



UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE

3. LÉKAŘSKÁ FAKULTA



Ústav ošetrovatelství

Alena Procházková

**Ošetrovatelská péče o pacienta
s diagnózou svalová dystrofie Duchenneova typu**

*Nursing care of the patient with muscular dystrophy
Duchenne type diagnosis*

Bakalářská práce

Praha, červen 2013

Autor práce: Alena Procházková

Studijní program: Ošetrovatelství

Bakalářský studijní obor: Všeobecná sestra

Konzultant: **MUDr. Zdeňka Martínková**

Pracoviště konzultanta: **KZ a.s., Nemocnice Děčín o.z., ARO**

Vedoucí práce: **Mgr.Jana Holubová**

Pracoviště vedoucího práce: **Ústav ošetrovatelství, 3.LF UK v Praze**

Datum a rok obhajoby: červen 2013

Prohlášení

Prohlašuji, že jsem předkládanou práci zpracovala samostatně a použila jen uvedené prameny a literaturu. Současně dávám svolení k tomu, aby tato bakalářská práce byla používána ke studijním účelům.

V Praze dne 17.května 2013

Alena Procházková

Poděkování

Na tomto místě bych ráda poděkovala MUDr. Zdeňce Martínkové a Mgr. Janě Holubové za pomoc, podporu a cenné připomínky při přípravě této práce.

Poděkování patří také mé kolegyni Bc. Lucii Kalinové za její pomoc a trpělivost.

Obsah

ÚVOD	7
1. KLINICKÁ ČÁST	8
1.1 HISTORIE	8
1.2 ANATOMIE A FYZIOLOGIE KOSTERNÍHO SVALSTVA	8
1.2.1 Funkce a vlastnosti svalu	8
1.2.2 Anatomie svalu a svalového vlákna	9
1.2.3 Bílkoviny svalové membrány - dystrofin	10
1.2.4 Svalová kontrakce	11
1.3 DEFINICE DMD	12
1.4 GENETICKÝ PODKLAD DMD	13
1.5 KLINICKÝ OBRAZ DMD	14
1.5.1 Další možné komplikace DMD	16
1.6 DIAGNOSTIKA A VYŠETŘOVACÍ METODY	16
1.6.1 Anamnéza a fyzikální vyšetření	17
1.6.2 Elektromyografie a svalová biopsie	17
1.6.3 Molekulárně genetické vyšetření	18
1.6.4 Laboratorní vyšetření	18
1.6.5 Zobrazovací metody	18
1.7 TERAPIE	19
1.7.1 Farmakoterapie	19
1.7.2 Rehabilitace a ortopedická léčba	20
1.8 ZÁKLADNÍ INFORMACE O PACIENTOVI	21
1.8.1 Anamnéza	21
1.8.2 Farmakologická léčba v průběhu hospitalizace	23
1.8.3 Stav při příjmu	27
1.8.4 Průběh hospitalizace	27
1.8.5 Prognóza pacientova stavu	29
2. OŠETŘOVATELSKÁ ČÁST	30
2.1 MODEL ZÁKLADNÍ OŠETŘOVATELSKÉ PÉČE VIRGINIE HENDERSON	30
2.2 STANOVENÍ OŠETŘOVATELSKÉ ANAMNÉZY S UŽITÍM MODELU VIRGINIE HENDERSON	32
2.2.1 Normální dýchání	32
2.2.2 Dostatečný příjem potravy a tekutin	33
2.2.3 Vylučování	34
2.2.4 Pohyb a udržování vhodné polohy	35
2.2.5 Spánek a odpočinek	35
2.2.6 Výběr vhodného oblečení	36
2.2.7 Udržení fyziologické tělesné teploty	36
2.2.8 Udržování čistoty a úpravy těla	36
2.2.9 Odstraňování rizik z prostředí a vyvarování se poškození jiných	37
2.2.10 Komunikace s jinými lidmi, vyjadřování emocí, potřeb, strachu, názorů	37
2.2.11 Náboženské vyznání	38
2.2.12 Smysluplná práce, hra, učení, objevování nového, zvědavost	38
2.3 SOUHRN OŠETŘOVATELSKÝCH DIAGNÓZ K 41. DNI HOSPITALIZACE NA ARO	38
2.4 AKTUÁLNÍ OŠETŘOVATELSKÉ DIAGNÓZY K 41. DNI HOSPITALIZACE NA ARO	39
2.4.1 Riziko neprůchodnosti dýchacích cest z důvodu základního onemocnění	39
2.4.2 Riziko malnutrice a dehydratace z důvodu základního onemocnění	40
2.4.3 Riziko vzniku dekubitů z důvodu základního onemocnění	42
2.4.4 Strach z bolesti z důvodu prováděného výkonu (PEG)	44
2.5 POTENCIONÁLNÍ DIAGNÓZY KE 41. DNI HOSPITALIZACE NA ARO	45
2.5.1 Riziko vzniku infekce z důvodu zavedení invazivního vstupu (TSK, CVK, NGS)	45
2.5.2 Riziko možného vzniku aspirace z důvodu základního onemocnění	46
2.6 DLOUHODOBÝ PLÁN PÉČE	47
2.7 ZHODNOCENÍ PSYCHOLOGICKÉHO STAVU PACIENTA	48

2.8	<i>EDUKACE PACIENTA</i>	49
2.9	<i>ZÁVĚR</i>	51
	SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY:	52
	SEZNAM ZKRATEK:	55
	SEZNAM PŘÍLOH:	56

Úvod

Téma své bakalářské práce Péče o pacienta s diagnózou Duchenneova svalová dystrofie jsem si vybrala na základě své zkušenosti s dlouhodobou hospitalizací takto postiženého pacienta na mém pracovišti. Měla jsem možnost sledovat dlouhodobě jeho i jeho blízké v postojích k této neléčitelné nemoci i vzhledem k bezvýchodnosti situace a špatným výhledem do budoucnosti. Patří jim můj velký obdiv.

Svalová dystrofie Duchenneova typu postihuje pacienty patrně ze všech typů svalových dystrofií nejrazantněji, po motorické a fyzické stránce, invalidizuje a tím omezuje takto postižené v běžném životě a v jeho prožívání, navíc s vědomím, že jejich život nebude nijak dlouhý. Neexistuje totiž kauzální terapie, pouze terapie podpůrná a rehabilitační, aby se průběh nemoci zpomalil co nejvíce. V posledních stádiích nemoci se pak stává péčí o ventilovaného pacienta a bojem s možnými sekundárními infekcemi.

Cílem mé bakalářské práce je seznámit s kazuistikou pacienta s tímto onemocněním. Ukázat na její fatálnost i zatím malé možnosti dnešní medicíny v boji s touto těžkou nemocí. V neposlední řadě chci shrnout péči o takto nemocného v poslední fázi onemocnění.

V první části se věnuji Duchenneově svalové dystrofii obecně, její patofyziologii, vyšetřovacím metodám a léčbě. Také v první části představuji pacienta s jeho anamnézou.

V druhé části své práce se věnuji konkrétním problémům pacienta zhodnocených s využitím modelu Virginie Henderson, stanovení ošetrovatelských diagnóz, jejich realizaci a zhodnocení a stanovení dlouhodobého plánu péče.

Svou práci jsem zakončila svým názorem na situaci pacienta a jeho osud.

1. KLINICKÁ ČÁST

1.1 Historie

První klinické popisy svalových onemocnění s pokusy vysvětlit patologické změny na svalu jako specifická svalová onemocnění se objevují v druhé polovině 19.století. Duchenneova svalová dystrofie jako taková byla prvně popsána francouzským neurologem Guillaume Benjamin Amand Duchenne roku 1868. V roce 1891 německý neurolog Wilhelm Erb vymežil skupinu primárních degenerací svalů a pojmenoval je svalové dystrofie. V první polovině 20.století dochází ke klinickým popisům jednotlivých svalových onemocnění a jejich klasifikaci na základě jejich klinických projevů, dědičnosti a charakteru patologických změn. Až v roce 1986 byl objeven gen dystrofinu a jeho abnormální genový produkt a tím se zahájilo období molekulární biologie a genetiky v této oblasti. V posledních letech je nárůst poznatků masivní a díky jim byla objasněna povaha několika desítek svalových onemocnění. (1)

1.2 Anatomie a fyziologie kosterního svalstva

1.2.1 Funkce a vlastnosti svalu

Svalová soustava jako taková tvoří aktivní pohybový aparát lidského těla a jeho funkčnost je dána nervovým řízením. Také zajišťuje pohyb těla v prostoru. Funkční složkou svalové soustavy jsou svaly, které jsou pevné a elastické, dráždivé a reagující na podnět, z čehož vyplývá jejich základní funkce a schopnost – svalová kontrakce vyvolaná nervovým podnětem. Jsou dva typy svalové kontrakce – izometrická (sval nemění délku, ale mění se jeho vnitřní napětí) a izotonická (při stejném napětí svalu se mění jeho délka). Izotonická reakce má dva podtypy a to excentrickou (sval se prodlužuje) a koncentrickou (sval se zkracuje). Sval vysílá senzitivní signály, které přijímají svalová vřetenka a šlachová tělíska. Svalová soustava je důležitá také při termoregulaci tzn. uvolňuje teplo při svalové práci. Vzpřímený postoj celého těla zajišťuje svalový tonus reflexně udržující svaly v určitém stálém napětí.(2)

1.2.2 Anatomie svalu a svalového vlákna

Sval je tvořen vlastními kontraktilními jednotkami, které tvoří příčně pruhovaná svalová vlákna spojená do svalových snopců. Celý sval i jednotlivá svalová vlákna obaluje a spojuje vazivo, také vytváří úpon svalu ke kosti. Každé vlákno je obaleno sarkolemou-buněčnou membránou, ta se vychlipuje v tzv. T-tubuly, úzké trubičky sloužící ke komunikaci s nitrem svalového vlákna při přenosu akčních potenciálů. Uvnitř vlákna je sarkoplazma, která obsahuje až několik tisíc myofibril, dále se zde nachází sarkozomy, ribozomy a svalové proteiny. Myofibrily jsou navíc obaleny sarkoplazmatickým retikulem, které je důležité při svalové kontrakci.(3,4)

Myofibrila ze 60% obsahuje myofilamenta, která jsou tvořena kontraktilními bílkoviny aktinem a myozinem. Tyto proteiny vytváří tenká (aktinová) a silná (myozinová) myofilamenta. Myofibrila dále obsahuje troponin a tropomyozin (regulační proteiny), desmin a vimentin (fixační proteiny), titin a nebulin (zajišťují pružnost svalového vlákna).(3,4)

Příčně pruhovaný sval se nazývá proto, že lze na myofibrilách pod mikroskopem vidět střídání světlejších úseků (aktinová filamenta uprostřed rozdělená Z-linií) a tmavších (myozinová filamenta uprostřed s H-linií). Úsek ohraničený dvěma sousedícími Z-liniemi se nazývá sarkomera. Konce aktinových myozinových filament se částečně překrývají. (3,4)

Svalová vlákna se dělí na tři základní typy podle vlastností:

1.vlákna pomalá červená – obsahují hodně myoglobinu, méně myofibril. Funkční jsou při pomalejší kontrakci, jsou to vlákna tonická, mají vysokou odolnost vůči únavě.

2.vlákna rychlá červená – jsou vlákna fazická, provádějí rychlé a krátké kontrakce, jejich unavitelnost je malá.

3.vlákna rychlá bílá – obsahují málo myoglobinu a velké množství myofibril a provádějí rychlé kontrakce s maximální silou. Jsou jen málo odolná vůči únavě. (3,4)

U Duchenneovy svalové dystrofie (dále DMD) se nejčastěji vyskytuje atrofie vláken rychlých a to jak červených tak bílých, spíše než vláken pomalých červených. U DMD v důsledku dlouhodobé inaktivity atrofují tedy nejprve rychlá vlákna obojího typu.(4)

Pomocnými svalovými komponenty jsou fascie, tíhové váčky a šlachové pochvy. Nedílnou součástí svalu jsou cévy a nervy nacházející se ve vazivu a vstupující do svalu v místě svalového hilu. Nervová vlákna zásobující sval jsou: motorická, senzitivní a autonomní. Motorické nervy vycházejí z motoneuronu (uložen v míše nebo mozkovém kmeni) a nesou podněty ke svalové kontrakci. Jejich zakončení na povrchu kosterního svalového vlákna se nazývá nervosvalová ploténka. Senzitivní nervy vedou do CNS informace o síle kontrakce a změně napětí svalových vláken. Autonomní nervy pak slouží ve svalech k inervaci stěn sval zásobujících cév, regulují jejich průsvit a tím se podílí na regulaci průtoku krve ve svaly. (2)

1.2.3 Bílkoviny svalové membrány - dystrofín

Na svalové membráně probíhají velmi složité chemické děje, které zajišťují propojené komplexy svalových proteinů. Nejvýznamnější je dystrofín-glykoproteinový komplex (dále DGC), jehož hlavním úkolem je udržení stability svalové membrány. K jeho dalším komponentám patří dystroglykanový a sarkoglykanový komplex, cytoplazmatický komplex (syntrofínový) a další bílkoviny: dystrofín, sarkospan, F-aktin, kaveolin-3 a neuronální syntáza oxidu dusného. Pokud dojde k defektu některé z těchto komponent, vznikají různé typy svalových dystrofií. DGC si tvoří pomocí dystrofinu vazbu k intracelulárnímu aktinovému cytoskeletu. Mimo kosterní svalstvo je také obsažen v hladké a srdeční svalovině a v mozku, avšak v jiném složení. V mozku dystrofín najdeme v: cortex (řídící a integrační centrum), cerebellum (koordinace pohybů a udržování rovnováhy) a hippokampus (centrum pro učení a paměť). Předpokládá se,

že u pacientů s DMD je v mozku snižená hladina beta-dystrobrevinu (bílkovina v interakci s dystrofinem) stejně jako hladina dystrofinu v dystrofickém svalu. (4,5,10)

Dystrofin tvoří asi 5% všech membránových bílkovin. U DMD vede jeho deficit až k 90% redukci všech proteinů s ním asociovaných. Vlákňitý protein dystrofin se nachází na vnitřním povrchu sarkolemy, jeho funkce nebyla zatím přesně označena, pravděpodobně spojuje intracelulární cytoskelet se sarkolemou, stabilizuje tak svalovou membránu v průběhu koncentrace a relaxace svalů. Molekula dystrofinu má čtyři různé domény: aminoterminální (váže F-aktin), centrální tyčkovitou, další bohatou na cystein a karboxyterminální doménu, která je vázaná na syntofinový komplex. (4,5)

Deficit dystrofinu způsobuje vyšší náchylnost svalových buněk k poškození při jejich nadměrné mechanické zátěži.

