

Život dítěte s cystickou fibrózou očima dětské sestry a rodičů

Mgr. Anna Martynková, PhDr. Lucie Sikorová, Ph.D.

Ústav ošetrovatelství a porodní asistence, Lékařská fakulta, Ostravská univerzita v Ostravě

Príspevok predkladá prípad päťleté dievčky s cystickou fibrózou (CF). Zabýva sa rôznymi obdobiami života holčičky s CF a jej rodiny, od narodenia, přes stanovení diagnózy, postižení orgánů a komplikacemi typickými pro onemocnění CF, jejich průběhem a dopadem na celou rodinu. Z vyprávění rodičů je zřejmé, jak zdravotnický profesionál – dětská sestra – svým přístupem a dále náročná léčba ovlivňují kvalitu života celé rodiny.

Klíčová slova: cystická fibróza, dítě, rodič, dětská sestra, kvalita života, kazuistika.

The life of a child with cystic fibrosis seen through a paediatric nurse's and parents' eyes

The contribution presents a case study of a five-year old girl with cystic fibrosis (CF). The case study deals with various periods of the life of the girl with CF and her family. The case study describes the changes in the girl's life, from birth, through making a diagnosis, being affected by the complications that are typical for CF, their course and the impact on the whole family. The parents' story shows the influence of a health professional – a paediatric nurse's attitude and the treatment itself on the quality of life of the whole family.

Key words: cystic fibrosis, child, parent, paediatric nurse, quality of life, case study.

Pediatr. praxi 2012; 13(2): 131–133

Úvod

Cystická fibróza neboli mukoviscidóza je autosomálně recesivní dědičné onemocnění, při kterém dochází k tvorbě abnormálních viskózních sekretů a k vysoké koncentraci elektrolytů (zejména chloridů) v potu. Projevuje se generalizovanou dysfunkcí exokrinních žláz. Neléčená CF je charakterizovaná chronickým progresivním bronchopulmonálním zánětlivým onemocněním, které vede k respiračnímu selhání a malabsorpčnímu syndromu v důsledku pankreatické insuficience (1). V posledních 30 letech se zásluhou rozvoje genetiky, mnohých objevů v patogenezi CF a moderní, ale velmi nákladné léčby situace výrazně změnila. Přestože je CF stále nevyléčitelnou chorobou, kvalita života a průměrné dožití pacientů se markantně zvýšily (2). Medián přežití se dnes udává 32–34 let. Dle Vávrové (3) lze předpokládat, že by se střední věk dožití dnes narozených dětí prodloužil na 40–50 let. Předpokladem je ovšem včasná diagnóza a intenzivní moderní léčení. Z epidemiologického hlediska je možné očekávat, že počet pacientů s cystickou fibrózou bude v blízké budoucnosti každoročně narůstat přibližně o 5–7 % (1). Rodiny s členem nemocným cystickou fibrózou mají život složitější než většina rodin. Důvodem je zejména časová náročnost léčby, omezení, která s CF souvisí, a prognóza nemoci. Podstatou terapie je proaktivní léčba infekce dýchacích cest a povzbuzení pacienta k dodržování zdravé výživy a aktivního životního stylu s rehabilitací.

Kazuistika

Holčička, narozená v listopadu 2006, pochází z 1. fyziologické gravidity, s porodní hmotností 3650 g a porodní délkou 50 cm. Perinatální období proběhlo fyziologicky. Cystická fibróza (CF Delta508) jí byla diagnostikována v pěti měsících prostřednictvím genetického vyšetření. Potní test vykazoval 100 mmol/l chloridů. Důvodem podezření na onemocnění CF byla zjištěná kolonizace dýchacích cest *Pseudomonas aeruginosa* při bronchoskopii.

Období od narození do stanovení diagnózy CF v 5 měsících věku dítěte

Dívka se svým rodičům narodila jako plánovaná dítě v předpokládaném termínu porodu. V rámci prenatalní diagnostiky nebyly zjištěny odchylky od normálu v těhotenství maminky. Dívka přišla na svět těsně po ukončení plošného screeningu novorozenců na CF, podle rodičů *pokud by screening pokračoval a její nemoc byla odhalena ihned po narození, tak mohla mít teď lepší stav plic i vyhlídky na budoucnost*. Ve věku sedmi týdnů byla dívka hospitalizována se svou maminkou z důvodů neprosívání a začala být přikrmována. Po dvou týdnech, kdy již byla v domácím ošetřování, se objevily nespecifické střevní obtíže v podobě průjmu. Protože dívka stále nepřibývala na hmotnosti a objevily se potíže s dýcháním (především kašel a rýma), byla ve 3 měsících opět hospitalizována. Vzhledem ke zhoršování dýchacích obtíží a nezbytné podpoře dýchání byla malička po 8 dnech přeložena

na oddělení intenzivní péče. *„Večer jsme za ní ještě byli a manželka ji naposledy kojila, poté musela být zaintubována a připojena na umělou plicní ventilaci. Tady jí byla poprvé v rozboru nalezena bakterie *Pseudomonas aeruginosa*, které se do teď nemůžeme zbavit.“* Lékaři se ji poté opakovaně snažili odpojit od ventilátoru, pokusy však nebyly úspěšné. Extubace se uskutečnila po pěti dnech. Dívka byla převezena do Fakultní nemocnice Motol. Zde bylo realizováno bronchoskopické vyšetření, které odhalilo tracheomalacii. Onemocnění cystická fibróza bylo holčičce diagnostikováno a potvrzeno ve věku 5 měsíců genetickým vyšetřením. *„Toho jsme se opravdu báli! Když jsme šli na ARO sálek za naší maličkou, tak se manželka složila: Proč*

Obrázek 1. Fotografie dívky k období od narození po stanovení diagnózy CF, a) 14. 4. 2007, b) 27. 4. 2007



zrovna my! Nevěděli jsme, co máme dělat, a hledali vinu sami v sobě.“ Autentičnost závažnosti zdravotního stavu dívky zobrazuje (obrázek 1).

Diskuze

Nemocní s CF špatně tráví potravu, proto neprospívají, respirační projevy se v novorozeneckém období nemusí projevit vůbec (3). Nemocní CF mohou mít plíce osídleny bakteriemi specifickými pouze pro takto nemocné (*Pseudomonas aeruginosa*, *Burkholderia cepacia*). Charakteristickým rysem péče o člena rodiny (zpravidla dítě) s takovým onemocněním je vysoká náročnost péče, která je jen stěží souměřitelná s jinými sociálními událostmi tohoto typu. Na druhé straně existují velké rozdíly v závažnosti dopadu na kvalitu života nemocného – a tím zpravidla i na pečující osobu (4). Diagnóza CF je u naprosté většiny stanovena již v raném věku. Jednoznačná diagnóza onemocnění je založena na genetickém vyšetření mutací genu pro CF a zjištěním vysokého obsahu chloridů v potu (potní test). V ČR je nejčastější tzv. „proteovropská mutace“, deltaF508 mutace, která se nachází u 70,7 % pacientů s CF (2). Sdělením diagnózy se život rodiny od základů mění. Změní se péče o dítě, lékaři stanoví nová, složitější a časově náročnější pravidla péče. Rodina se musí s léčbou ztotožnit. Změní se fungování rodiny, je třeba přeorganizovat péči o domácnost a další děti, režim dne se přizpůsobuje onemocnění člena rodiny. V rámci sdělování diagnózy probíhá edukace na více úrovních (základní léčba, rehabilitace, výživa, sociální poradenství atd.) a psycholog zde může plnit funkci jakéhosi koordinátora. Důležité je s rodiči spolupracovat, znamená to rozdělit si úkoly, pravomoci a odpovědnost. K tomu je zapotřebí dobrá a efektivní komunikace (5). Nemoc dítěte je velmi vážnou problémovou situací, která je hodnocena dospělými více emočně, protože postihuje bezbranného jedince a vede k prožitku silného stresu (6). Pokud je u potomka diagnostikováno v útlém dětství závažnější chronické onemocnění, rodiče reagují počátečním šokem.

Období od stanovení diagnózy (5 měsíců) do 1 roku věku dítěte

V dubnu 2007 bylo dítě dle kalendářního věku pětiměsíčním kojencem, ale dle psychomotorického vývoje tomuto věku neodpovídalo. Rodiče v této době o onemocnění CF získali již velké množství informací a stále jich přibývalo, bohužel z jejich pohledu častěji negativního charakteru. Snažili se zjistit o této zákeřné nemoci co nejvíce, a to z různých zdrojů. Rodiče

děvčátka ji pravidelně navštěvovali ve Fakultní nemocnici Motol, kde pokračovala hospitalizace na anesteziologicko-resuscitačním oddělení. „Její stav byl stále stejný – nevědělo se, za jak dlouho se podaří odpojení od ventilátoru. Stále jsme doufali v úspěch, ale prožili jsme i řadu zklamání, když se doba odpojování zkracovala do nuly.“ Dva týdny po stanovení diagnózy ošetřující lékař rodičům sdělil, že odhaduje dobu připojení k ventilátoru na měsíce až roky z důvodu tracheomalacie. „Byli jsme na dně! Nečekali jsme ještě horší zprávu, než je nevyléčitelná nemoc.“ Holčička měla být přeložena do nemocnice v místě bydliště. „Už jsme se těšili, že budeme mít malou blíže našemu domovu.“ Její zdravotní stav se ale komplikoval vysokými teplotami, a proto se převoz uskutečnil až téměř za měsíc. „Čekání pro nás bylo skličující.“ Po týdenní hospitalizaci se zdařila extubace. Dívka dýchala těžce, ale sama. „Nemohli jsme rozrušením spát.“ Její zdravotní stav se zlepšoval a těkavé pohyby po tlumení se postupně srovnávaly. Čas nadále běžel a holčička byla přijata i maminka. „Byli jsme neskutečně šťastní a zároveň se báli, co bude dál. Každá noc mohla být osudová, proto ji manželka neustále pozorovala. Dýchání naší maličké dělalo stále velké problémy.“ Následně byla na týden převezena do Prahy, do Centra léčby pro CF, k zaškolení rodičů v aplikaci inhalací, léků, rehabilitace a pak propuštěna domů. Domácí prostředí prospívalo celé rodině a holčička pěkně přibývala na váze. Další zlom se odehrál za 3 měsíce, kdy se opět projevil dýchací obtíž. Rodiče dívku odvezli ráno do Fakultní nemocnice. Začaly se jí podávat inhalační kortikosteroidy a intravenózně antibiotika. Po třech dnech léky zabraly. V den svých devíti měsíců byla propuštěna domů, kde poznávala své hračky a byla veselá. „Byl z ní pěkný buclík. Všichni si přejeme, aby se naše holčička někdy zcela uzdravila.“ Postupně si zvykla na pravidelné pobyty v nemocnici, ošetřovatelskou péči a lékařské výkony. „Dokonce se usmála i na sestřičky.“ Poslední listopadový den roku 2007 mohla být propuštěna domů a oslavit 1 rok se svými rodiči. „Byli jsme všichni opět pohromadě a doma.“ Účinnost léčby a láska rodičů měla příznivý dopad na správný růst a vývoj holčičky.

Diskuze

Pražská Fakultní nemocnice v Motole je Centrem pro léčbu CF. Obdobných center v České republice působí celkem sedm. Při potvrzení CF na základě dvou mutací v genu CFTR a nebo pozitivního potního testu je pacient ihned předán k iniciální edukační hospitalizaci.

Obrázek 2. Fotografie dívky k období od stanovení diagnózy CF do Vánoc 2007



Genetické poradenství rodičů může být provedeno ve stejném centru nebo v jiném specializovaném centru. Jako u většiny nemocných dětí s CF se u holčičky následkem chronické kolonizace rozvinula těžká infekce, která způsobovala a vyvolávala obtíže s dýcháním a také další obavy rodičů. Stav vyžadoval hospitalizaci s nutností intravenózního podání kombinace antibiotik dle kultivace sputa a zjištěné citlivosti (pravidelná ordinace lékaře). Péče o děti s CF je vždy multidisciplinární, podílí se na ní lékaři, dětské a všeobecné sestry, fyzioterapeuti, nutriční terapeuti, psychologové, sociální pracovníci aj. Dominantní je spolupráce rodiny s dětskou sestrou, která zajišťuje péči o dýchací cesty, tzn. aplikuje kyslíkovou terapii, podává inhalace nejprve přes masku, kolem dvou let prostřednictvím náustku, dle potřeby odsává hlen, podporuje uvolňování hlenů respirační fyzioterapií a pohybovou terapií (např. vibrační masáže hrudníku, poklepovou masáží hrudníku apod.). Dítěti prospívá celkové cvičení, které stimuluje vykašlávání. Sestra často obměňuje polohu dítěte jako prevenci rozvoje pneumonie. Speciální fyzioterapeutické postupy realizují fyzioterapeuti. U kolonizovaných pacientů sestra zajišťuje také podávání intravenózní terapie – antibiotik. Podílí se na podávání stravy a obvykle taky na podávání pankreatických enzymů, všímá si klinických příznaků, které mohou signalizovat problémy s výživou – tělesné hmotnosti, růstu a vývoje, stavu nehtů a vlasů, sliznic, celkové vitality dítěte, vylučování stolice apod. Nezbytná je správná ústní hygiena, protože zuby dětí s CF bývají ve špatném stavu v důsledku dietní deficeience. Sestra provádí hygienu dutiny ústní po polohové drenáži, protože ústy se ven dostává páchnoucí hlen, zanechávající nepříjemný pocit. Dětská sestra se stává pro dítě kromě rodičů nejbližší kontaktní osobou, může být partnerem ve hře, náhradou kamarádů i rodičů.

Období od plánování dalšího potomka do 4 let věku dítěte

Čas běžel neúprosně dál a holčička byla batoletem, rodiče nadále dbali pokynů lékařů a ostatních nelékařských profesionálů. Měli jedno velké, zatím nesplnitelné přání. „Aby se našel účinný lék a holčička se uzdravila. Ani by nám nevadila neustálá denní péče, ale vědomí, že má naše malá poloviční život, nás bolí.“ A začali pomýšlet na plánování druhého dítěte. Netrvalo dlouho a maminka byla těhotná. Podstoupila prenatalní genetické vyšetření ve 12. gestačním týdnu. „Doba mezi zjištěním těhotenství a genetickým odběrem byla dlouhá a čekání na potvrzení rozboru ještě horší. Je to ošklivé, ale byli jsme přesvědčeni, že pokud by byl plod s CF, tak bychom jej ukončili. S naší malou už jsme si od malička užili dost nervového vypětí. A nadále potřebujeme mít dostatek času na její léčbu, takže druhé dítě s CF by bylo riskantní. Věříme, že se někdy (včas) najde účinný lék pro záchranu naší holčičky, zajímáme se proto o řadu klinických studií.“ Výsledek z prenatalního genetického vyšetření vyhodnotil plod za heterozygota pro onemocnění CF.

Mladší bráška ve věku 3 let je velice bystrý, vnímá a reaguje na procedury spojené s léčbou nemoci sestry. Je hodně šikovný a patrný je i jeho pokročilejší psychomotorický vývoj oproti sestře. Holčička jezdí na kontroly do Centra pro CF v Praze Motol a dochází na pravidelné prohlídky v regionální Fakultní nemocnici poblíž bydliště. S poskytovanou péčí lékaře je rodina velice spokojená. Rodina si velmi váží pomoci a ošetrovatelské péče v rámci hospitalizací. Perfektní podporu už od prvního setkání má rodina s členy Klubu CF.

Obrázek 3. Fotografie dívky k období od plánování dalšího potomka po 4 roky – léto 2010



U holčičky se vyskytují typické projevy onemocnění CF. Dýchá nahlas, častěji, povrchně, při fyzické námaze se rychle unaví a výrazně se potí. Z důvodu neustálého nucení k jídlu je vybíravá, nesmí se na ni vyvíjet nátlak, lépe reaguje na formu hry při jídlu. Nutriční terapeut doporučuje občasné kalorické obohacení stravy o výživové doplňky. Tělesná proporcionalita je vyvážená, mírně nad státním průměrem. Stolice jsou nepravdivelné a různé konzistence. Dlouhodobé zácpy nemívá. Rodina jezdí na dovolenou k moři, protože má pocit, že maličké pobyt prospívá. Uvažují také o vhodné alternativě pobytu na horách. S plněním role rodičů jsou spokojeni a pociťují z ní naplnění. „Jsme šťastní, že máme takové děti. Dobře víme, že existují ještě zákeřnější nemoci. Jsme rádi, že se dcera může normálně fyzicky a mentálně vyvíjet. Ve výchově přistupujeme k oběma dětem stejně. Neomlouváme malou její nemocí. Nebereme její nemoc jako ostudu rodiny, spíš něco, s čím se musíme poprat a malé pomoci.“ Na obrázku 3 obou sourozenců nelze rozeznat, které z dětí má CF.

Diskuze

Celé období bylo pro dívku s CF i pro její rodiče psychicky náročné, zejména z důvodu časového odloučení dítěte od rodiny během hospitalizací. Optimální by bylo, kdyby mohla dívka dostávat intravenózní antibiotika doma. Rodiče pro ni znamenají pocit bezpečí, jistoty a spokojenosti projevující se úsměvem. Podmínkou efektivní spolupráce dítěte se zdravotníky je představení se dítěti při každém kontaktu, vysvětlení všech zamýšlených úkonů, vytvoření prostoru k zodpovězení dětských nebo rodičovských otázek. Nezbytné je ze strany pečujících zdravotníků najít takový způsob vysvětlování, který vede k porozumění dítětem a rodiči. Během komplexní péče podávat dítěti nezkrácené a pravdivé informace, protože klamáním ze strany zdravotníka dítě ztrácí pocit důvěry (7). Celková situace péče o chronicky nemocné děti výrazně ovlivňuje finanční hospodaření rodin. Řadu nadstandardních pomůcek si některé rodiny nemohou ani dovolit. Cílem ošetrovatelské péče není jen zlepšení zdravotního stavu, ale i zabezpečení co nejvyšší úrovně kvality života. Sestra v každém okamžiku své práce zastává nejen roli sestry, ale i učitelky, kamarádky nebo také „druhé matky“, protože se dostává s dětskými pacienty do kontaktu nejčastěji (6). Úkolem dětské sestry je volba takové přípravy dítěte před každou aktivitou, která respektuje jeho vývojové charakteristiky a zajistí vhodné komfortní podmínky. K informování dětí je nutné využívat terminologii, které dítě rozumí (8). Rodičovské

zájmové skupiny napomáhají výměně myšlenek a poskytování podpory.

Závěr

Sdělením jsme chtěli poukázat na závažné chronické onemocnění cystickou fibrózou, které zcela nepochybně představuje obrovskou záťaž pro dětské pacienty a jejich rodiny z důvodu zkracování délky života, velké spotřeby času nutného na dosud dostupnou léčbu a řešení komplikací s tímto onemocněním spojených. Jednou ze základních charakteristik CF je různorodost klinických příznaků. Závažné jsou dopady onemocnění na situaci pečujících osob (sociální, ekonomické). Výsledkem je naprosto individuální osud každého pacienta, každé pečující rodiny a její kvalita života. Podpora a strategie, jak nemoc zvládnout, od týmu všech zainteresovaných pracovníků včetně klinických psychologů, jsou často nedoceníitelné. Přemýšlím, jak těmto rodinám pomoci. Rozumným řešením je rodiny podporovat a pomáhat jim co nejlépe překlenout období od stanovení diagnózy onemocnění do chvíle objevení kauzální léčby CF. Velkou roli hraje také novorozenecký screening (NS) CF, rutinně zavedený do praxe v roce 2009. Pilotní studie NS CF proběhla v ČR již v letech 2005–2006. Včasné stanovení diagnózy a tím i zahájení léčby vedou k lepší prognóze pacientů a lepší kvalitě života jich samotných a jejich rodin.

Zveřejnění fotografií a kazuistiky se uskutečnilo se souhlasem rodiny.

Literatura

1. Sabolová G, Štěpánková K, Heroutová M. Komplexná starostlivosť o pacientov s cystickou fibrózou. Zdravotníctvo a sociálna práca 2006; 1(4): 51–55.
2. Jakubec P. Cystická fibróza. Zdravotnické noviny 2007; 56(7): 28–33.
3. Vávrová V, et al. Cystická fibróza. Praha: Grada 2006: 520.
4. Michalík J, Valenta M, et al. Závěrečná zpráva z výzkumu kvality života osob pečujících o člena rodiny se závažným onemocněním. Olomouc: IRVS, 2010: 176.
5. Fendrychová J, Borek I. Intenzivní péče o novorozence. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů 2007: 403.
6. Zacharová E. Úloha sociální komunikace v dětském lékařství. Pediatr praxi 2008; 9(1): 56–57.
7. Matějček Z. Dětský pacient v komunikaci s lékařem. Pediatr praxi 2001; 5: 36.
8. Palyzová D. Procedurální bolest v dětském věku. Bolest 2007; 4: 62.

Článek doručen redakci: 29. 1. 2012

Článek přijat k publikaci: 9. 2. 2012

PhDr. Lucie Sikorová, Ph.D.

Ústav ošetrovatelství a porodní asistence,
Lékařská fakulta, Ostravská univerzita v Ostravě
Syllabova 19, 703 00 Ostrava
lucie.sikorova@osu.cz