

Univerzita Pardubice
Fakulta zdravotnických studií

Nemoc motýlích křídel

Michaela Vamberská

Bakalářská práce

2016

Univerzita Pardubice
Fakulta zdravotnických studií
Akademický rok: 2014/2015

ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

(PROJEKTU, UMĚLECKÉHO DÍLA, UMĚLECKÉHO VÝKONU)

Jméno a příjmení: **Michaela Vamberská**
Osobní číslo: **Z13259**
Studijní program: **B5349 Porodní asistence**
Studijní obor: **Porodní asistentka**
Název tématu: **Nemoc motýlích křídel**
Zadávací katedra: **Katedra porodní asistence a zdravotně sociální práce**

Z á s a d y p r o v y p r a c o v á n í :

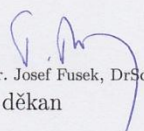
1. Studium literatury, sběr informací a popis současného stavu řešené problematiky.
2. Stanovení cílů a metodiky práce.
3. Příprava a realizace výzkumného šetření dle stanové metodiky.
4. Analýza a interpretace získaných dat.
5. Zhodnocení výsledků práce.

Rozsah grafických prací: **dle doporučení vedoucího**
Rozsah pracovní zprávy: **35 stran**
Forma zpracování bakalářské práce: **tištěná/elektronická**
Seznam odborné literatury:


1. BUČKOVÁ, Hana; BUČEK, Jan. Epidermolysis bullosa congenita. 1. vyd. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2000. ISBN 80-7013-321-X.
2. DENYER, Jacqueline; PILLAY, Elizabeth. Best practise guidelines for skin and wound care in epidermolysis bullosa [online]. 2012 [cit. 2015-10-15].
Dostupné z:
http://www.woundsinternational.com/media/issues/623/files/content_10609.pdf
3. HÁJEK, Zdeněk; ČECH, Evžen; MARŠÁL, Karel a kol. Porodnictví. 3. vyd. Praha: Grada, 2014. ISBN 978-80-247-4529-9.
4. ŠTORK, Jiří a kol. Dermatovenerologie. 2. vyd. Praha: Galén, 2013. ISBN 978-80-7262-898-8.
5. TROJAN, Stanislav; SCHREIBER, Michael. Atlas biologie člověka. 1. vyd. Praha: Scientia, 2007. ISBN 80-86960-11-0.

Vedoucí bakalářské práce: **Mgr. Helena Petržílková**
Katedra porodní asistence a zdravotně sociální práce

Datum zadání bakalářské práce: **1. prosince 2014**
Termín odevzdání bakalářské práce: **27. dubna 2016**


prof. MUDr. Josef Fusek, DrSc.
děkan

L.S.


Mgr. Markéta Moravcová, Ph.D.
vedoucí katedry

V Pardubicích dne 2. února 2016

Prohlášení autora

Prohlašuji, že jsem tuto práci vypracovala samostatně. Veškeré literární prameny a informace, které jsem v práci využila, jsou uvedeny v seznamu použité literatury.

Byla jsem seznámena s tím, že se na moji práci vztahují práva a povinnosti vyplývající ze zákona č. 121/2000 Sb., autorský zákon, zejména se skutečností, že Univerzita Pardubice má právo na uzavření licenční smlouvy o užití této práce jako školního díla podle § 60 odst. 1 autorského zákona, a s tím, že pokud dojde k užití této práce mnou nebo bude poskytnuta licence o užití jinému subjektu, je Univerzita Pardubice oprávněna ode mne požadovat přiměřený příspěvek na úhradu nákladů, které na vytvoření díla vynaložila, a to podle okolností až do jejich skutečné výše.

Souhlasím s prezenčním zpřístupněním své práce v Univerzitní knihovně.

V Kohoutově dne 31. 3. 2016

Michaela Vamberská

PODĚKOVÁNÍ

Ráda bych touto cestou poděkovala Mgr. Heleně Petržílkové za ochotu, cenné rady, připomínky a názory a za trpělivost, kterou mi během zpracování bakalářské práce věnovala. Děkuji také pracovnícím organizace DEBRA ČR za spolupráci při získávání údajů pro výzkumnou část práce a v neposlední řadě respondentkám za ochotu poskytnutí rozhovorů.

ANOTACE

Práce je zaměřena na život dětských pacientů s onemocněním epidermolysis bullosa a jejich rodiče. Zabývá se také obecně kůží a jejími funkcemi, poznatky o epidermolysis bullosa a informacemi o organizacích pomáhajících pacientům s tímto onemocněním.

Prostřednictvím rozhovorů byly získány informace o názorech, pocitech a zkušenostech rodičů nemocných dětí a jejich každodenních aktivitách, způsobu ošetřování poranění a úskalích, jež nemoc rodinám přináší.

KLÍČOVÁ SLOVA

Epidermolysis bullosa, nemoc motýlích křídel, kůže, ošetrovatelská péče

TITLE

Butterfly Children

ANNOTATION

This work is focused on lives of child patients with epidermolysis bullosa and their parents. It deals with general skin and its functions, knowledges about epidermolysis bullosa and information about organizations helping patients with this illness.

Through interviews were obtained information about opinions, feelings and experiences of parents of ill children and their daily activities, methods of treating injuries and problems that the illness brings to families.

KEYWORDS

Epidermolysis bullosa, Butterfly Children, skin, nursing care

OBSAH

ÚVOD.....	11
CÍLE PRÁCE.....	12
TEORETICKÁ ČÁST	13
1 Struktura kůže a její funkce	13
1.1 Anatomie kůže	13
1.2 Fyziologie kůže	14
1.3 Kožní imunitní systém a imunopatologická reakce kůže.....	16
2 Epidermolysis bullosa a její typy	18
2.1 Epidermolysis bullosa simplex	18
2.2 Epidermolysis bullosa junctionalis	19
2.3 Epidermolysis bullosa dystrophica	19
3 Genetická problematika a dědičnost onemocnění	21
3.1 Genetika	21
3.2 Dědičnost autozomálně dominantní – EBS.....	22
3.3 Dědičnost autozomálně recesivní – EBJ, EBD	22
3.4 Genetické vyšetření.....	22
3.5 DNA analýza.....	23
4 Diagnostika onemocnění a případná léčba	24
4.1 Dermatologická vyšetření	24
4.2 Histopatologické vyšetření kůže	24
4.3 Prenatální diagnostika epidermolysis bullosa	25
4.4 Léčba.....	26
5 Obecná pravidla terapie a ošetřování poranění	27
5.1 Ošetřování epidermolysis bullosa simplex.....	28
5.2 Péče u epidermolysis bullosa junctionalis.....	28
5.3 Pravidla terapie u epidermolysis bullosa dystrophica.....	29
6 Sociální problematika pacientů s epidermolysis bullosa.....	30
7 Zahraniční a tuzemské organizace pomáhající pacientům s epidermolysis bullosa.....	32
7.1 DEBRA ČR.....	32
7.2 EB Centrum ČR	33
7.3 EB Haus Austria.....	33

VÝZKUMNÁ ČÁST	34
8 Metodika výzkumu	34
8.1 Výzkumné otázky	34
8.2 Charakteristika výzkumného souboru	35
8.3 Zpracování dat	36
9 Interpretace výsledků	37
9.1 Rozhovory	37
9.2 Aplikace Atlas.ti	44
9.3 Brožura	44
10 Diskuze	46
ZÁVĚR	51
POUŽITÁ LITERATURA	52
PŘÍLOHY	56

SEZNAM ILUSTRACÍ A TABULEK

Tabulka 1 Rozdíl v jídelníčku u pacienta s dystrophickou formou EB a zdravého dítěte.....	57
Obrázek 1 Puchýř na levé dlani	60
Obrázek 2 Puchýř na pravé dlani	60
Obrázek 3 Puchýře na kolenou	60
Obrázek 4 Puchýře na kotnících	60
Obrázek 5 Puchýř na chodidle	60
Obrázek 6 Poraněné prsty u nohou	60
Obrázek 7 Poraněná levá noha.....	61
Obrázek 8 Poraněná pravá noha	61
Obrázek 9 Poranění na břicho a hrudníku	61
Obrázek 10 Poranění na krku.....	61
Obrázek 11 Šablona pro rukavičky.....	62
Obrázek 12 Rukavičky.....	62
Obrázek 13 Výstup z aplikace Atlas.ti.....	63
Obrázek 14 Informační brožura	64

JEDNOU SE KAMENY ODVALÍ

*„Jednou mi bude krásně
Jednou se samy budou psát básně
Jednou se kameny odvalí
Jednou se prameny provalí
Jednou si zatleskám rukama s prstýnky
Jednou si upiju ze sklínky
Jednou se země zachvěje
A nový život ve mně se zasměje
Nebudu se bát vám ruku dát
Nebudu se bát si šanci dát
Motýlci budou svobodní
Uletí každé povodni
Jednou si svůj květ najdeme
A na zem už nikdy nespahneme“*

Napsala Olga Joklová s nemocí epidermolysis bullosa dystrophica (†2015)

ÚVOD

Bakalářská práce s názvem Nemoc motýlích křídel se zabývá problematikou onemocnění postihující kůži pacientů. Jejich kůže je jemná jako motýlí křídla a je velmi náchylná k vzniku ran. Epidermolysis bullosa je vzácné onemocnění, v České republice je pouze okolo 200 pacientů, proto je nutné vzít v úvahu, že informace o této chorobě nejsou zatím tolik rozšířené. V návaznosti na tuto skutečnost byla v praktické části práce na základě výsledků rozhovorů vytvořena informační brožura.

Pro zmírnění průběhu onemocnění je nejdůležitější správné ošetřování ran. Dalším závažným nedostatkem, který je potřeba sledovat, je výživa pacienta, kdy velmi často dochází k malnutrici. Všem těmto tématům se práce věnuje.

Práce je zaměřená na dětské pacienty s touto diagnózou a jejich rodiče, jelikož se jedná o geneticky podmíněné onemocnění, které se většinou projevuje již od narození. Jako porodní asistentky se s touto nemocí můžeme setkat, a proto by měl každý zdravotník mít o této nemoci alespoň základní informace.

Výběr tématu mé bakalářské práce se odvíjel od faktu, že se v mém okolí v nedávné době narodily dvě děti s touto chorobou. Druhým důvodem byla skutečnost, že se nejedná o příliš známé onemocnění a je tedy zapotřebí šířit osvětu a informace mezi nemocnými, pečujícími a odbornou i laickou veřejností.

CÍLE PRÁCE

Cíle teoretické části

1. Poskytnout základní informace o onemocnění epidermolysis bullosa.
2. Písemně zpracovat odbornou literaturu zabývající se onemocněním epidermolysis bullosa.

Cíle praktické části

1. Zjistit, jaké komplikace jsou spojené s onemocněním epidermolysis bullosa v rodině.
2. Zjistit, jak rodiče dětí s onemocněním epidermolysis bullosa postupují při ošetřování poranění způsobených touto nemocí.
3. Zjistit, jaké jsou možnosti získávání informací o nemoci epidermolysis bullosa.
4. Zjistit, jaký je denní harmonogram dítěte s diagnózou epidermolysis bullosa.

TEORETICKÁ ČÁST

1 Struktura kůže a její funkce

Kožní soustava je tvořena kůží a přídatnými útvary, mezi které patří vlasy, chlupy, nehty, receptory, nervy, potní a mazové žlázy. Kůže kryje povrch těla a má tedy obrannou funkci. Kůže je velmi složitý orgán, který se skládá z mnoha částí, má členitý povrch a její části dohromady tvoří kožní reliéf (Merkunová, 2008, s. 26; Brychta, 2014, s. 15).

1.1 Anatomie kůže

Jedním z největších orgánů lidského těla je kůže, zaujímá plochu, jejíž velikost je v průměru 1,5 až 2 m², a její hmotnost odpovídá asi 10 % tělesné hmotnosti. Nejmenší tloušťka kůže je na očních víčkách – 0,1 mm a nejsilnější na dlaních a ploskách nohou – cca 3,6 mm. Kůže má ochrannou funkci a tvoří pomyslnou bariéru mezi organismem a zevním prostředím (Trojan, 2007, s. 65).

Barva kůže je podmíněna mnoha vnitřními i zevními faktory, mezi které patří např. množství melaninu, prokrvení kůže, ale také množství hemoglobinu v krvi a jeho saturace kyslíkem. Záleží také na hydrataci těla, tedy na obsahu vody v organismu a na prokrvení kožních kapilár (Souček, 2005, s. 32; Brychta, 2014, s. 15).

Kůže (cutis, derma) se skládá ze tří základních částí, jimiž jsou epidermis (pokožka), dermis (korium, škára) a tela subcutanea (subcutis, podkoží, podkožní tuková tkáň) (Čihák, 2004, s. 559).

Epidermis se skládá z vrstevnatého dlaždicového epitelu. Jedná se o nejtenčí složku kůže, která neobsahuje cévy. Její nejsvrchnější část neustále odumírá a odlučuje se. Buňky v hlubších vrstvách se naopak neustále obnovují a vzniká tak nová kůže. Tento proces se nazývá keratinizace (Jelínek, 2007, s. 274; Brychta, 2014, s. 15).

Korium tvoří spodní vrstvu kůže, která je tvořena pevnými vazivovými vlákny, která kůži slouží k mechanické pevnosti a pružnosti. Mezi vlákny je uložen tuk, cévy, nervová zakončení a hladká svalovina. Ve škáře se také nacházejí štěrbinové žlázy, ve kterých jsou uloženy kořeny chlupů a vlasů, dále potní a mazové žlázy (Trojan, 2007, s. 65, Rokyta, 2015, s. 628).

Tela subcutanea se nachází pod škárou a obsahuje velké množství tuku, který slouží k ochraně hluboko uložených orgánů. Nacházejí se zde receptory pro tlak a tah (Vater-Paciniho tělíška). Podkožní vazivo umožňuje pohyblivost kůže (Jordi Vigué, 2013, s. 18).

1.2 Fyziologie kůže

Fyziologická funkce kůže významně souvisí s její anatomickou stavbou a také s faktem, že kůže je orgánem oddělujícím vnitřní prostředí organismu od zevního. Kůže má mnoho funkcí, bez nichž by organismus nemohl fungovat (Štork, 2013, s. 9).

1.2.1 Ochranná funkce

Ochranná nebo také bariérová funkce je rozdělena na fyzikální, chemickou a biologickou bariéru.

Fyzikální bariéra je jednou z funkcí kůže, do které patří mechanická ochrana (pevnost, pružnost, soudržnost), která je zajišťována dobrou hydratací. Dále funkce fotoprotektivní (ochrana před ultrafialovým zářením), elektrická bariéra (ta zabraňuje přístupu mikrobů a odpuzuje nečistoty). Kůže také chrání organismus před teplem a chladem a je regulátorem vodního prostředí lidského těla (Brychta, 2014, s. 23, Rokyta, 2015, s. 629).

Při funkci **chemické bariéry** se uplatňují mechanické vlastnosti kůže nebo také její samočisticí schopnost. Ta je způsobena tvorbou kožního mazu, který napomáhá odstranění nečistot z těla.

Kůže dále funguje jako **biologická bariéra**, kdy je neporušená kůže překážkou pro bakterie, slouží k samočištění kůže a využívá kyselého pH v ochranném kožním filmu, který působí antimikrobiálně (Štork, 2013, s. 9, Rokyta, 2015, s. 629).

1.2.2 Sekreční funkce

Kůže produkuje řadu látek, mezi které patří keratin, melanin, pot a maz.

Keratin je vláknitá bílkovina, nejpevnější struktura lidského organismu. Je odolný vůči mnoha chemickým a fyzikálním vlivům. Keratin zabraňuje mnoha látkám proniknout přes pokožku (Čihák, 2004, s. 564).

Melanin je tmavohnědé kožní barvivo (pigment), které slouží k ochraně před škodlivým zářením. Čím více je v buňkách melaninu, tím tmavší je barva kůže a tím je lepší ochrana před přilišným opálením (Trojan, 2007, s. 65).

Pot (sudor) neboli kožní sekret je nezbytný pro termoregulaci, hydrataci rohové vrstvy a vylučování toxických látek. Pot díky svému kyselému charakteru brání růstu mikroorganismů a má tedy slabý dezinfekční účinek (Jelínek, 2007, s. 274).

Maz (sebum) je sekret mazlavé konzistence, který je produkován mazovými žlázami. Jeho základní funkcí je tvorba ochranného tukového filmu na povrchu kůže (Štork, 2013, s. 10).

1.2.3 Metabolická funkce

Kůže je díky rozsahu svého povrchu součástí metabolismu celého organismu. Probíhá zde metabolismus sacharidů, tuků, bílkovin a mnoha dalších látek potřebných pro život (Jelínek, 2007, s. 273; Brychta, 2014, s. 24).

1.2.4 Regulační funkce

Kůže je membránou, jejíž propustnost je ovlivněna stavem kůže a její hydratací. Kůže se výrazně podílí na termoregulaci prostřednictvím potních žláz a kožních cév. V horku dochází k jejich rozšiřování, zvýšení průtoku krve a urychlení výdeje tělesného tepla. V chladném prostředí se tento proces děje naopak (Jelínek, 2007, s. 273).

1.2.5 Senzorická funkce

Kůže je jedním ze smyslových orgánů, jelikož jejím prostřednictvím získává organismus informace o zevním i vnitřním prostředí a to díky přítomnosti receptorů, které registrují mechanické, tepelné a bolestivé počítky (teplo, chlad, dotyk, bolest, tlak, svědění apod.) (Brychta, 2014, s. 27).

1.2.6 Imunologická funkce

Kůže je největším imunologickým orgánem lidského těla díky kontaktu se zevním prostředím. Kůže na podněty reaguje imunitními reakcemi (zánět, pocení atd.) (Štork, 2013, s. 12).

1.2.7 Depotní funkce

Kůže obsahuje obrovské množství vody a při jejím porušení hrozí velká vodní ztráta, která způsobí dehydrataci pacienta a komplikace s ní spojené. Kůže je také zásobárnou

podkožní tukové tkáň. Depotní funkce se využívá při terapii kožních chorob, kdy se z vrstev kůže pomalu uvolňují účinné látky (Brychta, 2014, s. 27).

1.2.8 Psychosociální funkce

Kůže má význam v oblasti estetické a podílí se na vzhledu jedince. Psychosociální funkce závisí zejména na stavu kůže a jejích fyziologických i patologických změnách. Kůže je prostředkem neverbální komunikace mezi lidmi a výrazně ovlivňuje chování i postavení jedince ve společnosti (Štork, 2013, s. 12).

1.3 Kožní imunitní systém a imunopatologická reakce kůže

Imunitní systém ve své pravé podstatě zajišťuje ochranu před infekcí, odstraňování vlastních odumřelých a poškozených buněk. Imunologické reakce se dělí na nespecifické a specifické (získané) (Vokurka, 2014, s. 65).

1.3.1 Imunita

Imunitní reakce probíhá na úrovni buněčné a humorální – látkové (týkající se látek rozpuštěných v tělní tekutině). Buněčná imunita umožňuje obranu proti virům, původcům mykóz, intracelulárním bakteriím. Humorální imunita zajišťuje obranu proti extracelulárním (mimobuněčným) bakteriím, virům a toxinům. Všechny složky imunity spolu spolupracují, vzájemně se ovlivňují, regulují a doplňují (Vokurka, 2014, s. 65).

1.3.2 Fyziologická imunitní reakce

Fyziologická imunitní reakce slouží zejména k odstranění cizorodých i vlastních poškozených struktur z organismu. Jak již bylo zmíněno, imunitní reakce se dělí na nespecifickou a specifickou (Štork, 2013, s. 13).

Při **nespecifické imunitní reakci** dochází k akutnímu zánětu a ke zničení většiny škodlivin ze zevního prostředí.

Specifická imunitní reakce neboli imunitní reakce získaná, adaptační, je reakce namířena pouze proti vyvolávající příčině poškození (Rokyta, 2015, s. 55).

1.3.3 Patologická imunitní reakce

Reakce organismu může být nedostatečná (imunodeficit) nebo nepřiměřeně vystupňovaná (alergie). Při alergii organismus nedokáže určit rozdíl mezi nebezpečnými a škodlivými podněty a probíhá reakce proti vlastním antigenům (Štork, 2013, s. 14; Rokyta, 2015, s. 63).

2 Epidermolysis bullosa a její typy

Lidé trpící tímto onemocněním mají kůži křehkou a jemnou jako motýlí křídla, proto se onemocnění laicky říká nemoc motýlích křídel.

Epidermolysis bullosa (dále EB) je vzácné geneticky podmíněné puchýřnaté onemocnění kůže, které se řadí mezi névové choroby, tzv. genodermatózy. Toto onemocnění je charakteristické tendencí kůže a sliznic vytvářet lokalizované nebo generalizované puchýře, které vznikají spontánně nebo po vystavení i minimálnímu traumatu. Onemocnění může vést až k předčasné smrti pacienta (Čapková, 2009, s. 60).

Epidermolýza se řadí mezi tzv. monogenně dědičné choroby, což znamená, že jsou způsobeny poškozením (mutací) jednoho genu. Onemocnění může být autozomálně dominantní nebo autozomálně recesivní, nikdy však nepřechází jedna forma nemoci do druhé. Genetická mutace (porucha), která toto onemocnění způsobuje, se prokazuje metodami molekulární biologie (Gaillyová, 2010, s. 2).

Některé zdroje uvádějí, že se epidermolýzy podle lokalizace puchýřů v pokožce rozdělují na tři typy, které se dále dělí na více než 30 podtypů. Mezi tři formy tohoto onemocnění řadíme epidermolysis bullosa simplex, epidermolysis bullosa junctionalis a epidermolysis bullosa dystrophica. Můžeme se však setkat i s dělením na 4 typy, kdy je ke třem základním přiřazen ještě syndrom Kindlerové, který je velmi vzácný (Štork, 2013, s. 362; Bučková, 2013, s. 1).

Projevy epidermolýzy jsou puchýře, které se hojí jizvami, u těžších forem může dojít až ke srůstání prstů. U některých začínají potíže již v dětství. Pokud pacient není pod vedením zkušeného odborníka a poranění nejsou správně ošetřována, může dojít až k sepsi či onemocnění ledvin. Velmi zásadní je také kontrola nutričního stavu nemocného, jelikož jeho zanedbání vede k podvýživě. Je důležité, aby pacienti trpící epidermolýzou byli co nejvíce informováni o průběhu onemocnění, komplikacích a potřebné péči a mohli využít veškeré dostupné prostředky ke své léčbě. U tohoto onemocnění nebyl prokázán výskyt poruch intelektu. Lidé s touto diagnózou, pokud jim to zdravotní stav dovolí, mohou navštěvovat základní, střední a vysoké školy (Cetkovská, 2010, s. 61).

2.1 Epidermolysis bullosa simplex

Do této skupiny se řadí 11 různých forem onemocnění. Většina z těchto forem je podmíněna mutací genů pro keratiny 5 a 14, přenos tohoto typu bývá autozomálně

dominantní. Tento typ je nejběžnější formou epidermolýz a je často velmi mírný (Ditrichová, 2002, s. 237).

Epidermolysis bullosa simplex (dále EBS) je typ charakterizovaný tvorbou puchýřů nad úrovní bazální vrstvy pokožky (intraepidermální v bazálních nebo suprabazálních buňkách). Puchýře jsou způsobovány mechanickými i tepelnými faktory. Tyto puchýře nezanechávají jizvy, hojí se hyperpigmentacemi a v místě zhojených puchýřů se často objevují milia (Čapková, 2009, s. 60).

Jednou z forem simplexní epidermolýzy je **lokalizovaná epidermolysis bullosa simplex**, projevující se obvykle až v časně dospělosti a to na rukou a nohou. Puchýře jsou silnostěnné a vznikají po mechanické zátěži a to velmi často v létě.

Další formou tohoto typu nemoci je **generalizovaná epidermolysis bullosa simplex**. U této formy vznikají puchýře již po narození a to na končetinách, včetně velkých kloubů, poškozena je pouze kůže. Nehty a sliznice nejsou postiženy. V horku může dojít ke zhoršení projevů (Štork, 2013, s. 364).

2.2 Epidermolysis bullosa junctionalis

Jedná se o závažnou formu epidermolýzy, u níž je dědičnost autozomálně recesivní. Toto onemocnění je podmíněno mutací genu pro laminin 5 (Štork, 2013, s. 363).

Epidermolysis bullosa junctionalis (dále EBJ) je forma onemocnění projevující se již po narození. Charakteristické jsou špatně se hojící eroze na velké ploše a velmi těžký (až smrtelný) průběh. Puchýře vznikají v hlubších vrstvách kůže. Dochází k jizvení, postižené jsou sliznice i vnitřní orgány, kůže periorální i perianální. Pro tuto formu onemocnění dosud nebyla objevena účinná léčba (Čapková, 2009, s. 60).

Mezi nejtěžší formy nemoci je řazena epidermolysis bullosa junctionalis gravis (Herlitzův typ), kdy jsou postiženy sliznice dýchacího, trávicího a močového ústrojí, zuby a nehty. Novorozenci trpící touto formou umírají v prvních letech života a to nejčastěji na sepsi (Štork, 2013, s. 363).

2.3 Epidermolysis bullosa dystrophica

Nejzávažnější forma epidermolýzy se projevuje puchýři, které se tvoří v papilární vrstvě škáry (koria), zanechávající mutilující (znetvořující) jizvy s milii. Onemocnění

je způsobeno poškozením genu pro kolagen VII s autozomálně dominantní i recesivní dědičností (Štork, 2013, s. 363).

Forma autozomálně dominantně dědičná je mírnější a puchýře se vyskytují hlavně na kolenou, loktech a prstech. Nehty jsou zdeformované, k postižení dutiny ústní nedochází.

K epidermolysis bullosa dystrophica (dále EBD) se řadí velmi závažná forma s autozomálně recesivní dědičností. Dochází k srůstům prstů, ztrátě nehtů a v nejhorším případě dochází k úplné ztrátě prstů rukou a nohou, což vede k invalidizaci pacienta (Ditrichová, 2002, s. 238).

Epidermolysis bullosa dystrophica generalisata mutilans (Hallopeauův-Siemensův typ) je nejzávažnější autozomálně recesivní typ. Puchýře u tohoto typu jsou generalizované a zanechávají rozsáhlé jizvy. Kůže je na některých místech tenká jako papír. U této formy je velké riziko spinocelulárních karcinomů v defektech a jizvách (Čapková, 2009, s. 60).

Generalizovaná forma je charakterizována puchýři, které se tvoří již při narození, erozemi, atrofiemi (zmenšení), miliemi a v poslední fázi jizvami. Vznikají synechie na prstech rukou a nohou s deformitami. Dochází k postižení sliznic, dystrofiím nehtů a anomáliím zubů. U této formy jsou časté vývojové a růstové poruchy a další komplikace (sepse, infekce, anémie) (Štork, 2013, s. 363).

3 Genetická problematika a dědičnost onemocnění

Jádro každé lidské buňky obsahuje genetickou informaci uloženou v genech v DNA. Podle této informace se tvoří bílkoviny. Lidská kůže je tvořena několika různými bílkovinami a je důležité, kde v genetické informaci došlo ke změně, která může způsobit špatnou tvorbu určité části kůže pacienta. Lidé s diagnózou epidermolysis bullosa mají velmi jemnou a citlivou kůži, na které se vytvářejí puchýře již při velmi malém mechanickém podráždění. U pacientů s tímto onemocněním nemusí být postižena pouze kůže, ale puchýře se mohou objevit i na sliznicích a přídatných orgánech kůže (např. nehtech) (Šípek, 2010-2014).

Pro přesné stanovení typu onemocnění je nejprve nutné určit bílkovinu, která se tvoří s chybou. Vyšetření se v první řadě provádí z čerstvého puchýře na kůži pomocí moderních histologických metod. Díky této metodě lze určit bílkovinu, která v kůži pacienta nemá požadovanou funkci nebo zcela chybí. Podle této informace lze zahájit vyšetření DNA – vyšetření molekulárně genetické. Lékař později analyzuje ten gen, který může za tvorbu bílkoviny se špatnou funkcí a zjišťuje změnu v genetické informaci. Díky tomuto vyšetření lze získat informaci o dědičnosti onemocnění ve zcela konkrétní rodině, ale také slouží k prenatalnímu vyšetření v těhotenství (Gaillyová, 2010, s. 2 – 3).

3.1 Genetika

Genetika je věda, která se zabývá dědičností a proměnlivostí organismů.

DNA neboli deoxyribonukleová kyselina je nositelkou genetické informace, jejíž molekula je tvořena dvěma polynukleotidovými řetězci, které jsou navzájem spojené vodíkovými vazbami. Vytváří se pravotočivá dvoušroubovice. Významnou vlastností molekuly DNA je její schopnost replikace (samozdvojení), což je proces tvorby kopií DNA. To vede k přenášení genetické informace z jedné molekuly DNA do jiné molekuly. Dvoušroubovice DNA se nachází v jádře každé buňky ve strukturách nazývaných se chromosomy (Jelínek, 2007, s. 298).

Chromosomy jsou tenká vlákna nacházející se v buněčném jádru, která obsahují geny. Každý člověk má 46 chromozomů spojených do 23 párů. 22 párů je shodných pro muže i ženy (autozomy) a 1 pár chromozomů udává pohlaví (pohlavní chromozomy – gonozomy) (Vigué, 2013, s. 15).

Gen (vloha) je část molekuly DNA, která určuje pořadí aminokyselin v určité bílkovině. Je to tedy informace pro utvoření určité vlastnosti organismu. Geny jsou přenášeny z rodičů na potomky (Jelínek, 2007, s. 300).

3.2 Dědičnost autozomálně dominantní – EBS

U formy epidermolysis bullosa simplex se jedná převážně o autozomálně dominantní dědičnost. Choroby s tímto typem dědičnosti jsou ve většině případů méně závažné.

Znak je přenášen z generace na generaci, aniž by některou generaci vynechal. Členové rodiny se tedy s onemocněním již někdy setkali. Nemoc se projevuje ve stejné míře u obou pohlaví. Zdravý jedinec má vždy pouze zdravé potomky – nemůže být ani přenašečem – nemá žádné projevy onemocnění. Rodina s jedním nemocným rodičem má 50% šanci, že se narodí dítě se stejnou diagnózou. Rodina, kde jsou postiženi oba rodiče, má 75% šanci. Projev nemoci se může u každého člena rodiny v určité podobě lišit, nemusí být zcela totožný (Maříková, 2013, s. 11).

U typu onemocnění s autozomálně dominantní dědičností stačí pouze jedna změna DNA, která vede k onemocnění, zatímco druhá polovina dvoušroubovice je bez poškození.

U tohoto typu dědičnosti může onemocnění vzniknout jako tzv. nová mutace v pohlavní buňce zdravého rodiče. Nemoc se tedy objeví u jinak zcela zdravých rodičů. Potomci tohoto pacienta již mají 50% šanci, že epidermolýzu zdědí (Gaillyová, 2010, s. 5).

3.3 Dědičnost autozomálně recesivní – EBJ, EBD

Autozomálně recesivní typ dědičnosti je prokázán u většiny případů epidermolysis bullosa junctionalis a epidermolysis bullosa dystrophica.

Touto formou onemocní stejný poměr mužů i žen, nezáleží tedy na pohlaví jedince. Riziko, že se zdravým rodičům narodí postižené dítě, je 25 %, v případě jednoho postiženého rodiče je riziko 50 %, v případě obou nemocných rodičů je 100 %.

Aby se toto onemocnění v rodině objevilo, je zapotřebí dvou mutací DNA. Epidermolýza se u pacienta projeví pouze v případě, získá-li dispozici od obou rodičů. Ve většině případů se jedná o zcela nově vzniklé onemocnění, které se v rodině dříve nevyskytovalo, tedy zdravým rodičům se může narodit nemocné dítě (Otová, 2013, s. 21).

3.4 Genetické vyšetření

Genetické vyšetření se skládá z rozhovoru s pacientem, důkladně odebrané anamnézy, konzultace s genetikem a klinického a laboratorního vyšetření, které zahrnuje analýzu DNA. U jednotlivých pacientů se liší patologické změny v genech způsobujících epidermolýzu. Díky častějšímu genetickému vyšetření pacientů lze zjistit, že se změny u některých

nemocných projevují ve stejné oblasti genu, díky tomu se prvotní vyšetření zaměřuje na častěji postižené oblasti s větší pravděpodobností mutace. Vyšetření jednoho pacienta zabere necelý rok a je finančně velmi nákladné. Naštěstí je celé hrazeno ze zdravotního pojištění. Při zaznamenání změny v genu lze provést preventivní genetické vyšetření ostatních členů rodiny (Gaillyová, 2010, str. 9).

3.5 DNA analýza

Jedná se o přímou metodu, která určí přítomnost konkrétní mutace genu. DNA nemocného pacienta se ve většině případů získává z bílých krvinek. Vyšetření tedy probíhá ve formě odběru krve ze žíly do zkumavky s roztokem EDTA, který zabraňuje srážení krve. Dále se jedná o vyšetření na molekulární úrovni, které provádí molekulární biologové. Z krve se vyselektuje potřebný gen, který je určen jako poškozený a srovnává se s tzv. standardní sekvencí stejného úseku DNA od zdravého člověka. Vzorek je zkoumán tak dlouho, dokud se neobjeví určitý rozdíl mezi geny nemocného a zdravého jedince. Poté lze potvrdit zvažovanou diagnózu (Teplan, 2006, s. 296; Gaillyová, 2010, s. 11).

4 Diagnostika onemocnění a případná léčba

Kůže je velmi snadno přehledným orgánem. Klinické vyšetření a pečlivě odebraná anamnéza často vedou ke správné diagnóze a léčbě mnoha kožních onemocnění. Do anamnézy musí lékař zahrnout i vlivy vnějšího prostředí, zaměstnání a užívané léky.

Jednotlivé typy epidermolýz není možné od sebe klinicky rozlišit. „*Diagnóza se provádí pomocí elektronmikroskopického určení lokalizace puchýřů při kožní biopsii, imunohistochemicky se stanovují protilátky proti mutacemi ovlivněným antigenům a molekulárně-geneticky identifikací mutací*“ (Štork, 2013, s. 363).

4.1 Dermatologická vyšetření

Klinické vyšetření se skládá z důsledně odebrané anamnézy pacienta a objektivního nálezu u specialisty na kožním oddělení.

Anamnéza se skládá z rodinné a osobní anamnézy, důležitou roli hrají prodělaná onemocnění, která mohla způsobit nebo podpořit vznik nynějšího onemocnění. Anamnéza dále zahrnuje farmakologické poznatky, což znamená všechny léky, které pacient užívá, abusus (závislost), informace o pracovním poměru a prostředí, ve kterém se pacient převážně vyskytuje. Dále je zde zahrnuta gynekologická a sociální anamnéza a v neposlední řadě údaje o případných alergiích.

Objektivní nález zahrnuje vyšetření celého povrchu těla. Hodnotíme celkový vzhled i jednotlivé projevy nemocí, určíme lokalizaci, počet, tvar, velikost, zbarvení, rozšíření, povrch a ohraničení kožních změn. Jejich vzhled je pro diagnostiku velmi zásadní (Arenberger, 2014, s. 317).

4.2 Histopatologické vyšetření kůže

Velký význam pro diagnostiku onemocnění má biopsie kůže. Histologické vyšetření se provádí pomocí excize (vyříznutí) a výběru materiálu s potřebnými projevy v určité fázi, která je typická právě pro epidermolýzu (puchýř v prvních 24 hodinách). Vyšetření provádí klinický lékař a dermatohistopatolog či patolog. Velice důležitá je správně odebraná anamnéza, diferenciální diagnóza a klinické údaje o pacientovi. Pro správnou orientaci ve změnách na kůži jsou používány speciální dermatohistopatologické pojmy. Např.:

„**Puchýř** – dutinka v kůži s různým obsahem.“ (Štork, 2013, s. 30).

4.3 Prenatální diagnostika epidermolysis bullosa

Prenatální diagnostika pomáhá odhalit dědičná onemocnění, u nichž je riziko výskytu. Provádí se tedy pouze u rodin, ve kterých se onemocnění již vyskytlo a u nichž se ví přesný podtyp epidermolýzy. Potřebná je informovanost rodičů a jejich souhlas s provedením vyšetření. Touto metodou lze epidermolýzu diagnostikovat již v raném těhotenství. Lékař vyšetření nabízí v případě, že se nemoc v rodině již vyskytla nebo jsou u některého člena nepříznivé výsledky vyplývající z DNA analýzy (Bartůňková, 2007, s. 100).

DNA plodu lze získat pomocí amniocentézy (odběru plodové vody) nebo odběru choriových klků, tkáně placenty. Jedná se o vyšetření se značnými riziky (Gaillyová, 2010, s. 14).

4.3.1 Amniocentéza

Amniocentézu neboli odběr plodové vody je možné provádět od 15. týdne gravidity, dřívější odběr by mohl způsobit velké komplikace. Mezi ně patří například poranění plodu jehlou, předčasné odloučení placenty, spuštění děložních kontrakcí, spontánní potrat, přechodný odtok vody plodové nebo předčasný porod. Riziko komplikací je však v dnešní době velmi nízké.

Vyšetření se provádí transabdominálně (přes břišní stěnu), kdy se pomocí jehly odebere vzorek plodové vody o množství 15 – 20 ml. Je třeba zajistit přísně sterilní podmínky, odběr se provádí bez předchozí anestezie. Ze vzorku zajistíme odloupané epitelie plodu – amniocyty, které slouží pro DNA analýzu (Hájek, 2014, s. 105).

4.3.2 Odběr choriových klků

Jedná se o invazivní metodu využívanou ke genetickému vyšetření v průběhu těhotenství. Biopsie se provádí mezi 10. a 13. týdnem gravidity transcervikálním nebo transabdominálním přístupem za kontroly ultrazvukem. Matce je asi hodinu před plánovým vyšetřením podán Diazepam. Dále Hájek doporučuje podat těhotné antibiotika a případně tokolytika k zabránění předčasného porodu. Stejně jako u amniocentézy se v České republice využívá odběr transabdominální. Odběrem se získává vzorek tkáně placenty, která má stejné geny jako plod. Tento vzorek je dále použit pro DNA analýzu (Hájek, 2000, s. 172; Hájek, 2014, s. 104).

Po dokončení DNA analýzy mohou nastat dvě možnosti. Vyšetření u plodu neprokáže riziko výskytu epidermolýzy a těhotenství může probíhat dál. Na druhou stranu může laboratoř potvrdit diagnózu a pak dostává rodička čas na rozhodnutí, zda si dítě ponechá či ne. Dle zákona č. 66/1986 Sb. lze těhotenství z vitálních důvodů ukončit do 24. týdne gravidity (Zákon č. 66/1986 Sb.).

4.4 Léčba

Účinná léčba nemoci epidermolysis bullosa dosud bohužel nebyla objevena. Prozatím je největší nadějí genová terapie, která využívá geny od zdravého dárce a přenáší je nemocnému. Stále jde pouze o výzkum a v některých případech se jedná pouze o experimentální léčbu. Nově se hovoří o možnosti opravy genu, který nemoc zapříčinil (Bučková, 2004; Šípek 2013).

4.4.1 Léčba kmenovými buňkami

V případě léčby kmenovými buňkami se jedná o zcela ojedinělý způsob. Kmenové buňky získané od zdravého člověka, mohou být využity k náhradě kolagenu typu VII u pacienta s epidermolýzou. Mohou u něho zahojit poranění kůže a vést k regeneraci poraněné tkáně (Bučková, 2004).

5 Obecná pravidla terapie a ošetřování poranění

Terapie je ve většině případů tohoto onemocnění pouze symptomatická a závisí na několika faktorech, jako je typ epidermolýzy a věk nemocného. Kromě toho existují i jiné faktory, jako je pravidelná péče o kůži (zejména řádné promazávání), prevence vzniku infekce a zabránění poškození kůže. V některých závažných případech pomáhají vysoké dávky kortikoidů aplikované celkově a lze podat lokální nebo celková antibiotika. U stenožujících a mutilujících změn na končetinách, jako jsou srůsty, je nutné chirurgické ošetření. Velký význam má seznámení nemocného a jeho rodiny se závažností onemocnění, rodinné poradenství a také možnost prenatální diagnostiky. Zásadní pro ošetřování ran je i znalost rodičů o materiálech, postupech ošetřování, prevenci vzniku infekce a trvalých následků (Štork, 2013, s. 364; Bučková, 2004).

U novorozenců a kojenců je velmi důležité, aby byli rodiče zpočátku vedeni odborníky, kteří jim postupy ošetřování vysvětlí a předvedou. Existují různé způsoby, jak lze rány převazovat a jaké materiály k převazu použít. Každý obvaz není vhodný pro každé dítě, proto je zpočátku důležitý kontakt rodiny s odborníky. V tomto věku je také důležité, aby ošetřování prováděli dva. Děti jsou často neklidné a ošetřujícímu se brání (Diem, 2013, s. 5).

Velkou roli hraje také výživa pacienta, která napomáhá k rychlejšímu hojení ran. Většina pacientů díky onemocnění ztrácí velké množství energie. Je potřeba doplňovat bílkoviny, vitamíny a minerály. Jídelníček musí být vyvážený a musí obsahovat živiny, které nemocní ztrácejí díky otevřeným ranám. U některých pacientů lze podávat normální stravu, u jiných kvůli postiženým sliznicím pouze kašovitou či tekutou formu potravy, jelikož mají problém jak se sliznicemi v jícnu, tak potíže s vyprazdňováním. U nejtěžších případů je potřeba podávat výživu pomocí sippingu (popíjení) nebo dokonce nitrožilně. Ve výživě u dítěte s epidermolysis bullosa a zdravého dítěte ve stejném věku jsou rozdíly (viz. Tabulka 1) (Bučková, 2013, s. 4).

Dalším faktorem, který ovlivňuje hojení ran, je dostupnost obvazových materiálů, možnost ošetřování a pobytu v domácím prostředí (Diem, 2013, s. 2).

Při ošetřování je vhodné použít různé prostředky k rozptýlení pozornosti, jako je například hudba nebo vyprávění pohádky. Na druhou stranu je dobré upustit od příliš rozptylujících prostředků zejména proto, že by s rodiči dítě mělo spolupracovat a částečně se na převazování soustředit. Postupem času by děti měly ošetřování zvládat samy nebo s malou dopomocí. Je potřeba je učit odpovědnosti za péči o svou kůži (Diem, 2013, s. 3).

5.1 Ošetřování epidermolysis bullosa simplex

U této formy onemocnění často stačí jen osvědčené domácí způsoby léčby a rodinné zkušenosti. Mezi tyto způsoby patří například speciální náplasti na puchýře, gel s aloe vera, který působí protizánětlivě, jablečný ocet s antibakteriálními účinky, přiložení rozžvýkaného listu jitrocele, namočení puchýře do zeleného čaje či jeho samotné propíchnutí jehlou. Často se můžeme setkat s případy, kdy pacienti ani nevyhledají lékařskou pomoc, protože projevy v podobě puchýřů jsou u nich jen neparné (Bučková, 2000, s. 32).

Odborné ošetření poranění spočívá v propíchnutí čerstvých puchýřů sterilní jehlou tak, aby kůže na puchýři zůstala, jelikož se tak rychleji hojí. Doporučuje se také dezinfekční koupel v teplé vodě naředěné s manganistanem draselným, na infikované rány je vhodné antiseptikum Betadine. Do rány lze také použít Framykoinový zásyp. Vždy je potřeba udržovat poranění v čistotě a v co největší možné sterilitě a to používáním moderních, atraumatických obvazových materiálů. