často u toho usínala. Maminka sdělovala, že se ještě necítí dobře a že nezvládne rooming in, proto se dítě nemohlo přikládat dle jeho individuálních potřeb, ale muselo se přikládat dle časového plánu. Lékař naordinoval kojit ob dávku, tedy á 6 hodin.

Třetí a čtvrtý den pokračoval stejný způsob výživy jako předešlé dny. Přisávání zvládala holčička jen za pomoci ošetřující sestry. Vypila 10 ml mateřského mléka. Maminka se snažila o splnění všech zásad správné techniky kojení, ale holčička vypila málo mléka. Nadále byla dokrmována do dávky 40ml. Čtvrtý den začínala lehce přibývat na váze. Miminko, jíž bylo umístěno na pokoj s maminkou. Pátý den se zlepšilo přisávání. Maminka byla klidnější, cítila se lépe jak po fyzické, tak po psychické stránce. Holčička vypila 15 ml mateřského mléka a dále byla dokrmována Nutrilonem Pepti do dávky 40-50 ml.

## **5. Dlouhodobý plán péče**

### **5.1 Celkový průběh hospitalizace**

#### **Den porodu - 21.10.2020**

Holčička byla přijata na oddělení Fyziologických novorozenců ve 14:50 hod. Byla jí jemně očištěna hlavička a tělíčko. Byl podán Kanavit 0,1 ml i.m. a provedena kredeizace, tedy podání preventivního antibakteriálního prostředku – Ophtalmo-Septonex gtt. Následně byla holčička uložena do vyhřátého inkubátoru. Byla napojena na monitor fyziologických funkcí a EKG svody – sledována v intervalu á 6 hod., pro zachycení možných komplikací z důvodu vrozené vývojové vady. Měřila se tělesná teplota, barva kůže, aktivita, pulsy, dechy, saturace. Její hodnoty byly zcela v pořádku. Hodnota glykémie byla 3,7 mmol/l, následná kontrola za tři hodiny – 3,8 mmol/l – v normě, nevyžadovala další kontrolu. Močila i smolila pár hodin po porodu. Matka byla přeložena na gynekologické JIP. Během dne nebyla holčička u matky a nebyla ani přiložena k prsu matky, z důvodu slabosti matky.

Pro obrovský nález rhabdomyomu srdce u novorozence bylo ordinováno kardiologické konzilium, RTG hrudníku, holter EKG, ECHO na kardiocentru a neurologické konzilium. Objednána na další den na UZ CNS.

#### **Den 1. - 22.10.2019**

V brzkých ranních hodinách došlo k poklesu saturace – 81 %, následně se jí ihned sama upravila. Sledování fyziologických funkcí - pulsy, dechy, saturace v intervalu á 3 hod., tělesná teplota á 6 hod. a tlak krve 2x denně. Všechny naměřené hodnoty byly během dne v pořádku. Holčička byla čilá, eupnoická, dobře prokrvená, klidná. Ranné iktometrie byla 76/88 - anikterická. Stolice i moč odcházely bez problémů. Váha klesla na 2310 g. Matka byla přeložena na oddělení šestinedělí. Cítila se slabá, plakala, neví, zda to všechno zvládne, měla strach o budoucnost svojí dcery.

Dítě bylo přeložené z inkubátoru do postýlky s monitorem a EKG svody. Vozilo se k matce na pokoj. Poprvé jelo na přiložení k prsu. Nechtělo se přisát. Pilo jen krátce a hůř.

Byla dokrmována Nutrilonem Pepti přes stříkačku každé tři hodiny. Tolerovala to, ale pila s přestávkami a pomalu. Proběhlo vyšetření UZ CNS - přiměřený nález.

### **Den 2. – 23.10.2019**

Holčička byla spavější, eupnoická, růžová, klidná. Matka byla edukována ohledně péče o své miminko. Společně se sestřičkou si jí i vykoupala na pokoji. Přichystali jsme si předem pomůcky ke koupeli. Dítě jsme svlékly do naha. Začali jsme nejprve opláchnutím obličeje teplou vodou bez mýdla. Následně jsme dítě zabalili do pleny a pomalu ponořili do teplé vody. Jednou rukou držíme miminko, druhou umýváme vlásky dítěte. Pak pokračujeme na trup, horní a dolní končetiny a zakončíme genitálem a zadečkem. Miminko opatrně vyndáme z vody a jemně osušíme. Mokrou osušku vyměníme za suchou plenu a zkontrolujeme stav kůže, vyčistíme ušní boltce za pomoci vatové štětičky, prohlédneme kožní záhyby a vyčeseme vlásky jemným kartáčkem. Nakonec dítě promažeme dětským olejem a oblékneme.