Chybění dystrofinu má za následek pronikání kalciových iontů do svalového vlákna a následné oslabení membrány svalových vláken za vzniku prasklin, v nichž se dále usazují kalciové ionty a dochází k nekróze svalových buněk. Poškozený sval se poté zhojí vazivovou jizvou, která nemá schopnost kontrakce a sval se stává nefunkčním. (10)

1.2.4 Svalová kontrakce

Na svalové kontrakci nebo-li stahu se podílejí proteiny aktin a myozin přeměňující energii obsaženou v adenosintrifosfátu (ATP) na mechanickou práci. (10)

Nervový vzruch přicházející na nervosvalovou ploténku vyvolá vyplavení mediátoru acetylcholinu z presynaptické části ploténky. Acetylcholin se naváže na receptory postsynaptické membrány ploténky a depolarizuje ji otevřením chemicky řízených sodných a draselných iontových kanálů. Při dosažení potřebné úrovně depolarizace (rozdíl 10-15mV) dojde k vybavení akčního potenciálu, který se ze sarkolemy rozšíří

přes T-tubuly, kde otevře napětím řízené vápenné kanály, současně otevře vápenné kanály také v přiléhajícím plazmatickém retikulu a vápenné ionty se vyplaví do cytoslu buňky. Uvolněné kalciové ionty se vážou na troponin C a dojde k napojení aktinu na hlavu myozinu za doprovodného štěpení molekuly ATP. Po vyčerpání energie ATP dojde k odpojení, ale současně se naváže na myozinovou hlavu další molekula ATP a děj se zopakuje. Princip svalové koncentrace spočívá v zasunutí aktinových filament mezi myozinová. Při ukončení depolarizace membrány se kalciové ionty odčerpají ze sarkolemy do endoplazmatického retikula a nastane relaxace svalového vlákna.(10)

Energetickým zdrojem je v tomto případě ATP, dále sval využívá i kreatinfosfát, jehož má ale malé zásoby. Proto poté následuje odbourání glukózy, glykogenu a volných mastných kyselin. (3)

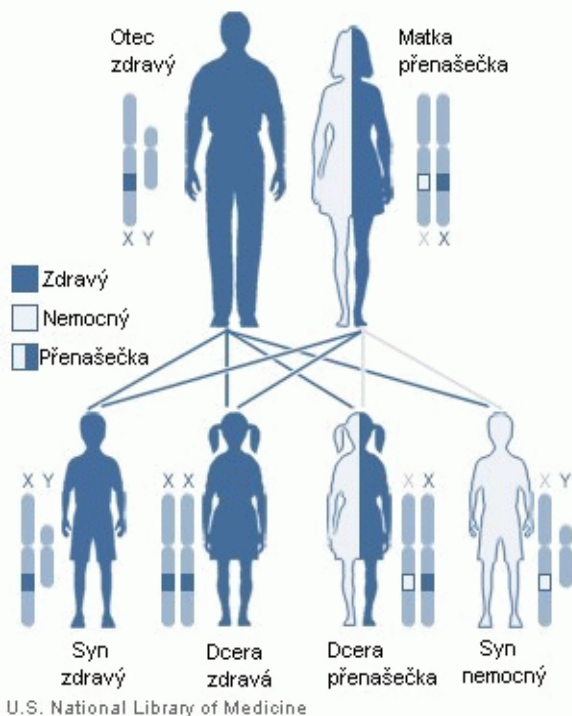
1.3 Definice DMD

„Duchenneova svalová dystrofie je dědičné onemocnění svalů kosterních i svalu srdečního projevující se narůstající svalovou slabostí zejména svalstva pánevního a zad. Choroba začíná v ranném věku a postihuje chlapce.“ (7)

DMD patří do různorodé skupiny nemocí kosterního svalstva tzv. myopatií resp. dystrofinopatií. Patří mezi geneticky podmíněná onemocnění způsobujících atrofii kosterního svalstva, a tím snižování svalové síly a svalového tonu. Jedná se tedy o chorobu s gonozomálně recesivním typem dědičnosti, pouze v jedné třetině případů se jedná o čerstvě vzniklou mutaci (tj. matka není přenašečkou patologického genu). Obvykle postihuje chlapce, zcela výjimečně se postižení objeví u dívek. Ženy bývají přenašečkami a incidence nemoci je 1:3500 narozených chlapců. (8,23)

Prvním příznakem bývá svalová slabost a degenerace stehenního a pánevního svalstva, projevující se jako špatná stabilita, obtížná chůze do schodů a opatrná „kachní“ chůze. Většina pacientů se stává do deseti let po

Gonozomálně recesivní dědičnost



objevení prvních příznaků imobilní a k úmrtí dochází mezi 25-30 rokem věku v důsledku respiračního nebo kardiálního selhání. (9)

Obr.1 Zdroj:www.parentproject.cz
18.3.2013

1.4. Genetický podklad DMD

Příčinou DMD je genetická mutace. Mutací rozumíme takovou změnu genetického materiálu, která vznikne

nepřesnou replikací nebo chybovou reparací DNA.(13)

DMD je důsledkem mutace dystrofinového genu, který kóduje protein dystrofin. Jedná se o velký gen náchylný, právě pro svou velikost, ke crossing-overu a vzniku spontánních mutací. Nalézá se na krátkém raménku chromozomu X, na lokusu Xp21. (11, 12)

Mutace u DMD způsobují posun čtecího rámce a předčasně ukončují translaci, tím dojde k tvorbě zkrácené formy molekuly dystrofinu. Tento vadný dystrofin způsobí instabilitu svalové membrány, která se rozpadá a tak způsobí nekrózu svalových vláken. (11,13)

Gen, jehož mutace způsobuje DMD byl objeven v roce 1986. O rok později byl identifikován protein spojený s tímto genem a nazván dystrofin.(23)

U pacientů s DMD je jeho deficit, kompletní přítomnost dystrofinu se prokáže na méně než 5% svalových vláken. Veškeré tyto procesy spojené s DMD nejsou zcela prozkoumány, také dosud nebyla vysvětlena délka intervalu bez příznaků nemoci od narození, individuálně trvající 2 až 5 let.(5)

DMD je onemocnění s gonozomálně recesivní dědičností vázanou na X chromozom, k přenosu dochází přes fenotypicky zdravé ženy-přenašečky, nositelky defektní alely. Nemoc má familiární i sporadický výskyt.(4)

Podle principu gonozomálně recesivní dědičnosti je riziko přenosu mutovaného genu na potomstvo obou pohlaví 50%. To znamená, že polovina potomků mužského pohlaví zůstane zdravá a polovina onemocní. Z ženského potomstva je polovina přenašeček, polovina má normální genetickou výbavu. Riziko pro potomky postiženého muže jsou nulové, muži s DMD většinou umírají před dosažením reprodukčního věku nebo jsou sterilní.(5,11)

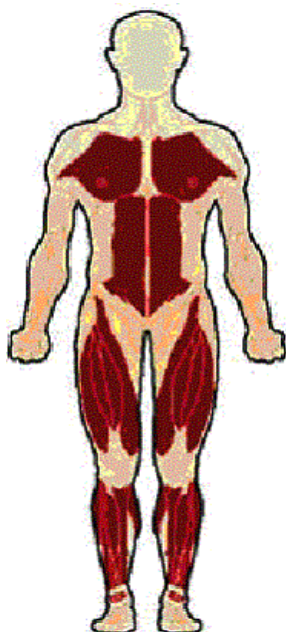
1.5 Klinický obraz DMD

Klinický obraz DMD je charakteristický progresivní svalovou slabostí. Postiženo je zejména svalstvo pletence pánevního, stehenního a trupu, později i svalstvo pletence ramenního. Svaly jsou postiženy symetricky. U rozvinuté DMD jsou sníženy svalové a okosticové reflexy. Jednotlivé příznaky se zhoršují v průběhu onemocnění individuálně. (9)

U novorozenců nejsou pozorovány žádné příznaky, ale v průběhu vývoje lze pozorovat opožděný motorický vývoj dítěte. Zpočátku jsou pouze zvýšené jaterní enzymy ALT, AST, které v této fázi nejsou zpravidla přisuzována DMD. Odlišit lze s vysoce zvýšenou hladinou kreatinkinázy a normální hladinou GMT. (9,14)

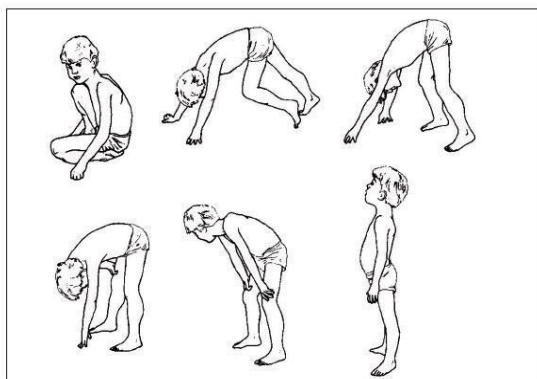
Nemoc se plně manifestuje mezi 3. -5. rokem věku, to již bývá postížena více než polovina svalových buněk. Mezi další příznaky této fáze se řadí hypertrofie lýtek (zpočátku pravé), později pseudohypertrofie lýtek (náhrada atrofických svalů tukovou a vazivovou tkání). (5)

Svalová slabost se projevuje kolébavou „kachní“ chůzí, obtížnou chůzí do schodů, bederní lordózou a typickým tzv. Gowersovým znamením (při vstávání z dřepu si dítě pomáhá rukama, také tzv. myopatický šplh). (9, 14)



Obr.2 Svalové skupiny postižené DMD
Zdroj:www.parentproject.cz
18.3.2013

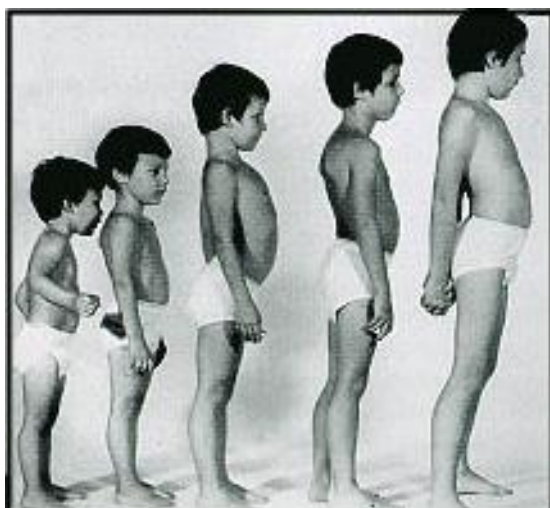
Již v ranném věku se rozvíjí kardiální postižení, viditelné jsou změny na EKG, levou komoru postihuje fibróza (zmnožení vaziva myokardu). Postižení srdce je převážně způsobeno rostoucí hypoxií, poklesem vitální kapacity plic a nárůstem pCO₂ v krvi. Častou poruchou rytmu u DMD bývá sinusová tachykardie, která přetrvává u nemocných celý život.



■ Obr.2 – Gowersovo znamení

Obr.3 Gowersovo znamení
Zdroj: ZDN
18.3.2013

Zhruba kolem 8-10 roku se začínají rozvíjet kontraktury především hlezenní, kolenní a v kyčlích, které již velmi omezují hybnost pacienta.



Obr.4 Vývoj držení těla u DMD
Zdroj: www.parentproject.cz
20.3.2013

Nejčastější jsou kontraktury Achillových šlach a pro ně typická chůze po špičkách. Dochází k rozvoji skoliózy.

Deformity páteře a hrudníku s sebou nesou oslabení dýchacího svalstva a

způsobují respirační insuficienci, jejíž prvními příznaky jsou poruchy spánku (po probuzení se nemocný cítí vyčerpaný, neodpočatý), má ranní bolesti hlavy, mohou se objevit i apnoické pauzy ve spánku. Během dne je postižený spavý a unavený.