Maminka měla v průběhu dne pořád strach o svoji dceru, bylo nutné ji neustále povzbuzovat v péči o miminko. Hodnoty ranní ikterometrie byly 101/119 – anikterická. Kojená ob dávku – tzn. každých šest hodin, přísávání bylo obtížnější, proto byla potřebná pomoc ošetřující sestry. Dokrmována Nutrilonem Pepti, který pila pomalu. Močila, stolice odcházela. Váha byla 2290 g. Holčička byla napojena na Holterův monitor pro 24hodinové sledování srdeční aktivity. Bylo naordinováno přikládat miminko k prsu ob dávku a dokrmování, monitorace dechu – dle Babysense, monitor funkcí vysadit, sledovat pomocí Holterovho monitoru.

### **Den 3. – 24.10.2019**

Holčička měla opět váhu 2990 g. Hodnoty ranní ikterometrie byly 154/125 - mírný ikterus. Byla čilá, klidná, eupnoická, dobře prokrvená, kůže bez patologických defektů, dýchání čisté. Močila a vylučovala stolici. Kojená byla stále jen částečně, ob dávku – á 6 hodin. Dokrmována Nutrilonem Pepti. Pila už lépe, ještě pořád potřebovala matka někdy pomoc ošetřující sestry. Matčin psychický stav se trochu zlepšil poté, co ji navštívil její manžel. Stále probíhalo monitorování pomocí Holtera. Prováděl se novorozenecký screening, měřil se obvod hlavy – 33,5 cm a provedlo se vyšetření katarakty s negativním výsledkem. Fyziologické funkce byly v normě. Holčička byla také vyšetřena UZ břicha

pro vyloučení patologických lézí na parenchymových orgánech (např. angiomyolipom ledvin). Prokázané bez patologických nálezů. Také proběhlo vyšetření RTG srdce + plíce a byl naordinován odběr krve. Zavedla se i.v. kanylou – z výsledků zjištěna hraniční polycytémie (Hemoglobin 224, Hematokrit 60), krevní obraz byl v normě. Na následující den byla holčička objednána na vyšetření ECHO, EEG a oční vyšetření.

#### **Den 4. – 25.10.2019**

Holčička měla váhu 2300 g. Byla eupnoická, subikterická, dobře zahřátá, spala. Kojení pokračovalo jak předešlý den, stále se nedokázala přisávat bez pomoci. Snažila se vypít alespoň 10 ml mateřského mléka. Dokrmování Nutrilonem Pepti. Močila a vylučovala stolici. Provedlo se hlášení Vývojových vad. Zrušeno monitorování fyziologických funkcí. Holčičce bylo vyšetřeno EEG, ECHO. Zrušeno monitorování EKG Holterem. Nalezen sinusový rytmus bez arytmií.

Po *kardiologickém konziliu* byl zjištěn pomoci RTG nález kardiomegalie, pomoci ECHO mnohočetný rhabdomyom srdce, největší v hrotové oblasti srdce, až 40 mm a několik dalších je v různé části komorové svaloviny, jeden je pod aortou, další v síňovém septu. Tento rozsáhlý tumor, téměř s jistotou rhabdomyom při geneticky prokázané tuberózní skleróze, byl zhodnocen, že nemá žádný vliv na funkci myokardu a chlopní. Doporučené je ambulantní sledování a kontrola přibližně do dvou týdnů.

*Neurologické konzilium* proběhlo s výsledkem typického neurologického nálezu, kdy neurologický nález odpovídá věku dítěte, bez lateralizace a bez kožních změn. Doplnění výsledkem EEG, kde se ukázal suspektní epileptiformní charakter, ale vzhledem k věku dítěte doporučuji opakovat EEG opět do měsíce. Neurologická doporučení jsou pouze observace, sledování rizikových komplikací TSC, zejména epilepsie. Kontrola za měsíc od propuštění.

*Oční vyšetření* proběhlo po rozkapání na telefonickou výzvu s fyziologickým výsledkem. Nález obsahoval jen drobnější papily.

#### **Den 5. – 26.10.2019**

Holčička přibrála na váze. Měla hmotnost 2380 g. Přikládala se ke kojení a vypila již 15 ml mateřského mléka. Přisávání se zlepšilo, neusínala u toho, byla aktivnější, než den předcházející. Dokrmovala se stále Nutrilonem Pepti, dle potřeby. Byla

kardiopulmonálně stabilní. Kůže subikterická, prokrvená, bez kožných změn. Holčička byla eupnoická, klidná, čilá.

## 5.2 Dlouhodobá doporučení pro plán péče u holčičky

Onemocnění tuberózní skleróza provází pacienty celý život. Dlouhodobý plán péče spočívá především v pravidelných lékařských kontrolách na různých odděleních specialistů, kterými jsou například týmy kardiologů, neurologů, oftalmologů, pneumologů, nefrologů a dermatologů, genetiků a psychologů. Cílem je pravidelně monitorovat funkce orgánů, které mohou být zasaženy vlivem tuberózní sklerózy. Časové ohraničení kontrol jsou dány především věkem pacienta a přítomností konkrétních symptomů.

Doporučená péče v novorozeneckém období pro naši holčičku bude, dle záznamu zdravotnické dokumentace u kardiologa, ambulantní sledování pro výskyt kardiomegalie, mnohočetného rhabdomyomu. Nejbližší kontrola po propuštění z porodnice se doporučuje do dvou týdnů v místě bydliště nebo u specialistů daného kraje, konkrétně ve FN Motol.

Neurologická kontrola se doporučuje u holčičky do měsíce od propuštění pro možný výskyt neurologických komplikací. Je to z důvodů vysokého procenta výskytu pacientů, u kterých se v prvním roku života objevily známky infantilních spasmů. Nesmírně důležitá je edukace rodičů o příznacích a projevech novorozeneckých záchvatů. Nutná je častá observace a kontrola dítěte rodičem. V případě přítomnosti projevu záchvatu je doporučeno automaticky přijít na kontrolu do ambulance, aby se mohla nasadit vhodná antiepileptická léčba.

Vzhledem k tomu, že se u holčičky neprojevil žádný příznak projevu onemocnění ledvin, je doporučeno sledování výskytu angiomyolipomu nebo cystického onemocnění dané na dobu 1 - 3 roky, za pomoci MRI vyšetření. V případě jakéhokoliv problémů, například změnách močení, bolestivosti, a podobně, je nutné poučit rodiče o změnách a dostavit se ihned ke kontrole.

Je důležité také jednou ročně provádět klinickou dermatologickou kontrolu. Vzhledem k rychle se měnícím kožním lézím je doporučena léčba pomocí chirurgické excize, laseru nebo lokálních inhibitorů mTOR.

Doporučuje se provádět podrobnou stomatologickou prohlídku každých šest měsíců a oftalmologické vyšetření jednou ročně jen při vzniku obtíží, jinak není potřeba.



### **5.3 Všeobecná doporučení pro dlouhodobou péči u pacientů s onemocněním TSC**

#### *Genetika*

V rámci prokázaného onemocnění TSC se u jedinců, především v reprodukčním věku, kteří si chtějí zakládat rodinu doporučuje genetické testování a poradenství na přítomnost mutovaného genu TSC. (Vrtěl, 2009)

#### *Mozek*

U asymptomatických pacientů je zapotřebí vyšetření MRI mozku každé 1 - 3 roky pro možný výskyt subependymálního obřího buněčného astrocytomu (SEGA). U pacientů s již přítomným rostoucím SEGA se doporučují vyšetření MRI ještě častěji. Při akutně symptomatickým SEGA se doporučuje provádět chirurgická resekce.

Screening na neuropsychiatrické poruchy je zapotřebí provádět alespoň jednou ročně. Je vhodné jej spojit s hodnocením TSC - associated neuropsychiatric disorders - TAND. TAND se standardně provádí v klíčových vývojových stádiích: dětství (0-3 roky), předškolní věk (3-6 let), školní věk (6-9 let), puberta (12-16 let), dospělost (18-25 let) a podle potřeby i poté. Tato hodnocení by měl mít každý pacient a na základě výsledku by měla zvolit vhodná forma léčby. Pokud je to potřebné a možné, mělo by se dítěti zajistit individuální vzdělávání. (Krueger, Northrup 2013) Při náhlých změnách chování by mělo být zahájeno opětovné klinické hodnocení, aby se prozkoumaly možné lékařské příčiny, například vznik SEGA, záchvatů, onemocnění ledvin apod. a následně možnosti léčby. (<http://www.tuberozni-skleroza.cz/informace-onemocneni-tuberozni-skleroza/>)

Vyšetření EEG by mělo být určeno spíše klinickou potřebu jednotlivce, než speciální časový interval.

Při výskytu infantilních křečí je jako lék první volby doporučován Vigabatrin. (Curatolo, Verdecchia, Bombardieri 2001)

### *Ledviny*

Sledování progrese angiomyolipomu a cystických onemocnění ledvin za pomoci vyšetření MRI břicha je zapotřebí provádět každé 1 - 3 roky po celou dobu života. Hodnotí se také funkce ledvin (včetně stanovení rychlosti glomerulární filtrace) a krevní tlak nejméně jednou ročně pro možný výskyt sekundární hypertenze. Při výskytu akutního krvácení angiomyolipomu je vhodnou léčbou embolizace, spojená s kortikosteroidy. Nefrektomie se nedoporučuje. U asymptomatického rostoucího angiomyolipomu o průměru větším než 3 cm je doporučovaná léčba inhibitory mTOR. Druhou volbou je selektivní embolizace nebo resekce šetřící ledviny. (<http://www.tuberozni-skleroza.cz/informace-onemocneni-tuberozni-skleroza/>, Krueger, Northrup 2013)

### *Plíce*

U každého pacienta se doporučuje, aby se provedlo klinické vyšetření na symptomy lymfangioleiomyomatózy (LAM), včetně namáhavé dušnosti. U asymptomatických jedinců s rizikem LAM by se mělo provádět každých pět až deset let počítačovou tomografií s vysokým rozlišením. U pacientů, kteří mají prokázané plicní cysty, by se měly každý rok testovat plicní funkce. Na léčbu pacientů s LAM se středním až těžkým onemocněním plic se doporučují používat inhibitory mTOR. Tito pacienti jsou také vhodný adepti pro transplantaci plic. (Krueger, Northrup 2013)

### *Pokožka*

Každý rok se doporučuje podrobit klinické dermatologické kontrole. Kožní léze se mohou rychle měnit, proto je potřeba je odhalit v časném stádiu a zahájit adekvátní léčbu. (Vrtěl, 2009)

### *Zuby*

Symptomatické nebo deformující zubní léze, orální fibromy a léze kostní čelisti by měly být léčeny chirurgickým vyříznutím nebo kyretáží. (Krueger, Northrup 2013)

### *Srdce*

U asymptomatických dětských pacientů je potřebné vyšetření echokardiogramem každé 1 - 3 roky v případě, že není dokumentována regrese srdečního rhabdomyomu a

každých 3 - 5 let provést EKG vyšetření, za účelem sledování poruch vedení srdce. Symptomatictí pacienti vyžadují častější a pokročilejší diagnostické hodnocení pomocí ECHO a EKG vyšetření. (Vrtěl, 2009, Krueger, Northrup 2013)

### *Oči*

Každý rok by se mělo provádět oftalmologické vyšetření u pacientů se zjištěnými očními lézemi. U jedinců, kteří jsou léčeni vigabatrinem se nedoporučuje vyšetřovat častěji, jen v případě, že se vyskytují obavy ze vzniku očních lézí. (Krueger, Northrup 2013)

## 6. Diskuse

Ošetrovatelská péče o pacienta s diagnózou tuberózní skleróza závisí ne spouště různých faktorech, jako jsou třeba věk pacienta, diagnostikovaná závažnost a počet přidružených onemocnění, jejich projevy a komplikace. V našem případě jsme se zaměřili na případovou studii malé holčičky, novorozence, u které bylo již geneticky, prenatalně diagnostikována diagnóza tuberózní skleróza. Dle Mezinárodní Konference o tuberózní skleróze z roku 2012, je tohle dostatečná identifikace pro patogenní mutace genu TSC a tedy stanovení definitivní diagnózy TSC. U naší pacientky byla tato nemoc objevena jako nová mutace, jelikož jsou oba rodiče zdraví a nejsou nositelé postiženého genu. Dle ultrazvukových vyšetření v prenatalním období jí byl zjištěn velký srdečný rhabdomyom. Těhotenství proběhlo v pořádku. Porod se konal císařským řezem pro variabilní decelerace a holčička byla neustále sledována pro možný výskyt komplikací, které souvisejí s diagnostikovaným onemocněním.

V průběhu hospitalizace se u holčičky neprojevil žádný další klinický příznak onemocnění, jako například novorozenecké křeče, arytmie srdce, somnolentnost nebo kožní příznaky. Jen jednou došlo k poklesu saturace, kterou si následně sama upravila. Dítě bylo neustále observováno a absolvovalo různá vyšetření pro stanovení nebo vyloučení obtíží, které by souvisela s jejím onemocněním. Dle aktuálních doporučení, stanovených pro léčbu tuberózní sklerózy se stanovil u novorozence přístup vyčkávat. Jelikož má děťátko rhabdomyom v srdíčku, sledovala se hlavně jeho činnost. Výsledky vyšetření a kardiologických konzilií však prokázala, že nemá žádný vliv na funkci srdíčka. Samozřejmě se ale doporučuje další ambulantní sledování.

Veškerá léčba se stanovuje u každého pacienta individuálně a dle potřeby se mu upravuje. Léčba za pomoci mTOR inhibitorů nebyla zapotřebí, pro velký výskyt negativních vedlejších účinků a také toho, že je stále možné, že rhabdomyom může spontánně odeznít za dva až tři roky. V případě zhoršení stavu však může způsobit obstrukci toku krve a bude nezbytné chirurgické řešení situace.

U novorozenců s onemocněním TSC je taky nesmírně důležité, aby lékaři srozumitelně a jasně edukovali rodiče dítěte o možných projevech nemoci po přepuštění miminka s maminkou z porodnice. Rodiče musí znát alespoň základní příznaky onemocnění a v případě nutnosti musí umět vyhledat vhodnou lékařskou pomoc. U včasné zachycených projevů nemoci je větší šance na lehčí průběh nebo vyléčení daného

problému. V našem případě jsem byla osobně svědkem edukace maminky v oblasti základní péči o její holčičku. Společně se sestřičkou jsem jí pomáhala vykonat první koupel novorozence, nebo také u dalších úkonů, jako je například přidržení holčičky při krmení nebo jen pochování, když se maminka cítila zesláblá. Edukaci specifické péči o miminko z důvodu diagnostikované TSC jsem se osobně nezúčastnila, ale od matky a personálu vím, že proběhla. Lékaři ji často navštěvovali a informovali. Maminka prožívala zpočátku strach o budoucnost svojí dcery, ale v průběhu hospitalizace se s tím postupně vyrovnávala.

O holčičku bylo od prvního momentu výborně postaráno. V průběhu hospitalizace o ni všichni pečovali velice dobře. Snažilo se nevynechat žádné vyšetření, které by mohlo ohrozit její zdravotní stav. Avšak možná byl kladen menší důraz na ošetrovatelský problém kojení. První přiložení k prsu proběhlo až první den po porodu. Holčičce bylo od samého začátku ihned podáváno umělé mléko Nutrilon Pepti, alternativním způsobem, stříkačkou po prstu a pokračovalo tak po celou dobu hospitalizace. Maminka se z počátku cítila slabá, později již byla plačtivá a měla strach o své miminko. Holčičku se později snažila přikládat, dle stanoveného času lékaře, sama nebo s pomocí sestry, ale holčička se nemohla přisát, a tak se již od samého začátku hned zvolilo dokrmování, přestože k tomu nebyla žádná jiná indikace a narozená byla jako fyziologický novorozenec. Dle doporučení Laktační ligy, které jsou na webových stránkách, se však doporučuje dokrmovat pouze v indikovaných případech. Poporodní úbytek váhy je fyziologický jev a zavedením příkrmu se tento jev jenom zpomalí. Dle hlavních zásad o kojení bylo správné zvolení alternativní metody – přes prst, avšak je otázkou, zdali to bylo vůbec nutné. (<http://www.kojeni.cz/zdravotnikum/doporuceni/>)

Dle mého názoru by bylo lepší nejdříve podpořit psychický stav matky – zkusit si s ní promluvit, zavolat rodinného příslušníka nebo zajistit profesionální pomoc psychologa v prvních dnech, kdy cítila obavy a byla smutná a plačtivá. Jelikož se holčička narodila císařským řezem, který se hodnotí jako speciální situace pro kojení, je třeba více podporovat kojení jako takové a snažit se o jeho zachování. Automatické dokrmování, když se laktace a kojení jen rozbíhá, stěžuje situaci. Dítě se může cítit zmatené, když jednou pije za pomoci stříkačky přes prst a jindy z prsa. Obě metody vyžadují úplně jiný způsob saní mléka. Tím pádem se samotné kojení stěžuje a trvá déle, aby dítě pochopilo správnou techniku přisátí. (Sedlářová a kol. 2008)

## 7. Závěr

V bakalářské práci jsme se věnovali ošetrovatelské péči o novorozence s diagnózou tuberózní skleróza. V první kapitole teoretické části se zabývám fyziologickým novorozencem a vysvětlením základních pojmů. V druhé již popisuji samotné onemocnění tuberózní skleróza. Podrobněji rozebírám charakteristiku, symptomatologii, vyšetřovací metody, léčbu i prognózu pro pacienty s tímto vzácným onemocněním. V praktické části jsem popisovala případovou studii novorozence, u kterého bylo geneticky prokázané TSC. Jako ošetrovatelský model jsem si vybrala model dle Virginie Hendersonové a popsala ošetrovatelskou anamnézu novorozence. Stanovila jsem a popsala ošetrovatelské problémy. Jelikož se jedná o vzácné onemocnění s širokou škálou symptomů, sledovali jsme v průběhu hospitalizace, zdali se objeví potíže, které by mohly způsobit zdravotní potíže miminku. V diskusi se věnuji výsledkům práce.

Pacienty s onemocněním tuberózní skleróza čeká sledování a neustálá kontrola na různých pracovištích celý život. Nebude to lehké, ale díky neustále se rozvíjejícím metodám, studiím a možnostem je jejich onemocnění mnohem lépe zvládnutelné, než bylo v minulosti. Díky různým podpůrným skupinám a internetovým poradenstvím se mohou rodiče svých dětí dozvědět více informací o nemoci, zkušeností a podporovat se navzájem. Psychická stránka je velice důležitá. Bohužel nemám dostupné další informace o tom, jak se daří zvládat holčičce život po propuštění z nemocnice, ale pevně věřím, že spolu s maminkou to zvládají na výbornou.

V průběhu jejích hospitalizace a následně při psaní bakalářské práce, jsem se od nich naučila, že zdraví není samozřejmost a je třeba si ho velmi vážit a bojovat za něj, protože jak jsem se zmiňovala již v úvodu - každý, i ten nejmenší člověk, toho dokáže hodně změnit.

## 8. Seznam použité literatury

- 1) ANNEAR, Nicholas M. P., Richard E. APPLETON, Zahabiyah BASSI, et al. Tuberous Sclerosis Complex (TSC): *Expert Recommendations for Provision of Coordinated Care*. *Frontiers in Neurology* [online]. 2019, 10 [cit. 2020.02.05]. DOI: 10.3389/fneur.2019.01116. ISSN 1664-2295. Dostupné z: <https://www.frontiersin.org/article/10.3389/fneur.2019.01116/full>
- 2) BAYER, M., *Pediatric*. Praha: TRITON, 2011. ISBN 978-80-7387-388-2
- 3) CURATOLO, Paolo, Magda VERDECCHIA a Roberta BOMBARDIERI. *Vigabatrin for tuberous sclerosis complex*. *Brain and Development* [online]. 2001, 23(7), 649-653 [cit. 2020-04-02]. DOI: 10.1016/S0387-7604(01)00290-X. ISSN 03877604. Dostupné z: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S038776040100290X>
- 4) DE WAELE, Liesbeth, Lieven LAGAE a Djalila MEKAHLI. *Tuberous sclerosis complex: the past and the future*. *Pediatric Nephrology* [online]. 2015, 30(10), 1771-1780 [cit. 2020.02.05]. DOI: 10.1007/s00467-014-3027-9. ISSN 0931-041X Dostupné z: <http://link.springer.com/10.1007/s00467-014-3027-9>
- 5) FENDRYCHOVÁ, J., BOREK, I. *Intenzivní péče o novorozence*. 2.vyd. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2012. ISBN: 978-80-7013-547-1
- 6) FENDRYCHOVÁ, J. a kol. *Vybrané kapitoly z ošetrovatelské péče v pediatrii. 2.část. Péče o novorozence*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, 2009. ISBN: 978-80-7013-489-4
- 7) GÓMEZ, Manuel Rodríguez. *History of the tuberous sclerosis complex*. *Brain and Development* [online]. 1995, 17, 55-57 [cit. 2020-04-19]. DOI: 10.1016/0387-7604(94)00130-8. ISSN 03877604. Dostupné z: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/0387760494001308>
- 8) GOMÉZ, M. R., SAMPSON, J. R., WHITTEMORE, V. H. *Tuberous sclerosis complex*. 3.ed. New York: Oxford University Press, 1999. ISBN 0-19-512210-0
- 9) KLÍMA, J. *Pediatric pro nelékařské zdravotnické obory*. 1.vyd. Praha: Grada Publishing, 2016. ISBN 978-80-247-5014-9
- 10) KOMÁREK, V., ZUMROVÁ, A. et al. *Dětská neurologie, Vybrané kapitoly*. 2.vyd. Praha: Galén, 2008, ISBN: 978-80-7262-492-8

- 11) KRUEGER, D., NORTHROP, H. *Tuberous Sclerosis Complex Surveillance and Management: Recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference*, *Pediatr Neurol* 2013; vol. 49, p. 255-265 Doi: <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2013.08.002>
- 12) MENKES, J. H., SARNAT, H. B., MARIA, B. L. *Dětská neurologie II*. Vyd.7. [i.e. 1.]. Praha: Triton, 2011. ISBN 978-80-7387-341-7
- 13) MARQUES, Ruben, Elena BELOUSOVA, Mirjana P. BENEDIK, et al. *The TOSCA Registry for Tuberous Sclerosis—Lessons Learnt for Future Registry Development in Rare and Complex Diseases*. *Frontiers in Neurology* [online]. 2019, 10 [cit. 2020-02-05]. DOI: 10.3389/fneur.2019.01182. ISSN 1664-2295. Dostupné z: <https://www.frontiersin.org/article/10.3389/fneur.2019.01182/full>
- 14) Metodické doporučení pro ČR - Laktační liga. ÚVOD - Laktační liga [online]. Copyright © 2018 [cit. 16.4.2020]. Dostupné z: <http://www.kojeni.cz/zdravotnikum/doporuceni/>
- 15) MIŘEJOVSKÝ, P., BEDNÁŘ, B., *Obecná patologie*. 1. vydání. Praha: Karolinum, 1994. 84 s. ISBN 80-7066-950-0
- 16) NEJEDLÁ, M., *Fyzikální vyšetření pro sestry*. 2.vyd. Praha: Grada Publishing, 2015, ISBN 978-80-247-4449-0
- 17) Neuvedený autor. [www.nhs.uk](http://www.nhs.uk) [on-line]. [14.5.2018] dostupné z <https://www.nhs.uk/conditions/tuberous-sclerosis/symptoms/>
- 18) PAVLÍKOVÁ, S. *Modely ošetrovatelství v kostce*. Praha: Grada Publishing, 2006, ISBN 80-247-1211-3
- 19) PETRÁK, B. a kol. *Tuberózní skleróza u dětí sledovaných od novorozeneckého věku pro prenatální nález rhabdomyomů srdce – dvě kazuistiky*, *Česká a slovenská neurologie a neurochirurgie*, 2013, vol 76/109, no. 6, p. 763-768
- 20) PETRÁK, B. *Tuberózní skleróza* [online]. Tuberózní skleróza, Praha [cit. 4.11.2013] Dostupné z: <http://www.tuberozni-skleroza.cz/informace-onemocneni-tuberozni-skleroza/>
- 21) PORTOCARRERO, L. K. L. et al. *Tuberous sclerosis complex: review based on new diagnostic criteria*. *An Bras Dermatol*. 2018, vol. 93 no. 4, p. 323-331 doi: 10.1590/abd1806-4841.20186972
- 22) ROZTOČIL, A. a kol. *Porodnictví*. Brno: IDV PZ, 2001. 333 s. ISBN 80-7013-339-2



- 23) SEDLÁŘOVÁ, P. a kol. *Základní ošetrovatelská péče v pediatrii*. Praha: Grada Publishing, 2008, ISBN 978-80-247-1613-8
- 24) SLEZÁKOVÁ, L. a kol. *Ošetrovatelství v gynekologii a porodnictví*. Praha: Grada Publishing, 2011, ISBN 978-80-247-3373-9
- 25) STRAŇÁK, Z., ČERNÁ, M., ŠAŇÁKOVÁ, P. *Donošený novorozenec pro sestry z novorozeneckých oddělení, Díl II., Diagnostické, vyšetřovací a terapeutické postupy u donošených novorozenců*, [on-line]. Praha: Institut postgraduálního vzdělávání ve zdravotnictví, 2015. Dostupné na: <https://www.ipvz.cz/seznam-souboru/2370-donoseny-novorozenec-pro-sestry-z-novorozeneckych-oddeleni-dil-3.pdf>
- 26) STRAŇÁK, Z., JANOTA J. *Neonatologie – 2.přepracované a rozšířené vydání*. Praha: Mladá fronta, 2015. ISBN 978-80-204-3861-4
- 27) TESAŘ, V., SCHÜCK, O. a kol. *Klinická nefrologie*, 1.vyd. Praha: Grada Publishing, 2006, ISBN: 80-247-0503-6
- 28) VOLPI, A. et al. *Tuberous sclerosis complex: new insights into clinical and therapeutic approach*. Journal of Nephrology, 2019, vol. 24, no. 3, p. 355-363
- 29) VLAŠÍN, P. a kol. *Prenatální diagnostika nádorů plodu*. [on-line]. Actual Gyn. 2016, [24.10.2016]. no. 8, p. 55-58 ISSN 1803-9588
- 30) VRTĚL, R. a kol. *Tuberózní skleróza*. [on-line]. Klinická onkologie. Praha. Česká lékařská společnost Jana Evangelisty Purkyně. 2009. [10.6.2009]. ISSN 0862-495
- X

## 9. Seznam zkratek

Mm – milimeter

g. -gram

cm – centimeter

% - percentá

ml – mililiter

mmol – milimol

l. - liter

kg – kilogram

°C – stupeň Celzia

Min – minuta

hod. – hodina

i.m. – intramuskulární

i.v. – intravenózní

gtt. – kapky

g.t. – gestační týden

TSC – komplex Tuberózní sklerózy

SEGA – subependymální obrovskobuněčné astrocyty

mTOR – the mammalian target of rapamycin

RTG – rentgen

MR – magnetická rezonance

DNA – deoxyribonukleová kyselina

EKG – elektrokardiogram

ECHO – echokardiografia

EEG – elektroencefalografia

CT – počítačová tomografie

UZ – ultrazvuk

DM – diabetes mellitus

JIP – jednotka intenzivní péče

VVV – vrozená vývojová vada

CNS – centrální nervový systém

VGB – vigabatrin

LAM – lymfangioleiomyomatóza

TAND-tuberous associated neuropsychiatric disorders

## **10. Seznam tabulek**

Tabulka č.1 – Apgar score

Tabulka č. 2 – Diagnostická kritéria tuberózní sklerózy

Tabulka č. 3 – Hodnocení Apgar score dítěte

## **11. Přílohy**

Příloha č. 1 Fotografie inkubátoru

Příloha č. 2 Fotografie příkrmu značky Nutrilon Pepti

## Přílohy

### Příloha č. 1 Fotografie inkubátoru



(vlastní zdroj)

Příloha č. 2 Fotografie příkrmu značky Nutrilon Pepti



(vlastní zdroj)