(6)

Po 10. roce věku se svalová slabost již rozšiřuje na horní končetiny, dýchací a šňjové svaly. Kolem 12. roku již nemocný bývá plně imobilní, odkázaný na invalidní vozík. Dochází již k úplné ztrátě schopnosti samostatné chůze. Objevují se recidivující respirační infekty a dochází k progresivnímu poklesu vitální kapacity plic. Dalšími příznaky rozvíjející se respirační insuficience jsou:

ponáhavá dušnost, obtížné dýchání vleže, tachypnoe, pocení, cyanóza, obtížné a pomalejší mluvení. Zvýrazňuje se srdeční postižení a to buď poruchy rytmu (tachyarytmie, komorové extrasystoly), abnormality převodního systému nebo častěji dilatační kardyomyopatie. (4,6)

Nemocných s DMD se týkají i patologické změny na trávicím a vylučovacím traktu: syndrom intestinální pseudoobstrukce s epizodami zvracení, vzácně může být přítomna i paralýza močového měchýře. (5)

Většina postižených DMD umírá na respirační komplikace nebo vzácněji na kardiální selhání kolem 20.roku života. Prodloužit život lze pouze za cenu umělé plicní ventilace, ale s vědomím možných dalších respiračních komplikací. (6)

1.5.1 Další možné komplikace DMD

Vlivem nedostatku dystrofinu v některých částech mozku může docházet ke špatnému přenosu informací, což se projevuje poruchami kognitivních funkcí. Ty mohou být různé intenzity. Většinou se vyskytují problémy s opožděným vývojem řeči, učením a poruchami chování (poruchy pozornosti). Až u 40% nemocných je diagnostikována dyslexie. Oproti tomu mívají nemocní s DMD výbornou mechanickou paměť a schopnost zrakové diferenciaci, dobré abstraktní myšlení. Až 50% dětí s DMD trpí poruchami emocí a nálad ve smyslu depresí, úzkostných stavů. U třetiny jedinců s DMD je IQ snižené ve smyslu lehké mentální retardace u ostatní je průměrné. Vyskytují se i problémy s učením, kam se promítá porucha pozornosti, slovního učení a paměti. (8, 15)

1.6 Diagnostika a vyšetřovací metody

Základem pro stanovení diagnózy svalové dystrofie jsou klinické projevy, rodinná anamnéza (familiární postižení na základě X-recesivní dědičnosti ale nemusí být přítomno), ukazatele vyplývající z laboratorních vyšetření, fyzikální vyšetření, neurologické vyšetření, elektromyografie, svalová biopsie a v neposlední řadě i genová analýza, která díky svému vzestupu v posledních letech je schopna odhalit postižení i prenatálně. (9)

1.6.1 Anamnéza a fyzikální vyšetření

Zdrojem informací k odběru anmnézy jsou především rodiče a hlavní příznak dítěte, který je k lékaři dovedl. Nejčastěji to bývají projevy svalové slabosti, poruchy chůze nebo i příznaky kardiomyopatie či vzestup CK a JT v laboratoři. Dále je důležité vědět, zda se již onemocnění objevilo v rodině event. vyšetřit i matku dítěte vzhledem k X-recesivnímu přenašečství. Při fyzikálním vyšetření neurolog sleduje spontánní aktivitu dítěte se zaměřením na motoriku, tvar páteře, abnormity v držení těla. Další zaměření je směrem k hypertrofii lýtek, schopnosti vzpažení horních končetin, stoj a stereotyp chůze i k tomu náležící chůze do schodů, po špičkách, po patách, běh a vstávání z lehu či sedu. (4)

Neurolog se dále soustřeďuje na vyšetření stavu vědomí, schopnosti orientace v čase, prostoru, paměti a reaktivity dítěte. Neurolog nadále vyšetří myotatické reflexy, především patelární reflex a reflex Achillovy šlachy – ty jsou u dětí s DMD již v ranných stádiích nemoci sníženy. (9)

Dalším možným vyšetřením je i měření vitální kapacity plic, usilovný výdech za jednu sekundu, dechový objem, minutový objem a maximální inspirační tlak. Vyšetření vitální kapacity plic v pozdějších stádiích může pomoci orientačně určit nutnost i rozsah podpory umělé plicní ventilace. (4)

1.6.2 Elektromyografie a svalová biopsie

Elektromyografie sleduje spontánní i volní aktivitu svalových vláken, změny v parametrech potenciálů svalových vláken a změnu náboru motorických jednotek. U DMD a přeměny svalových vláken ve vazivo dochází ke zmenšení amplitudy akčního potenciálu svalových vláken, mizí jejich fibrilace, redukuje se nábor motorických jednotek. V konečné fázi DMD nastává tzv. elektrické ticho. (4,5)

Svalová biopsie je mikroskopické, histologické, kvantitativní vyšetření svalové tkáně. Znatelný je nárůst tukové a vazivové tkáně, nižší průměr vláken způsobený atrofií nebo jsou slabá vlákna nedostatečně se regenerující. Imunohistochemicky

se prokáže úplná absence dystrofinu v sarkolemě (pod 3%). Je nutné vybrat k vyšetření správný sval. Excize se často provádí ze středně postiženého svalu. Nejčastěji jsou využívány m. quadriceps femoris, m. deltoideus, m. biceps brachii, případně lze využít i m. gastrocnemius, m. soleus a m. tibialis anterior. Biopsie se volí nejčastěji otevřená, ale dnes jsou častěji voleny méně invazivní biopsie tzv. polouzavřená či punkční. (4,5)

1.6.3 Molekulárně genetické vyšetření

Provádí se DNA-analýza přímá z lymfocytů ze vzorku krve. Objasňuje příčinu mutace a nosičství a pomáhá odhalit většinu delecí. Dalšími metodami jsou hybridizace in situ k určení sekvence DNA a tzv. protein truncation test k odhalení bodových mutací nejčastěji typu nonsense (předčasně ukončují translaci). Stejně typy mutací jsou pak hledány u příbuzných ženského pohlaví (potencionálních přenašeček) a při prenatální diagnostice v DNA amniocytů nebo chorioidálních klků v 9. - 11. týdnu gravidity. Pokud je onemocnění potvrzeno, může žena těhotenství ukončit do 24. týdne gravidity, rozhodnutí však závisí zcela na ní. Minimálně 1/3 dystrofinopatií vzniká de novo, tedy bez familiárního výskytu. (9, 16)

1.6.4 Laboratorní vyšetření

Nejdůležitější je stanovení hladiny enzymu **kreatinkinázy** v séru. U DMD je typické zvýšení CK 10x až 100x. Pokud je hladina CK takto vysoká již ve třech letech věku, je riziko DMD asi 80%.

Dále dochází ke vzrůstu hodnot jaterních enzymů **AST** a **ALT** za normální hladiny GMT. (4)

1.6.5 Zobrazovací metody

Zobrazovací metody u DMD nepatří k základním vyšetřením v diagnostice, lze je však využít k potvrzení diagnózy. Především je využíván **klasický rentgenový**

snímek k posouzení skeletu, lze na něm posoudit i případné dystrofické osifikace a kalcifikace. Význam má i při diagnostice kardiomyopatií.

Ultrazvukové vyšetření má význam především pro určení event. ložiskových změn (absces). Využívá se i **počítačové tomografie (CT) a magnetické rezonance (MR)** ke kvalitativnímu posouzení měkkých tkání. U MR i k posouzení samotné struktury svalu. (4)

1.7 Terapie

I přes intenzivně probíhající výzkum v zahraničí neexistuje v současnosti účinná kauzální terapie svalových dystrofií. Terapie je symptomatická, modifikující, která sice DMD nevyлéčí, ale může významně zpomalit průběh a přispět ke stabilizaci onemocnění. Terapie DMD je tedy naprosto individuální a komplexní ve svém přístupu, zajišťována rehabilitací, farmakoterapií a ortopedickou léčbou. (6)

1.7.1 Farmakoterapie

Průběh DMD lze zpomalit **imunopresivní terapií**. Aplikací kortikoidů (Prednison 0,75 mg/kg/den) v počáteční fázi nemoci lze neschopnost chůze oddálit až o 3 roky. Je však nutné pečlivé zvážení s ohledem na možná rizika a vedlejší účinky (osteoporóza, zpomalení růstu, nárůst tělesné hmotnosti, typické uložení podkožního tuku v oblasti obličeje – měsíčkový obličej, kardiomyopatie, potlačení imunity, ztráta ochlupení, šedý zákal a změny chování). Kortikosteroidy ve svém účinku stabilizují buněčné membrány svalových vláken, mají protizánětlivé účinky. Jejich největší přínos je ve zvyšování vitální kapacity plic a zvyšování svalové síly, které uskutečňují nárůstem svalové hmoty a snížením degradace svalových vláken. Kvůli zvýšenému vylučování kalia ledvinami při léčbě kortikosteroidy užívají dystrofici léčení kortikosteroidy KCL. Při podávání kortikosteroidů jsou vyžadovány kardiologické a denzitometrické kontroly, vhodná jsou dietní opatření. (6, 9)

Alternativní podání některých **potravinových doplňků** lze zlepšit svalový metabolismus a využití energie svalovými buňkami. Jedná se o L-karnitin, L-arginin, kreatin, koenzym Q10. (6)

1.7.2 Rehabilitace a ortopedická léčba

Rehabilitace pomocí posilovacích a protahovacích cvičení zpomaluje rozvoj svalových a kloubních kontraktur. Zabývá se též dechovými cvičeními k udržení síly dýchacích svalů, zaměřuje se na uvolňování a pročišťování dýchacích cest. Při včasné zahájení a pravidelném cvičení může eliminovat kyfoskoliózu i další patologická zakřivení páteře typická pro DMD. Pokud již pacient používá pomůcky k usnadnění a k podpoře lokomoce (hole, chodítko, dlahy, ortézy, vozík), napomáhají fyzioterapeuti s instruktáží o používání a možnostmi pohybu s danou pomůckou. (6)

Ortopedická léčba probíhá v závislosti na individuálním stavu. Jedná se o operace deformit páteře (především skoliózy k zabránění rozvoje deformit hrudního koše) a kontraktur končetin (nejčastěji kontraktur Achillových šlach). Tím napomáhá k co nejdelšímu udržení vzpřímeného postoje a chůze. (5)

Je však potřeba brát v potaz možná rizika operačních výkonů. Indikovaní k operaci by měli mít zachováno minimálně 35% z normy vitální kapacity plic. Nelze při anestezii používat halotanová inhalační anestetika a centrální myorelaxancia, aby nedošlo k maligní hypertermii. Nejčastější pooperační komplikací bývá kardiopulmonální selhání. Naopak ale neléčené deformity páteře vedou k dekompenzaci jak plicních tak srdečních funkcí. Přístup k ortopedické terapii musí být tedy velmi individuální. (5)

Ve světě probíhají **studie kauzální genové terapie**, která by uměla zabránit či opravit mutaci dystrofinového genu, měla by vést k tvorbě plně funkčního dystrofinu a tedy plnému uzdravení pacientů postižených DMD. **Buněčná terapie** za pomoci geneticky modifikovaných kmenových buněk by zase měla vést

k vytvoření nových a zdravých svalových buněk a obnovení tvorby dystrofinu. Vše je zatím ve fázi výzkumu .(5,6)

1.8 Základní informace o pacientovi

Pacient: D.B.

Rok narození: 1988

Stav: svobodný, žije s rodiči, invalidní důchodce

Lékařské diagnózy: Svalová dystrofie Duchenneova typu

Zástava dýchání ve spánku (apnoe)

Chronické respirační selhání

Bronchopneumonie

1.8.1 Anamnéza

Rodinná anamnéza:

- matka zdráva, v anamnéze tři porody
- otec se léčí s chronickým zánětem ledvin
- sestra i bratr zdraví, s ničím se dlouhodobě neléčí
- rodina nemá v anamnéze žádné jiné dědičné choroby

Osobní anamnéza:

- DMD se začala projevovat po druhém roce života
- od šesti let chodil za pomoci francouzských holí
- na vozík upoután ve 12 letech
- od roku 2008 využívá pro léčbu obstrukční spánkové apnoe dechovou podporu BiPAP s domácím ventilátorem BREAS PV 101
- ve sledování neurologické kliniky fakultní nemocnice v Praze a interní kliniky fakultní nemocnice v Praze v ambulanci pro poruchy výživy a metabolismu.

Alergie: u pacienta se neprojevila žádná alergická reakce.

Pracovní a sociální anamnéza:

- pacient je bezdětný, žije s rodiči
- invalidní důchodce
- maturitu složil v Jedličkově ústavu

Návyky:

- pacient je nekuřák, abstinent
- většinu svého času tráví internetovou komunikací

Farmakologická anamnéza:

Fraxiparin 0,3 ml s.c.	jednou denně v 8.00
Ambrobene 1 amp. i.v.	8 – 16 - 24
Ranital 1 amp. i.v.	8 – 20
Ulcosan 1 tbl.	20.00 do NGS
Cerucal 1 amp. i.v.	8 - 20
Deprex 20 mg tbl.	8.00 do NGS
Tramal 1 amp. i.v.	SOS při bolesti zad
Fortral 15 mg i.v.	8 – 16 – 24 do FR ¹ / ₁ 100 ml
Novalgín 2 ml i.v.	8 – 16 – 24
Dormicum 7,5 mg tbl.	na noc do NGS
Hypnogen 1 tbl.	na noc do NGS
Meronem 2g i.v.	10.00 ve FR ¹ / ₁ 100 ml
Mycomax 200 mg i.v.	5 – 17
Gentamycin 160 mg i.v.	14.00 ve FR ¹ / ₁ 250 ml
Sulperazon 2g i.v.	5 – 17 ve FR ¹ / ₁ 100 ml
Soluvit N 1 amp. i.v.	kapat v infuzi
Tracutil 1amp. i.v.	kapat v infuzi
Hylac F 2 ml	8 – 16 – 24 do NGS
Smecta 1 sáček	8 – 16 – 24 do NGS
Isosource Energy Fibre	5 x denně do NGS po 400ml porcích

1.8.2 Farmakologická léčba v průběhu hospitalizace

Fraxiparin

Indikační skupina: antitrombotikum, antikoagulans

Účinná látka: Nadroparinum calcium 9500 IU antiXa

Indikace: profylaxe a léčba tromboembolické choroby

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku, trombocytopenie po nadroparinu v anam., krvácení, poruchy krevní srážlivosti, CMP s krvácením, akutní infekční endokarditida.(21)

Ambrobene

Indikační skupina: expektorans, mukolytikum

Účinná látka: Ambroxoli hydrochloridum

Indikace: bronchopneumopatie s obtížnou eliminací sekretu, plicní atelektáza

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku, 1. trimestr těhotenství.(21)

Mistabrom

Indikační skupina: expektorans, mukolytikum

Účinná látka: Mesnum

Indikace: inhalace k usnadnění expektorace, usnadnění odsátí z bronchů v intenzivní péči

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku, astma bez tvorby hlenových zátek, status asthmaticus, renální insuficience, těhotenství, kojení.(21)

Ranital

Indikační skupina: antiulcerózum, antagonist H₂-receptorů

Účinná látka: Ranitidini hydrochloridum

Indikace: duodenální a benigní žaludeční vřed, refluxní ezofagitida, profylaxe krvácení ze stresového vředu u těžce nemocných

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku, podání dětem, relativně těhotenství a kojení.(21)

Ulcosan - jako ranital

Cerucal

Indikační skupina: prokinetikum, antiemetikum

Účinná látka: Metoclopramidi hydrochloridum monohydricum

Indikace: poruchy motility horního GIT, nauzea, vomitus

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku, feochromocytom, epilepsie, stavy u nichž je nežádoucí stimulace peristaltiky.(21)

Deprex

Indikační skupina: antidepresivum

Účinná látka: Fluoxetini hydrochloridum

Indikace: depresivní onemocnění, s úzkostnými poruchami, nutkavé stavy

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku, těhotenství, současná léčba inhibitory MAO.(21)

Dormicum

Indikační skupina: benzodiazepinové hypnotikum

Účinná látka: Midazolamum

Indikace: sedace v intenzivní péči, k navození anestezie

Kontraindikace: přecitlivělost na benzodiazepiny, sedace u akutního respiračního selhání při zachovalém vědomí.(21)

Hypnogen

Indikační skupina: hypnotikum

Účinná látka: Zolpidemi tartras

Indikace: krátkodobá léčba nespavosti

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku, spánková apnoe, myasthenia gravis, těžká jaterní nedostatečnost, akutní respirační nedostatečnost, dětský věk, těhotenství, kojení.(21)

Tramal

Indikační skupina: analgetikum, anodynum

Účinná látka: Tramadoli hydrochloridum

Indikace: léčba středně silné až silné bolesti

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku, akutní intoxikace alkoholem, analgetiky, hypnotiky, opioidy, léčba inhibitory MAO, epilepsie.(21)

Fortral

Indikační skupina: analgetikum, anodynum

Účinná látka: Pentazocinum

Indikace: ulehčení mírných až silných bolestí

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku, závažná respirační deprese, závažná arteriální a plicní hypertenze, závislost na opioidech, poranění hlavy, současná léčba inhibitory MAO.(21)

Novalgin

Indikační skupina: analgetikum, antipyretikum

Účinná látka: Metamizolum natrium monohydricum

Indikace: silná akutní nebo chronická bolest, horečka nereagující na jinou léčbu

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku, bronchiální asthma, útlum krvevotvorby v anam., hypotenze, kojenecký věk, těhotenství.(21)

Hylak Forte

Indikační skupina: digestivum, střevní eubiotikum

Účinná látka: koncentrát E.colli metabolita, Streptococci faecalis metabolita, Lactobacilli acidophilli metabolita, Lactobacilli helvetici metabolita

Indikace: nutnost sanace střevní flóry, průjmy a dyspepsie během antibiotické léčby, zácpa

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku.(21)

Smecta

Indikační skupina: antidiaroidikum, adsorbens

Účinná látka: Diosmectitum

Indikace: léčba akutního a chronického průjmu

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku.(21)

Soluvit N

Indikační skupina: vitaminový přípravek

Účinná látka: Thiamini nitras, Riboflavini natrii phosphas, Nicotinamidum, Pyridoxini hydrochloridum, Natrii panthothenas, Natrii ascorbas, Biotinum, Acidum folicum, Cyanocobalaminum

Indikace: doplněk parenterální výživy

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku.(21)

Tracutíl

Indikační skupina: soli a ionty pro parenterální aplikaci

Účinná látka: Ferrosi chloridum tetrahydricum, Zinci chloridum, Manganosi chloridum tetrahydricum, Cupri chloridum dihydricum, Chromii trichloridum

hexahydricum, Natrii molybdis dihydricus, Natrii selenis pentahydricus, Natrii floridum, Kalii iodidum

Indikace: doplněk parenterální výživy (stopových prvků)

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku, Wilsonova choroba, poruchy ukládání železa, dětský věk, těhotenství a kojení.(21)

Meropenem

Indikační skupina: beta-laktamové antibiotikum ze skupiny karbapenemů

Účinná látka: Meropenemum trihydricum

Indikace: léčba pneumonie, komplikované infekce močových cest, nitrobřišní infekce, gynekologické a poporodní infekce, akutní bakteriální meningitida

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku, přecitlivělost na karbapenemová antibiotika.(21)

Sulperazon

Indikační skupina: cefalosporinové antibiotikum III.generace s inhibitorem beta-laktamázy

Účinná látka: Cefoperazonum natricum

Indikace: infekce dýchacích cest, močové infekce, peritonitis, cholecystitis, cholangitis, sepse, meningitis, infekce kostí, kloubů, kůže, gynekologické a urogenitální infekce

Kontraindikace: přecitlivělost na cefalosporiny, sulbaktam nebo na peniciliny.(21)

Gentamycin

Indikační skupina: aminoglykosidové antibiotikum

Účinná látka: Gentamycini sulfas

Indikace: septikémie, infekce dolních cest dýchacích, močové infekce, infekce CNS, infekce kostí, kloubů, nitrobřišní infekce

Kontraindikace: přecitlivělost na aminoglykosidy a ostatní složky přípravku.(21)

Mycomax

Indikační skupina: antimykotikum

Účinná látka: Fluconazolum

Indikace: léčba a profylaxe mykotických infekcí

Kontraindikace: přecitlivělost na složky přípravku.(21)

1.8.3 Stav při příjmu

Pro recidivující pneumonie a dušnost přivezen 22.5.2012 RLP na JIP interního oddělení, obtížně odkášlával, měl častější potřebu dýchání s pomocí přístroje. Znamky DMD, hůře srozumitelná řeč, hybnost končetin minimální, pohne prsty rukou a nohou, hlavou pouze otáčí do stran. Přes antibiotickou terapii, opakovaná bronchoskopická odsátí a laváže dýchacích cest se nedaří pneumonii zvládnout (kultivačně *Candida albicans*), postupné zhoršování dechových parametrů. 23.5. provedena tracheostomie (po konzultaci s neurologií Praha) a kanylace centrálního žilního katetru cestou v. subclavia vpravo, pro další zhoršení ventilačních parametrů a febrilií 30.5. překlád na ARO.

Pacient přijatý na ARO 30.5.2012 v 14,30 hodin. Je při vědomí, dýchá pomocí ventilátoru přes tracheostomickou kanylu na režimu SIMV. Má zajištěný centrální žilní přístup cestou v. subclavia vpravo.

Fyziologické funkce při příjmu: TK 115/80 P 120/min. SpO₂ 99 % TT 36,8 st. C DF 12/min.. Před překladem, na interní JIP, provedeno bronchoskopické odsátí. Napojen na servoventilátor Galileo, režim SIMV, fsimv 5, PEEP + 5 mbar, FiO₂ 0,4. Dýchání slyšitelné v celém rozsahu, ojediněle vlhké chrůpky.

Při příjmu je pacient roztřesený, má obavy z nového prostředí, ležící, močí spontánně do močové lahve a plen, ztěžuje si na mírné bolesti zad, tracheostomickou kanylu snáší dobře, v bederní oblasti dekubitus 2. stupně, velikosti 3 x 5 cm, krytý granuflexem. Zavedená gastrická sonda do pravé nosní dírky pro enterální výživu. Pacient se snaží o perorální příjem, ale je schopen polykat pouze tekutiny (čaj, Nutridrink).

1.8.4 Průběh hospitalizace

Hospitalizace trvala od 30.5. do 6.11.2012 tj. 156 dní. Přijat s probíhající bronchopneumonií, závislý na dechové podpoře servoventilátoru. Tato postupně narůstající v rámci základní choroby. Tracheostomie funkční, výměna tracheostomické kanyly byla za dobu hospitalizace nutná několikrát. Bronchoskopická odsátí prováděna průběžně dle potřeby. Ventilační režim dle

aktuálního stavu změněn z SIMV na ASV, ale poté ustálen na režimu SIMV s podporou šesti vdechů. Dechové parametry byly poměrně stabilní, SaO₂ se pohybuje v rozmezí 92 – 99%, EtCO₂ se pohybuje kolem 4,6 kPa.

Komunikace s pacientem vzhledem k tracheostomické kanyli probíhala nonverbálně, zpočátku s problémy, ale postupně za využití písmenkové tabulky a později i notebooku, který měl společně s televizí pacient na svém boxu během celé hospitalizace. Personál, stejně jako rodiče, se také postupně naučil odezírat mu za rtů. Pacientovi i nějaký čas trvalo, než si zvykl na personál našeho oddělení a „našel“ si své oblíbené sestry. V druhé polovině hospitalizace si přál ošetřovat jen od svých oblíbených sester, vycházeli jsme mu vstříc.

Živen enterálně cestou nasogastrické sondy střídavě přípravky Isosource Standart a Isosource Energy Fibre s kolísajícím úspěchem a dávkováním. 9. až 11. den hospitalizace (7.6. – 9.6.) pro přechodně zhoršený příjem gastrickou sondou, živen parenterálně vakem Nutriflex basal + Intralipid. Tyto dny byly obdobím febrilních špiček a zvýšené únavy pacienta, z gastrické sondy zbytky. Dále již po zbytek hospitalizace plný příjem gastrickou sondou, občas pociťuje tlak v břiše, průjem, zvýšená plynatost. Perorální příjem se postupně zmenšuje, vážne polykací akt v rámci základního onemocnění. Z počátku hospitalizace pacient vypil i 2000 ml tekutin, zvládal i kašovitou stravu, ale od 25. dne hospitalizace (23.6.) již nemůže polykat vůbec a vyživován pouze nasogastrickou sondou. 41.den hospitalizace (9.7.) pokus o zavedení PEG, ale pro anatomické nepoměry nelze PEG provést.

Celou dobu hospitalizace má pacient vertebrogenně podmíněné potíže, průběžně jsou mu aplikována analgetika, 2x denně pasivně cvičí s rehabilitační sestrou, každé odpoledne s ním cvičila maminka, večer sestra ve službě. Měl polohovací lůžko s antidekubitní matrací, další antidekubitní pomůcky využívány dle potřeby. Hybnost pacienta byla poměrně malá, hlavou pohyboval za strany na stranu, rukama pouze prsty. Zvládal, i takto omezen, obsluhovat ovladač na televizi a notebook, když mu byl správně nastaven k rukám. Na dolních končetinách pohyboval také pouze prsty. Při příjmu na ARO zjištěn dekubitus v bederní oblasti, ošetřen Granuflexem, definitivně zhojen 14. den hospitalizace (12.6.). V

době průjmů došlo k opruzeninám v okolí konečníku, ošetřovanými Pevarylem, Rybilkou a Menalind krémem, také došlo ke zhojení.

Vyprazdňování bylo spontánní do sběrné nádoby na moč a do plen. Nebyl mu zaveden permanentní močový katetr. Občas se vyskytly průjmy, většinou v závislosti na změně antibiotik.

Léčen postupně několika antibiotiky, vždy nasazenými podle aktuálních kultivačních vyšetření, dále analgetiky, prokinetiky, antidepresivy, sedativy a hypnotiky v medikaci na noc, expektorancii, krystaloidy. Od kortikosteroidů patřícím k léčbě DMD upustili po konzultaci sami neurologové fakultní nemocnice v Praze, nebyly tedy nasazeny.

Rodiče plánovali převzetí do domácí péče, maminka však nakonec nezvládla péči o tracheostomickou kanylu, toalettu dýchacích cest a ventilátor. Byl naplánován překlad na OCHRIP v zařízení následné péče, kam byl pacient 6.11.2012 156. den hospitalizace přeložen. S překladem souhlasil, ale měl obavy z nového prostředí, z nového zdravotnického personálu, bál se blížícího se konce. Na tomto dalším pracovišti, dva týdny po překladu z našeho oddělení, zemřel na respirační selhání při svalové dystrofii Duchenneova typu ve věku 24 let.

1.8.5 Prognóza pacientova stavu

Prognóza tohoto pacienta, vzhledem k pokročilému stádiu svalové dystrofie Duchenneova typu, byla infaustní.

2.OŠETŘOVATELSKÁ ČÁST

Ošetřovatelský proces je soubor vzájemně propojených činností, které provádíme ve prospěch nemocného, případně ve spolupráci s nemocným při individualizované ošetřovatelské péči.

Ošetřovatelský proces řeší problémy, které vyvstanou okolo nemocného a může je svými vstupy ovlivnit sestra. Umožňuje systematický a individualizovaný přístup k ošetřování nemocného.

Ošetřovatelský proces je logická metoda poskytování ošetřovatelské péče a je uskutečňován v pěti fázích:

1. zhodnocení nemocného a získání informací o nemocném
2. stanovení ošetřovatelské diagnózy
3. stanovení plánu ošetřovatelské péče
4. realizace stanovených postupů a opatření
5. zhodnocení účinnosti poskytnuté péče.

Ošetřovatelský proces je funkční především na základě aktivních činností sestry, která je vykonává iniciativně na základě hlubšího poznání nemocného. (20)

2.1 Model základní ošetřovatelské péče Virginie Henderson

Virginia A. Henderson (1897 – 1996) je jedna z prvních profesionálních odbornic v oboru teorie a vzdělávání v ošetřovatelství v USA. Její definice ošetřovatelství zní:

„Jedinečná funkce sestry spočívá v pomoci zdravému nebo nemocnému jedinci vykonávat činnosti, které přispívají ke zdraví nebo k uzdravení (či k pokojné smrti) a které by jedinec vykonával bez pomoci, kdyby měl potřebnou sílu, vůli nebo znalost. Je třeba tuto funkci vykonávat takovým způsobem, který jedinci

pokud možno co nejrychleji pomůže získat nezávislost.“ (Henderson, Virginia, 1960, str. 3)

Hlavním teoretickým východiskem pro definici ošetřovatelství podle Virginie Henderson jsou základní lidské složky (biologická, psychická, sociální a spirituální) a jejich uspokojování skrze 14 elementárních potřeb. (17)

„Jsou to:

1. normální dýchání
2. dostatečný příjem potravy a tekutin
3. vylučování
4. pohyb a udržování vhodné polohy
5. spánek a odpočinek
6. výběr vhodného oblečení – oblékání a svlékání
7. udržení fyziologické tělesné teploty
8. udržování čistoty a úpravy těla
9. odstraňování rizik z prostředí a vyvarování se poškození jiných
10. komunikace s jinými lidmi, vyjadřování emocí, potřeb, strachu, názorů
11. náboženské vyznání
12. smysluplná práce
13. hra nebo účast na různých formách rekreace a odpočinku
14. učení, objevování nového, zvědavost vedoucí k normálnímu vývoji a zdraví a k využití vhodných zdravotnických zařízení.“ (Henderson, Virginia, 1960, str. 9 – 10)

Ošetřovatelským cílem tohoto modelu je tedy podpora nezávislosti v uspokojování potřeb a dosažení co nejvyššího stupně samostatnosti nemocného. Pacient je vnímám jako celistvá a nezávislá bytost. Potřeby nemocných jsou stejné bez rozdílu rasy, kultury, pohlaví i věku a existují bez ohledu na lékařskou diagnózu. Metody uspokojování jsou však již individuální u každého pacienta a mohou být ovlivňovány vnějšími okolnostmi.

Role sestry spočívá v povinnosti udržovat nebo navracet nezávislost nemocného a napomáhat mu v situacích, kdy není schopen si zajistit uspokojení svých základních potřeb sám. Plán ošetřovatelské péče je vždy

sestavován s terapeutickým plánem lékaře, nebo je do tohoto plánu včleněn, ale vždy bere v úvahu individuální zvyky nemocného. Nemocný je brán jako celistvá bio-psycho-sociální jednotka. (18)

Tento model jsem si vybrala pro svého pacienta. Myslím si, že přispěl k mému optimálnímu celkovému zhodnocení pacienta a k sestavení a provedení optimálního ošetrovatelského plánu.

2.2 Stanovení ošetrovatelské anamnézy s užitím modelu Virginie Henderson

Poznatky jsem získala z dokumentace, z komunikace s pacientem, s lékaři a sestrami. Jsou stanoveny k 41. dni hospitalizace.

2.2.1 Normální dýchání

Pacient dýchá pomocí ventilátoru. Vzhledem ke svému onemocnění měl již doma ventilátor pro léčbu spánkové apnoe. V noci tedy dýchal přes těsnou masku neinvazivní ventilací režimem BiPAP, tj. bifazická ventilace pozitivním přetlakem. Na našem oddělení měl nastavený ventilační režim SIMV tzn. synchronizovaná intermitentní zástupová ventilace, která pacientovi umožňovala kombinovat jeho spontánní vdechy s nastaveným počtem zástupových vdechů přístroje. Vdechy byly synchronizovány s dechovým úsilím pacienta a bylo zajištěno optimální okysličení celého organismu pacienta. Pacient měl nastavenou dechovou podporu 5 vdechů a frakci kyslíku na 40%. Postupem hospitalizace se dlouhodobě ustálila dechová podpora na 6 vdechů, při tomtéž režimu a kyslíkové frakci. Snaha o převedení pacienta na spontánní ventilaci režimu ASV, tj. adaptivní podpůrná ventilace, opakovaně selhala. Pacient reagoval tachykardií, úzkostí a strachem, ale nebyl schopen zvýšit své dechové úsilí. Bylo nutné se vrátit k osvědčenému režimu, který mu naprosto vyhovoval. Saturace kyslíku se u pacienta po dobu hospitalizace pohybovala v rozmezí 89 – 99%. Vždy při poklesu saturace či

kašli bylo nutné odsátí z dýchacích cest aseptickým a atraumatickým přístupem. Pokud odsátí nestačilo, bylo přistoupeno k bronchoskopickému odsátí dýchacích cest s laváží fyziologickým roztokem či Mistabromem.

Ráno po celkové hygieně jsme měnily molitanový pásek na uchycení tracheostomické kanyly. Okolí tracheostomatu jsme vždy řádně odezinfikovaly a pod kanylu vsunuly sterilní mulové čtverce. Tento postup byl opakován celkem 5x denně, v případě nutnosti i častěji. Okolí tracheostomie bylo klidné, bez známek infektu. Molitanový pásek byl vždy vyložen vatovými čtverci, aby nedošlo ke strangulační rýze na krku pacienta. Při převazu kanyly pacient reagoval kašlem, docházelo k vykašlání sekretu a bylo vždy nutné pacienta odsát z dýchacích cest, samozřejmě za aseptických a atraumatických podmínek a krátce. Sputum bylo žlutozelené barvy, vazké. Pacienta bylo nutné odsávat přibližně po dvou hodinách. Pacientovi jsou pravidelně podávána expektorans Ambrobene 1 amp. i.v. po 8 hodinách dle ordinace lékaře. Ráno se také měnil bakteriální filtr a silikonová spojka tzv. krk, které se řadí za tracheostomickou kanylu před hadice ventilátoru.

I vzhledem ke zlepšení ventilačních parametrů byl pacient polohován celý den po 3 hodinách na levý bok, poté na záda a poté na pravý bok. Dvakrát denně docházel fyzioterapeut na rehabilitaci, odpoledne mu prováděla poklepovou masáž dle ordinace lékaře maminka a ve večerních hodinách ještě sestra.

Dle zdělení pacienta mu vyhovoval nastavený ventilační režim, dýchal se mu tak dobře, byl mu nepříjemný převaz tracheostomické kanyly, protože se vždy rozkašlal. Také neměl rád odsávání z dýchacích cest, ale chápal, že je nutné. Dušnost neudával.

2.2.2 Dostatečný příjem potravy a tekutin

Již doma, vzhledem k základnímu onemocnění, měl problémy s jídlem respektive s polykáním, sousto mu vázlo v krku. Jedl spíše kašovitou a tekutou stravu, pil dva nutridrinky denně. Při výšce 165 cm měl aktuální váhu 46 kg (vážen s invalidním vozíkem na interním oddělení) a BMI 16,9. Nutriční screening tedy ukazoval na vysoké riziko řazené do skupiny podvýživy.

Na interním oddělení mu po tracheostomii a napojení na ventilátor byla zavedena nasogastrická sonda, kterou byl živen enterální cestou střídavě přípravky Isosource Standart a Isosource Energy Fibre v dávkách 400 ml 5x denně. Proplachy NGS se prováděly čajem a vodou, s noční pauzou. Výživa byla podávána enterální pumpou tak, aby dávka byla dávkována pomalu cca 2 hodiny a poté následoval proplach 100 ml čaje či vody. Pacient se snažil o perorální příjem, ale spíše popíjel čaj. Naordinovanou kašovitou stravu stále hůře polykal, až perorální příjem ustal úplně 25. den hospitalizace. Celkový příjem tekutin enterálně byl zhruba 2500 ml za 24 hodin. Nasogastrickou sondu jsme v nosní dírce pacienta dvakrát denně polohovali a nově fixovali, aby nedošlo k dekubitu v dutině nosní.

Protože se počítalo s již doživotním živením pacienta enterálně a jeho neschopností přijímat per os vzhledem k postupu nemoci, 41. den hospitalizace (9.7.) se přistoupilo k zavedení perkutánní endoskopické gastrostomie. Bohužel, vzhledem k nedobrym anatomickým poměrům, hákovitě zahnutému žaludku a nemožnosti prosvícení žaludeční a břišní stěny, se výkon nezdařil. Pacient byl nadále živen pomocí nasogastrické sondy. Dle pacientova zdělení mu nasogastrická sonda v nose nevadila, na postupně se zhoršujícím polykáním viděl postup nemoci, z kterého měl strach.

2.2.3 Vylučování

Pacient močil do močové lahve. Do 41. dne hospitalizace tento postup bez problému fungoval, nebylo nutné nepřistoupit tedy k zavedení permanentního močového katetru. Tím byl pacient ušetřen dalšího invazivního vstupu a možné infekce s ním související. Během ranní i večerní toalety jsem dbala také na hygienu genitálu jako prevenci močové infekce a opruzenin. Moč odcházela čirá, pacient močil cca 8x denně do močové lahve, o kterou si požádal. Inkontinentní není. Odchod stolice řešil pomocí plen již několik let. Přechnodně míval průjmy, většinou v návaznosti na změnu antibiotik. Pak bylo nutné bojovat proti opruzeninám. Stolicí pacient doma pravidelně neměl, míval spíše sklon k zácpě. V průběhu hospitalizace měl stolicí denně, pokud byl průjem, tak průměrně šestkrát denně. Problémy se zácpou neměl i díky

výživě Isosource Energy Fibre s vysokým obsahem vlákniny, která pomáhá nejen jako prevence zácpy, ale také při zvládnání průjmů. Stolice byla hnědá, kašovitá, bez patologických příměsí.

Pacientovi nedělalo potíže močit do močové lahve nebo se vyprazdňovat do plen, udával zpočátku ostych, ale zvykl si. Byl rád, že mu nebyl zaveden močový katetr.

2.2.4 Pohyb a udržování vhodné polohy

Pacient měl velmi omezenou hybnost z důvodu svalové dystrofie. Pohyboval hlavou pouze ze strany na stranu a prsty na rukou i nohou. Byl ležící, plně imobilní, nebyl schopen samostatného pohybu na lůžku. Pacient byl uložen na polohovacím lůžku, na antidekubitní matraci. Každé tři hodiny byl polohován, záznam o polohování byl vždy zanesen do chorobopisu. Dle potřeby byly používány různé další antidekubitní pomůcky. Vzhledem ke skolióze při základním onemocnění a i přes rehabilitační cvičení a pravidelné polohování si pacient stěžoval na bolesti zad. Měl naordinována analgetika, která mu byla podávána podle ordinace lékaře a popsána ve farmakologické anamnéze výše. Při příjmu na ARO měl na bedrech puchýř velikosti 2 x 5 cm, ošetřován je Granuflexem, který je měněn dle potřeby. Puchýř byl zcela zhojený 14. den hospitalizace (12.6.). Riziko dekubitů je na našem oddělení hodnoceno podle stupnice Nortonové. U pacienta bylo skóre dle Nortonové 20 bodů, tedy vysoké riziko vzniku dekubitů. Pacient byl ošetřen preventivními antidekubitními pomůckami Mepilex Border Sacrum a Mepilex Heel.

Z komunikace s pacientem vyplývá, že na postupné ubývání hybnosti si zvykal celý život, měl veškeré informace o své nemoci a věděl, jak postupuje a že ztráta hybnosti k tomu patří. Úplně smířit se s tím však nikdy neuměl.

2.2.5 Spánek a odpočinek

Pacient měl dlouhodobě problémy se spaním, špatně usínal a budil se v průběhu noci. Tyto problémy byly opět ve spojitosti se základním onemocněním popsané v klinické části této práce a samozřejmě i s prostředím našeho oddělení, kdy nemusí být, např. vzhledem k akutnímu příjmu, v noci

klid. Pro co největší pohodu pacienta, byl již při příjmu uložen v samostatném boxu, který mu alespoň částečně zajišťoval klid. Před spaním byl vždy box vyvětrán, stropní světlo zhasnuto, ale na boxu svítilo noční světlo. Večer vždy byla provedena celková toaleta na lůžku a vyměněno ložní prádlo za čisté. Vždy byl zvyklý před usnutím sledovat televizi nebo poslouchat hudbu, což samozřejmě mohl i na našem oddělení. Pravidelně dostával na noc Dormicum 7,5 mg tabletu do nasogastrické sondy. Také jsou mu aplikována analgetika dle ordinace lékaře. Účinek hypnotika byl střídavý, někdy spal od 22.00 do 6.00, jindy se budil v průběhu noci a nemohl usnout. Většinou to ale záviselo na klidu na oddělení. Pospával i chvilkami během dne, nejčastěji po obědě. Z pacientova zdělení vyplývá, že potíže se spánkem měl dlouhodobě. Ještě když neměl ventilátor se budil i strachem, že přestane v noci dýchat a zemře.

2.2.6 Výběr vhodného oblečení

Z důvodu hospitalizace na ARO, nepřetržitým monitorováním vitálních funkcí a z důvodu snadnější manipulace neměl pacient žádné vlastní oblečení. Byl přikrytý povlečenou dekou.

Pacient si zvykl na to, že nemá žádné oblečení, překonal stud a věděl, že ho personál zbytečně odkrytého nenechá.

2.2.7 Udržení fyziologické tělesné teploty

Při příjmu byl pacient afebrilní, pak několikrát došlo k febrilní špičce (3., 9. až 11. den hospitalizace), poté byl pacient fyzikálně chlazen obložением zabalenými gelovými sáčky z mrazničky, podáním chladných infuzních roztoků a přikrytý jen lehkým prostěradlem. Pokud mu byla někdy během noci zima, povlékly jsme mu ještě jednu deku.

Pacient měl radši chladnější prostředí, někdy mu ale vadilo, že na něj z klimatizace, jejíž vyvedení je nad lůžkem, proudí studený vzduch.

2.2.8 Udržování čistoty a úpravy těla

Již několik let se o pacienta kompletně včetně hygienické péče starala maminka. Během hospitalizace mu byla 2 x denně prováděna celková koupel

na lůžku, vždy ráno a večer. Minimálně 2 x denně jsme promazávaly celé tělo tělovým mlékem, většinou ho ještě maminka promazala každé odpoledne při návštěvě. Ob den pacienta holil sanitář. 3 x denně jsme pacientovi vytíraly dutinu ústní roztokem Pronto Oral, oči vykapaly 2 x denně Lacrisynem. Každý den bylo minimálně dvakrát vyměněno ložní prádlo. Čistým prádlem byly povlečeny také veškeré antidekubitní podložky, které jsme u pacienta používaly (např. kolečka, klíny na vypodložení predilečních míst).

Pacient udával spokojenost, když byl čistý, ošetřený a v čistém lůžku.

2.2.9 Odstraňování rizik z prostředí a vyvarování se poškození jiných

Při manipulaci s pacientem byl vždy mimo sestry přítomen sanitář, eventuálně druhá sestra a vždy byly zvednuty postranice lůžka. Při polohování jsme používaly různé antidekubitní pomůcky na vypodložení pacienta a udržení stabilní polohy. Při péči o pacienta jsme používaly jednorázové pomůcky, dodržovaly zásady hygieny a asepse, pokud se jedná o výkon, kde byla nutná sterilita. Veškerý personál používal ochranné pomůcky.

Pacientovi občas vadilo, že veškerá činnost kolem něj byla prováděna v rukavicích.

2.2.10 Komunikace s jinými lidmi, vyjadřování emocí, potřeb, strachu, názorů

V domácím prostředí komunikoval normálně, pouze řeč byla vzhledem k svalové dystrofii pomalejší. Na počátku jeho pobytu v nemocnici mu byla provedena tracheostomie a tady byla zpočátku komunikační bariéra. Trvalo několik dní, než si pacient zvykl na tracheostomickou kanylu a po překladu na naše oddělení, na personál i než si personál zvykl na pacienta. Postupně jsme se všichni naučili odezírat mu ze rtů, používali jsme i písmenkovou tabulku, kde nám ukazoval písmena a skládal slova. Sedmý den hospitalizace u nás mu rodiče přinesli notebook a pak nám psal svá přání a prožitky na počítači. Již jsem zmiňovala, že si oblíbil několik sester a vyžadoval pak pouze jejich péči, my jsme mu v tomto vycházeli vstříc. Měl o své nemoci vyčerpávající informace a často vyjadřoval svůj strach ze smrti. Věděl, že nemoc postupuje,

neviděl u sebe žádné pokroky k lepšímu. Několikrát za hospitalizaci propadal až panice, chtěl abycom od něj neodcházely a držely ho za ruku. Naší snahou bylo ho co nejvíce podpořit, pochválit za jakýkoliv úspěch. Naordinován u něj byl Deprex 1 tbl. ráno a večer do NGS. Na spaní dostával Dormicum 7, 5 mg tabletu do NGS. Měl u sebe nejen notebook, ale i televizi a cd-přehrávač, vyplňoval svůj čas surfováním po internetu, sledováním televize a svých oblíbených filmů, poslechem oblíbené muziky. Maminka mu občas četla některé jeho oblíbené knihy např. Tolkienovu trilogii Pán prstenů. Také rád sledoval zprávy a zajímal se o dění ve světě, sledoval sport.

2.2.11 Náboženské vyznání

Pacient nebyl věřící ani nevěřil v nějakou vyšší moc.

2.2.12 Smysluplná práce, hra, učení, objevování nového, zvědavost

Pacient se jevil jako vnímavý mladík, jeho fyzické schopnosti byli velmi malé, ale měl radost, kdykoliv nám mohl „poreferovat“ co je nového ve zprávách, jaké bude počasí, jak dopadl např. nějaký hokejový zápas nebo jaký je televizní program. Chodili jsme se ho na takové věci vyptávat, připadal si tak aspoň trochu užitečný. Některé mladší kolegyně mu našly i nějaké hry na internetu, které ho nechaly řešit, vždy měl radost, když nahrál nějaké rekordní výsledky. Zpočátku hospitalizace ho zajímali i přístroje, které kolem něj byly. Poměrně rychle se orientoval i ve ventilačních režimech. Od zhruba 60. dne hospitalizace, kdy začalo být zdřejmé, že odpojení od ventilátoru není v jeho silách, už se ale propadal do beznaděje a zájem o okolí ho postupně přecházel, vydržel jen hodiny sledovat televizi.

2.3 Souhrn ošetřovatelských diagnóz k 41.dni hospitalizace na ARO

Aktuální diagnózy

1. Riziko neprůchodnosti dýchacích cest z důvodu základního onemocnění.
2. Riziko malnutrice a dehydratace z důvodu základního onemocnění.
3. Riziko vzniku dekubitů z důvodu základního onemocnění.

4. Strach z bolesti z důvodu prováděného výkonu (PEG)

Potencionální diagnózy

1. Riziko vzniku infekce z důvodu zavedení invazivních vstupů (centrální žilní katetr, tracheostomická kanyla, žaludeční sonda)
2. Riziko možného vzniku aspirace z důvodu základního onemocnění

2.4 Aktuální ošetrovatelské diagnózy k 41. dni hospitalizace na ARO

2.4.1 Riziko neprůchodnosti dýchacích cest z důvodu základního onemocnění

Cíl:

1. Minimalizovat riziko neprůchodnosti dýchacích cest.

Ošetrovatelské intervence:

- průchodnost tracheostomické kanyly je pravidelně kontrolována
- sekret je pravidelně odsáván z dýchacích cest
- jsou podávána expektorancia dle ordinace lékaře
- kontinuálně je kontrolována správná funkce ventilátoru a nastavené parametry
- kontinuální sledování fyziologických funkcí, vědomí, saturace, barvy kůže a změny dýchání
- pravidelná hygienická péče o dutinu ústní a tracheostomii
- fyzioterapeut pravidelně provádí pasivní rehabilitaci

Realizace:

Pacient je napojen na ventilátor Galileo, režim SIMV s nastavenou frekvencí 6 vdechů, FiO₂ 0,30 a PEEP 0,5 kPa. Pravidelně jsem kontrolovala funkčnost a správné nastavení ventilátoru. Během ranní hygieny jsem vyměnila molitanový pásek na fixaci tracheostomické kanyly za nový, okolí tracheostomie jsem důkladně odezinfikovala a podložila tracheostomickou kanylu sterilními čtverci. Provedla jsem hygienu dutiny ústní ve smyslu vyčištění zubů a výplachu dutiny ústní Pronto Oraleem za spolupráce pacienta. Převaz tracheostomické kanyly a

výplach dutiny ústní jsem prováděla každé 4 hodiny. Po ranní hygieně jsem ventilátor osadila novými filtry a také sterilním odsávacím okruhem pro aseptické, atraumatické odsávání z dýchacích cest bez rozpojování okruhu. Během služby jsem pacienta odsávala z dýchacích cest po dvou hodinách. Pacientovi jsou po 8 hodinách dle ordinace lékaře podávána expektorancia (Ambrobene). Během této služby nebyla nutná bronchoalveolární laváž ani bronchoskopické odsátí. Pacient dýchal klidně, necítil se dušný, pouze odsávání u něj vyvolávalo kašel. Ráno jsem také přepoložovala nasogastrickou sondu v pravé nosní dírce a znovu zafixovala náplastí. Obě nosní dírky jsem vytřela Prontoderm Nasal gelem.

Vzhledem k tomu, že v tento den jsme se pokusili o zavedení perkutánní endoskopické gastrostomie, byla pacientovi ve 14 hodin, po předchozí sedaci Dormicem 10 mg i.v. + Propofolem 100 mg i.v.+ Fentanylem 2 ml i.v., přechodně zvýšena dechová podpora na 8 vdechů v režimu SIMV. Zpět na obvyklou podporu 6 vdechů lékař vrátil ventilátor v 15.35. Pacient bez problému ventiloval, dušnost ani jiné problémy neměl.

Polohován byl á 3 hodiny z boku na bok a záda, 2 x denně mu byla fyzioterapeutem provedena rehabilitační péče.

Hodnocení:

Pacient měl zajištěno dostatečné dýchání, během dne nepociťoval dušnost, neměl žádné projevy zhoršení ventilačních parametrů (cyanóza, pokles SaO₂, hypoventilace, úzkost). Saturace byla během dne v rozmezí 98 – 99%. Dýchací cesty byly pravidelně odsávány a udržovány průchodné. Veškeré fyziologické funkce byly pravidelně zaznamenávány do dekurzu.

2.4.2 Riziko malnutrice a dehydratace z důvodu základního onemocnění

Cíl:

1. minimalizovat riziko dehydratace
2. bude udržena průchodnost NGS do zavedení PEG
3. bude zaveden PEG pro dlouhodobou enterální výživu

Ošetrovatelské intervence:

- sledování bilance tekutin a pravidelný zápis do dekurzu
- pacient bude mít dostatečný příjem tekutin – enterálně i intravenózně infuzemi dle ordinace lékaře
- pravidelně je hodnocen nutriční stav pacienta
- NGS bude průchodná
- nově zavedený PEG bude sterilně ošetřen, pravidelně proplachován a dle ordinace gastroenterologa postupně zatížen stravou
- do možnosti plně zatížit PEG bude pacientovi enterální výživa nahrazena parenterální dle ordinace lékaře

Realizace:

Na dnešní den je naplánováno zavedení PEG, proto již pacient nedostal v 5 hodin ranní dávku Isosource Energy Fibre kvůli prevenci aspirace stravy během výkonu. Pacientovi jsou nahrazeny tekutiny infuzně a to infuzí G 5% 500 ml a Hartmanovým roztokem 500 ml i.v. během dopoledne. Je sledována diuréza, pacient močí uspokojivě (1 100 ml během dopoledne). Příklad příjem tekutin je celkem 3 700 ml za 24 hodin. Pravidelně je hodnocen nutriční stav pacienta pomocí laboratorních vyšetření (albumin, celková bílkovina). Vzhledem k tomu, že nemáme lůžko s váhou, pacientovi je měřen obvod paže a pasu v cm, sledován kožní turgor a pravidelně zapisován. Pacient toleruje denně 2000 ml enterální výživy, měřené parametry jsou stabilní i když nižší, neklesají (obvod paže dlouhodobě 25 cm, obvod pasu dlouhodobě 65 cm, CB 63 g/l, albumin 32 g/l). Plně živen přes nasogastrickou sondu. NGS je pacientovi vytažena těsně před zavedením PEG, pacientovi je podána sedace + analgezie, upraven ventilační režim. Gastroenterolog po hodině od výkonu odstoupil pro nemožnost prosvícení žaludeční stěny a k nefyziologickému zakřivení žaludku. Pacientovi je tedy znovu zavedena nová NGS a po jeho úplném probuzení po výkonu jsem opět přistoupila dle ordinace lékaře k podávání enterální výživy Isosource Energy Fibre do NGS. Je mu podávána dávka 400 ml 5 x denně s noční pauzou a proplachy čajem nebo vodou. Pacientovi je podáván Ulcosan 1 tbl. denně dle ordinace lékaře jako antiulcerózum, dnes jsem ji podala v 16 hodin.

Hodnocení:

Pacient neměl problémy s příjmem enterální stravy cestou NGS, odpady z NGS byly minimální a nastavené dávkování fungovalo. Dnešní den pro anatomické nepoměry nebylo možné zavést pacientovi PEG. Nebyly tedy splněny naplánované intervence ohledně PEG. Pacientovi byla zavedena nová NGS a po zbytek hospitalizace jí byl živen. Průchodnost NGS je udržována pravidelnými proplachy čajem či vodou po vykapání dávky stravy, NGS je pravidelně po 21 dnech měněna za novou dle standardu nemocnice, polohována a fixována denně.

2.4.3 Riziko vzniku dekubitů z důvodu základního onemocnění

Cíl: Minimalizovat riziko vzniku dekubitů.

Ošetrovatelské intervence:

- pacientovi bude 2 x denně provedena celková koupel na lůžku, event. další omytí dle potřeby
- bude zajištěna asistence sanitáře u manipulace s pacientem, event. další sestra
- bude zajištěna bezpečnost pacienta vhodnou a stabilní polohou
- použití vhodných mycích prostředků, voda správné teploty
- péče o pokožku pacienta a použití preventivních antidekubitních pomůcek, nedojde k vzniku dekubitů a opruzenin
- pacient bude mít suché a čisté lůžko
- pacientovi budou během hygienické péče vysvětleny všechny úkony

Realizace:

Celkovou toaletu na lůžku jsem prováděla u pacienta ráno, večerní provedla noční sestra. Toaletu vždy provádí sestra a sanitář, o noční službě, kdy sanitář není přítomen dvě sestry. Před vlastní toaletou jsem si připravila veškeré pomůcky, umyvadlo s čistou teplou vodou, čisté prostěradlo na osušení, pacient měl vlastní hygienické potřeby. Během toalety jsem sledovala stav pacienta, dýchání, kašel, nutnost odsátí. Sanitář držel pacienta při polohování z boku na

bok a převlékání ložního prádla, používáme i zábranu pro dvojí zajištění bezpečí pacienta a eliminaci pádu. Pozornost jsem věnovala i hadicím ventilátoru, aby pacienta netáhly za tracheostomickou kanylu. Po koupeli a osušení jsem pacientovi promazala pokožku Menalind olejem ve spreji, učesala jsem pacienta, vyčistila jsem mu zuby a s mou asistencí si vypláchl ústa přípravkem Pronto Oral, rty jsem mu ošetřila balzámem, oči jsem vykápla Lacrisynem. Oholen byl pacient minulý den, dnes to tedy nebylo nutné.

Zkontrolovala jsem tzv. „prevenci“ – samolepicí preventivní antidekubitní pomůcky, které se lepí na křížovou oblast (Mepilex Border Sacrum), na paty a lokty (Mepilex Heel). Nebylo potřeba přelepit tyto pomůcky. Okolí konečníku a perineum jsem namazala preventivně Rybilkou. V průběhu ošetřování pokožky po koupeli jsme pacientovi převlékla lůžko do čistého ložního prádla a dvou jednorázových sacích podložek pod hlavu a pod genitál.

Dále jsem provedla ošetření tracheostomie (viz realizace péče o dýchací cesty), nosu a NGS, ošetřila jsem Inadine a sterilně přelepila centrální žilní katetr. Během celé ranní péče jsem pacientovi říkala, co budu dělat, kde se ho budu dotýkat. Po toaletě jsem pacienta uložila do Fowlerovy polohy se zvýšenou horní polovinou těla, vypořádala jsem pacientovi ruce složenými antidekubitními podložkami, tak aby pravou dosáhl na notebook, který chtěl položit na nohy a pustit. Lůžko jsme převlékali ještě po pokusu o zavedení PEG. Stolicí během denní služby pacient neměl, měnila jsem mu pouze jednorázovou podložku pokapanou od moči z močové lahve a také jednorázovou podložku pod hlavou a to ještě dvakrát.

Hodnocení:

Vytýčeného cíle se mi podařilo dosáhnout, pacientovi byla provedena celková toaleta, kůži měl pacient bez známek poškození se správně nalepenými „prevencemi“, lůžko bylo přestláno 2 x za směnu, dle potřeby byly měněny jednorázové podložky. Byl informován o všech úkonech včetně změny polohy. Dle zdělení pacienta byl vždy spokojený čistý a v čistém lůžku.

2.4.4 Strach z bolesti z důvodu prováděného výkonu (PEG)

Cíl:

1. Minimalizace rizika bolesti v průběhu výkonu
2. Pacient zná důvod a průběh výkonu, zná dopředu způsob analgosedace

Ošetřovatelské intervence:

- pacient formuluje své pocity pomocí notebooku nebo písmenkové tabulky
- pacientovi je důkladně vysvětlen důvod výkonu, jeho průběh, čas a druh podání analgetik a sedativ a jejich účinek na pacienta
- ověření zda pacient rozumí a chápe co se s ním bude během výkonu dít
- pacientovi budou během výkonu podána analgetika a sedativa dle ordinace lékaře
- pacient je pochválen za zvládnutí výkonu

Realizace:

Pacient věděl již předem o plánování zavedení PEG, vyjádřil své obavy z bolestivosti výkonu a chtěl vědět o výkonu co nejvíce. Společně s lékařem jsme mu vysvětlili, jak bude výkon probíhat, s jakým přístrojem, jaké léky mu budou aplikovány, aby neměl žádnou bolest během výkonu a jak budou působit. Vysvětlili jsme mu, že mu budou aplikována silná analgetika a také krátkodobá anestetika díky kterým výkon prospí. Ukázala jsem mu set na PEG. Vysvětlila jsem mu i následnou péči o PEG a techniku krmení do PEG. Pacientovi jsem na internetu našla i materiály s popisem výkonu a obrázky. Vždy si chtěl vyhledat informace na internetu o všem co ho zajímalo. Věděl, že gastroenterolog přijde provést výkon ve 14 hodin, z tohoto důvodu musí zůstat na lačno a před výkonem mu bude vytažena NGS. O průběhu výkonu ho krátce informoval i gastroenterolog po svém příchodu. Aplikovala jsme mu léky dle ordinace lékaře (Fentanyl 2 ml i.v. + Dormicum 10 mg i.v. + Propofol 100 mg i.v.), lékař upravil ventilační režim resp. zvýšil počet vdechů ventilátorem ze 6 na 8 vdechů. Během výkonu jsem sledovala fyziologické funkce pacienta a zapsala je do dekurzu. Analgosedace byla dostatečná, pacient byl klidný, nereagoval změnou

fyziologických funkcí či grimasováním. Po probuzení mu lékař oznámil, že se výkon nezdařil a z jakých důvodů.

Hodnocení:

Cíle se mi podařilo dosáhnout, pacient během výkonu pod vlivem anestetik spal a bolest necítil. Sám zhodnotil, že pro něj bylo přínosné detailní vysvětlení situace, strach se zmírnil, protože věděl co konkrétně a v jakém časovém sledu ho čeká. Velmi ho mrzelo, že se zavedení PEG nezdařilo a musela mu být opět zavedena nasogastrická sonda. Chápal, že je pro něj ale nezbytná.

2.5 Potencionální diagnózy ke 41. dni hospitalizace na ARO

2.5.1 Riziko vzniku infekce z důvodu zavedení invazivního vstupu (TSK, CVK, NGS)

Cíl: Minimalizovat riziko vzniku infekce

Ošetřovatelské intervence:

- sledování míst vpichů a invazivních vstupů
- sledování místních známek infekce
- manipulace a převazy vstupů jsou vždy prováděny asepticky
- veškerý zdravotnický personál důsledně dodržuje hygienu rukou
- invazivní vstupy jsou pravidelně převazovány a měněny a výměna je vždy zaznamenána do dekurzu
- tělesná teplota je sledována po 4 hodinách a zaznamenána do dekurzu

Realizace:

Tracheostomická kanyla je asepticky převázána 6x denně dle standardu nemocnice. Během této služby jsem kanylu převázala po ranní hygieně, v poledne a v 17 hodin před předáním služby. Centrální žilní katetr jsem asepticky převázala po ranní hygieně a to tak, že jsem místo vstupu katetru nejdříve odezinfikovala sterilními čtverci, přiložila Inadine a sterilně přelepila průhledným Hydrofilmem. Převaz CŽK provádíme každých 24 hodin. Katetr byl volně průchozí, při aspiraci

se vracela krev. Byl zaveden cestou v. subclavia l.sin. a to 21. den. Katetr neprokazoval žádné známky okluze či infekce, lékař zatím rozhodl o jeho ponechání. Nasogastrická sonda je každý den přepolohována a přelepena, minimálně pětkrát denně je ověřena její průchodnost. Během této služby byla, po nezdařeném pokusu o zavedení PEG, zavedena nová žaludeční sonda a vše jsem zaznamenala do dekurzu pacienta. Nasogastrické sondy jsou na našem oddělení měněny každý 7 až 10 den dle standardu nemocnice. Tělesná teplota coby možný příznak infekce je měřena kontinuálně monitorem a každé 4 hodiny zaznamenávána do dekurzu, pacient byl afebrilní.

Hodnocení:

U pacienta během dne nedošlo k žádným projevům místní infekce, veškeré invazivní vstupy jsou funkční, jejich okolí je bez zarudnutí.

2.5.2 Riziko možného vzniku aspirace z důvodu základního onemocnění

Cíl: Minimalizovat riziko vzniku aspirace žaludečního obsahu

Ošetřovatelské intervence:

- funkční odsávačka se nachází v bezprostřední blízkosti lůžka
- před podáním stravy je vždy odsáto reziduum ze žaludku
- strava je podávána pomalu enterální pumpou
- po ukončení krmení je vždy nasogastrická sonda propláchnuta
- během podávání stravy je pacient ve zvýšené poloze
- pravidelně je kontrolována průchodnost nasogastrické sondy

Realizace:

Pacient je krmen do nasogastrické sondy 5 x denně (dnes byla vynechána dávka stravy v 5. 00 a v 9. 00 jako prevence aspirace před výkonem prováděným v analgosedaci) přípravkem Isosource Energy Fibre v dávce 400 ml dle ordinace lékaře, pokud nejsou před každým začátkem krmení odsáta ze žaludku žádná rezidua předchozí dávky stravy. Před krmením je pacient uložen do zvýšené Fowlerovy polohy. Dávka stravy je aplikována pomocí enterální pumpy a to vždy

kontinuálně v rozmezí dvou hodin, poté je nasogastrická sonda propláchnuta 100 ml čaje nebo vody. Po celou dobu hospitalizace pacient toleroval dávkování stravy v pěti dávkách denně po 400 ml s noční pauzou. Celkový denní příjem stravy je 2000 ml. Funkční odsávačka je umístěna bezprostředně u lůžka.

Hodnocení:

U pacienta během dne nedošlo k aspiraci žaludečního obsahu. Nasogastrická sonda je průchodná, výživu pacient toleruje.

2.6 Dlouhodobý plán péče

Dlouhodobý plán ošetrovatelské péče od 42. do 156. dne hospitalizace spočíval nadále v péči o chronického pacienta absolutně nesoběstačného, zcela upoutaného na lůžko a zcela závislého na umělé plicní ventilaci. Hospitalizaci provází snaha udržet pacienta co nejdéle v co nejoptimálnějších stavu vzhledem ke špatné prognóze základního onemocnění. Neočekává se, že by došlo ke zlepšení stavu. Prioritou bylo tedy minimalizovat komplikace spojené s UPV. Průběžně provádět bronchoskopická odsátí a maximální péči o tracheostomii a dýchací cesty, komplexně pacientovi usnadňovat dýchání, udržet optimální ventilační parametry a to i z hlediska pocitu pacienta, také vzhledem k tomu, že již není předpoklad odpojení pacienta od ventilátoru. Dále je nutné se zaměřit na prevenci vzniku infekce z invazivních vstupů dokonalou aseptickou ošetrovatelskou péčí. Tato prevence spočívá i v pravidelných výměnách invazivních vstupů (CŽK, TSK, NGS) dle standardů nemocnice. Také pokud to jen trochu bude možné, nadále pacienta ušetřit dalšího invazivního vstupu a to permanentního močového katetru. Pacient zvládal močit do močové lahve. Na to navazuje nutnost precizní hygienické péče nejen jako prevence opruzenin a dekubitů. Prioritní je suché a čisté lůžko, používání preventivních antidekubitních pomůcek a jako prevence imobilizačního syndromu také pravidelná pasivní rehabilitace (např. pasivní procvičování kloubů rukou a nohou, dechová rehabilitace, masáže zad a končetin). Mezi další stěžejní body následné péče patří udržení co nejlepšího nutričního stavu pacienta a optimálního přísunu energie pacientovi bez strádání. Za úplně

nejdůležitější ale považuji psychickou podporu pacienta, pochvalu za sebemenší zvládnutý úkon, pomoci mu zpříjemnit jeho hospitalizaci, vyplnit mu dlouhé dny ve stále stejném prostředí, nechat ho obklopeného jeho osobními věcmi a možnost rodiny a přátel ho kdykoliv navštěvovat.

2.7 Zhodnocení psychologického stavu pacienta

Pacient se celý svůj život vyrovnává se svou smrtelnou nemocí, která ho navíc plně tělesně invalidizuje. Má veškeré informace o své nemoci, sám si je vyhledává a ví jaká je jeho prognóza. Udává, že ho vždycky mrzelo, že nebyl jako ostatní děti, měl svá fyzická omezení. Nejhůře ani nenesl upoutání na invalidní vozík, ale až rozvoj dechové tísně a spánkové apnoe a nutnost mít doma přístroj na neinvazivní ventilaci. Tehdy se u něj projevíly úzkostné stavy a strach, že ve spánku přestane dýchat a zemře. Po příjmu na interní oddělení byl nakonec rád, když se mu udělala tracheostomie a byl napojen na ventilátor, začalo se mu dýchat lépe, když mu ventilátor pomáhal a přestal se bát, že se udusí. Problém měl s tím, že mu tím byla znemožněna normální verbální komunikace. V tomto stádiu byl přeložen na naše oddělení. Začali jsme ke komunikaci používat písmenkovou tabulku a ideální bylo, když mu rodiče přinesli sedmý den hospitalizace na ARO notebook. Začal nám psát svá přání, potřeby a pocity v textovém editoru. Při postupném sžívání se s chodem oddělení jsme se naučili odezírat mu za rtů a kombinací všech popsaných přístupů jsme, myslím, komunikační problémy vyřešili. Uváděl, že vidí postup nemoci k horšímu a bál se svého konce, špatně spal, budil se. Byl mu nasazen Deprex, na noc dostával hypnotika. Sledovala jsem u něj se střídající se období, kdy byl poměrně klidný, méně úzkostný, dobře spolupracující s obdobími úzkostných stavů, odmítání spolupráce. Záleželo na aktuálním fyzickém stavu. V úzkostných fázích vyžadoval stále někoho u sebe, chtěl držet za ruku, chtěl se z obav „vypovídat“, chtěl povzbudit. Někdy stačilo se s ním dívat na nějaký film, jindy chtěl číst, pustit konkrétní muziku. Vždycky ho povzbudilo, když nám mohl pomocí notebooku referovat např. co je zajímavého ve zprávách, jaké bude počasí...byl takový náš „informátor“. Nejdůležitější pro něj byly každodenní návštěvy rodičů, hlavně maminka pro něj byla

nepostradatelná. Pokud nepřišla maminka některý den, byl plačtivý a nechtěl komunikovat s ostatními. Snažili jsme se ho povzbuzovat, chválit ho, vycházet vstříc jeho přáním. Box s jeho lůžkem byl v podstatě jeho pokoj, měl tam televizi, notebook, cd přehrávač, fotografie, knížky, plyšáky...byl obklopen svými věcmi. Zajímal se o vše kolem sebe, nakonec i věděl jak má nastavený ventilátor a jak funguje. Dá se říci, že se postupně „aklimatizoval“ na režim našeho oddělení a sžil se s ním. Jak jsem již zmiňovala, vyžadoval ošetřování od svých oblíbených sester, což bylo to nejmenší co jsme mohli udělat, ale na naši psychiku byl velmi náročný pacient, tím spíše, že s námi byl dlouho a společně s rodinou jsme byli v této fázi jeho života a nemoci celý jeho svět. Přesto nás mrzelo, když byl z ARO přeložen 6. 11. 2012, tedy 156. den hospitalizace, na OCHRIP vzdálenější nemocnice. Překladu se obával, měl strach z nového prostředí a nových lidí kolem sebe. Věděl, že rodiče za ním nebudou moci jezdit každý den. Měl s sebou ale všechny své věci, na kterých lpěl.

2.8 Edukace pacienta

Edukace je soustavné ovlivňování chování a jednání jedince s cílem dosáhnout prospěšných změn v jeho vědomostech, postojích, zvycích a dovednostech. Význam edukace spočívá v rozvoji vědomostí, postojů, chování a v motivaci k jejich pozitivní změně. (22)

U pacienta jsem se soustředila především na nácvik a schopnost správné komunikace a na seznámení pacienta se všemi ošetřovatelskými a lékařskými úkony. Cílem prostřednictvím jeho informovanosti bylo především zmírnění jeho strachu a úzkosti.

Nácvik komunikace byl důležitý proto, abychom pacientovi všichni rozuměli a pacient si zvykl na tracheostomickou kanylu a synchronizoval se s ventilačním režimem. Trénovali jsme společně používání písmenkové tabulky a museli jsme najít dobrou polohu notebooku, aby dosáhl na touchpad a mohl prsty psát a viděl na obrazovku (vzhledem k malé hybnosti hlavy i rukou). Také jsem ho naučila používat ovládání na polohování lůžka, aby si mohl sám pozměnit polohu, pokud

měl ovládní po ruce. Nikdy neprojevil netrpělivost a pokud nerozuměl chtěl vše znovu zopakovat. Vždy jsem ho ujistila, že na něj mám čas a nespěchám.

Edukace o tracheostomické kanyle a jejím ošetřování byla dalším důležitým bodem. Dopředu jsem vždy pacientovi řekla co budu dělat, jak budu odsávat z TSK, že ho odsávání bude dráždit ke kašli a bude ho vnímat nepříjemně, ale bude co nejkratší a pomůže mu k lepšímu dýchání. Ošetřování tracheostomické kanyly pro něj také nebylo příjemné, sebemenší manipulace s kanylou ho dráždila ke kašli. Vždy jsem tedy předem upozornila co konkrétně budu dělat (např. vsunu pod kanylu nové vypodložení) a že výkon bude co nekratší.

Totéž platilo o jakékoliv manipulaci s pacientem, změně polohy, jakémkoliv ošetrovatelském výkonu a hygienické péči, vyprazdňování. Předem byl pacient upozorněn co se stane, co bude použito za pomůcky a jak dlouho bude konkrétní ošetření trvat. Byl rád, že nemá permanentní močový katetr a močil do močové láhve, kterou jsem pravidelně přikládala. Vyprazdňování stolice probíhalo do podložní mísy nebo do pleny. Pacient se zpočátku styděl, vysvětlila jsem mu tedy, že se pokusím vytvořit mu intimní prostředí pomocí zatažení zástěny a zavřením dveří boxu. Také jsme pacienta edukovali a způsobu výživy přes nasogastrickou sondu, o způsobu dávkování, podání přípravku. Výživu toleroval dobře, nezvracel, neměl zbytky z NGS.

Informace o překladu na OCHRIP pacientovi podal lékař týden předem. Vysvětlila jsem pacientovi jak bude překlad organizován, že pojedou sanitním vozem rychlé záchranné služby, který bude nejen personálně vybaven lékařem a sestrou, ale také ventilátorem na kterém bude nastaven jeho ventilační režim. Věděl, že překlad proběhne v dopoledních hodinách a informaci o délce přepravy mu poskytl převážející lékař. Také jsem ho uklidnila, že všechny jeho věci mu sbalím, neztratí se mu a na novém oddělení je bude moci využívat.

Samostatnou kapitolou byla edukace rodiny o chodu oddělení a o možnosti péče o jejich syna. Návštěvy měli povolené neomezeně. Dala jsem rodičům kartičku s telefonním číslem na oddělení, aby mohli kdykoliv zavolat. Lékař edukoval rodiče o všech přístrojích kolem jejich syna a k čemu slouží. Rodinu jsme informovali i o způsobech komunikace, kterou jsme se společně s pacientem naučili a zapojili je do nich. Maminku jsme edukovali o hygienické péči i

možnosti pasivního cvičení a fungování ventilace, aby neměla strach, že by synovi ublížila. Každý den ho promazala hydratační emulzí, cvičila s ním. Sama pak měla zájem naučit se pečovat o tracheostomickou kanylu a odsávání z dýchacích cest. Plánovala zažádat o domácí ventilátor a vzít si syna domů. Odsávání z dýchacích cest, i přes naše povzbuzování, však nezvládla. Nedokázala se smířit s tím, jak ho odsávání dráždí a měla pocit, že mu tím ubližuje a dělá bolest.

2.9 Závěr

Hospitalizace pacienta trvala 156. dní. Po přijetí bylo nutné zvládnout akutní infekci, který pacienta ohrožoval na životě a vytitrovat ventilační režim. Poté se péče o něj stala v podstatě chronickou intenzivní péčí o pacienta závislého na ventilátoru. Na průběhu hospitalizace je vidět, jak rychle po napojení na ventilátor progredovala svalová dystrofie a i zbytky svalové síly rychle vymizeli. Především to ale byla péče o mladého muže se všemi jeho úzkostmi, strachem a touhou po životě, který bojoval s nespravedlností, že právě jemu bylo dáno tak málo času.

Cílem mé práce bylo poukázat na závažné a zatím neléčitelné onemocnění jakým svalová dystrofie Duchenneova typu bezesporu je. Na této kazuistice je vidět bezmoc a tragédie nejen pacienta, ale i celé rodiny. Myslím, že všichni museli prokazovat velkou sílu s vědomím, že život s DMD není dlouhý, invalidizuje a ve své podstatě je jeho většina prožitá s neustálým vyrovnáváním se s dalšími a dalšími komplikacemi a stále větší ztrátou fyzické kondice, naprostou závislostí na péči druhých lidí i přístrojů. Toto onemocnění není právě z nejčastějších s kterými se setkáváme v běžné praxi. Mě se péče o tohoto pacienta vnitřně dotkla. Začala jsem vyhledávat vyčerpávající informace o tomto onemocnění a snažila se mu co nejvíce ulehčit dobu hospitalizace na našem oddělení. Bohužel, jeho život po překladi na OCHRIP již nebyl dlouhý, zemřel dva týdny po překladi ve věku 24 let.

SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY:

1. Bednařík, Josef, Ambler, Zdeněk, Růžička, Evžen a kolektiv: Klinická neurologie, Praha, Triton, 2010, 1324 s.,
ISBN: 978 - 80 – 7387 – 389 – 9
2. Čihák, Radomír: Anatomie, 2. vydání, Praha, Grada Publishing a.s., 2001, 3. vydání, 497 s., ISBN: 80 – 7169 – 970 – 5
3. Kittnar, Otomar a kolektiv: Lékařská fyziologie, Praha, Grada Publishing a.s., 2011, 800 s, ISBN: 978 – 80 – 247 – 3068 – 4
4. Bednařík, Josef : Nemoci kosterního svalstva, Praha, Triton, 2001, 470 s., ISBN: 80 – 7254 – 187 – 0
5. Maříková, Taťána: Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií, Praha, Maxdorf – Jesenius, 2004, 1. vydání, 323 s.,
ISBN: 80 – 7345 – 015 – 1
6. Vondráček, Petr : Zlatý standart péče o pacienty s Duchenneovou a Beckerovou dystrofií, Parent Project, 2007, 110 s.,
ISBN: 978 – 80 – 254 – 0433 – 1
7. Vokurka, Martin, Hugo, Jan : Praktický slovník medicíny, 5. vydání, Praha, Maxdorf, 1998, 490 s., ISBN: 80 – 85800 – 81 – 0
8. Jedlička, Pavel, Keller, Otakar, aj.: Speciální neurologie, Praha, Galén, 2005, 1. vydání, 424 s., ISBN: 80 – 7262 – 312 – 5
9. odborný článek : autor Bednařík Josef: Svalové dystrofie, Neurologie pro praxi 3/2004, s. 137 – 141, ISSN: 1213 – 1814
10. Mourek, Jindřich : Fyziologie, učebnice pro studenty zdravotnických oborů, Praha, Grada Publishing a.s., 2005, 1. vydání, 204 s.,
ISBN: 80 – 247 – 1190 – 7
11. Hatina, Jiří, Sykes, Bryan : Lékařská genetika, problémy a přístupy, Praha, Academia, 1999, 298 s., ISBN: 80 – 200 – 0700 – 8
12. odborný článek: autor Fencl, F., Průša, R., Baughová, K., Bláhová, K., Vejvalková, Š., Koloušková, S., Lebl, J.: Mikromodelační syndrom Xp 21: závažná příčina selhání nadledvin, svalové dystrofie, poruchy

- hladin krevních lipidů a vývojové retardace u dvouměsíčního neprospívajícího kojence, Česko – slovenská pediatrie, 2012, 67 (1), s. 33 – 37, ISSN: 1803 – 6597
13. Pritchard, Dorian J., Korf, Bruce R. : Základy lékařské genetiky, české vydání, Praha, Galén, 2007, 182 s., ISBN: 978 – 80 – 7262 – 449 – 2
 13. Seidl, Zdeněk, Obenberger, Jiří : Neurologie pro studium i praxi, Praha, Grada Publishing a.s., 1.vydání, 2004, 363 s., ISBN: 80 – 247 – 0623 – 7
 15. odborný článek: autor DiFilippo, Teresa, Parisi, Lucia, Rocella, Michele : Psychological aspects in children by Duchenne de Boulogne muscular dystrophy, Mental Illnes (2036 – 7457), 2012, 4 : e5, s. 21 – 24
 16. odborný článek: autor ATJM Helderma – van den Enden, JC van den Bergen, MH Breuning, JJGM Verschuren, A Tibben, E Bakker, HB Ginjaar : Duchenne/Becker muscular dystrophy in the family: have Potential carriers been tested at a molecular level?, Clinical Genetics, 2011: 79 : 236 – 242
 17. Pavlíková, Slavomíra : Modely ošetrovatelství v kostce, Praha, Grada publishing a.s., 2006, 1. vydání, 150 s., ISBN: 978 – 80 – 247 – 1211 – 6
 18. Archalousová, Alexandra, Slezáková, Zuzana : Aplikace vybraných ošetrovatelských modelů do klinické a komunitní praxe, NUCLEUS HK, 2005, 107 s., ISBN: 80 – 86225 – 63 -1
 19. Kapounová, Gabriela : Ošetrovatelství v intenzivní péči, Praha, Grada Publishing a.s., 2007, 1. vydání, 350 s., ISBN: 978 – 80 – 247 – 1830 – 9
 20. Staňková, Marta : České ošetrovatelství 4., Jak provádět ošetrovatelský proces, Ediční řada – praktická příručka pro sestry, Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2009, 1. vydání, 66 s., ISBN: 80 – 7013 – 283 – 3
 21. Kašparová, L., Novotná, H.: Breviř 2011, Medical Tribune, Praha, 2011 ISBN: 978 – 80 – 87135 – 26 – 6
 22. Juřeníková, Petra: Základy edukace v ošetrovatelské praxi, Praha, Grada Publishing, a.s., 2010, 1. vydání, 80 s., ISBN: 978 – 80 – 247 – 2171

Další zdroje:

23. <http://www.parentproject.cz> – 18. 3. 2013 a 20. 3. 2013

SEZNAM ZKRATEK:

ALT – alaninaminotransferáza
amp. - ampule
AST – aspartátaminotransferáza
ASV – adaptivní podpurná ventilace
ARO – anesteziologicko-resuscitační oddělení
ATP – adenosintrifosfát
BMI – body mass index
Bi PAP – bifazická ventilace pozitivním přetlakem
CB – celková bílkovina
CK - kreatinkináza
cm – centimetr
CMP – centrální mozková příhoda
CNS – centrální nervová soustava
CT – počítačová tomografie
CŽK – centrální žilní katetr
DGC – dystrofin-glykoproteinový komplex
DF – dechová frekvence
DMD – Duchenneova svalová dystrofie
DNA – deoxyribonukleová kyselina
EKG – elektrokardiograf
EtCO₂ – hodnota oxidu uhličitého měřená na konci výdechu
FiO₂ – frakce kyslíku
FR – fyziologický roztok
GIT – gastrointestinální trakt
GMT – gama-glutamyltransferáza
ICN – Světová rada sester
IQ – inteligenční kvocient
i.v. – intravenózně
iMAO – inhibitory monoaminoxidázy
JIP – jednotka intenzivní péče

JT – jaterní testy
KCl – chlorid draselný
mg - miligram
ml - mililitr
MR – magnetická rezonance
NGS – nasogastrická sonda
OCHRIP – oddělení chronické intenzivní péče
P - pulz
pCO₂ - parciální tlak oxidu uhličitého
PEEP – pozitivní tlak v dýchacích cestách
PEG – perkutánní endoskopická gastrostomie
RLP – rychlá lékařská péče
SaO₂ – saturace tkání kyslíkem
s.c. - subkutánně
SIMV – synchronizovaná intermitentní mandatorní ventilace
SOS – podání léky na vyžádání, v případě potřeby
tbl. - tableta
TK – tlak krevní
TSK – tracheostomická kanyla
TT – tělesná teplota
VFN Praha – Všeobecná fakultní nemocnice Praha
ZDN – Zdravotnické noviny

SEZNAM PŘÍLOH:

Příloha č. 1 – Ošetřovatelská anamnéza
Zdroj: 3. LF UK v Praze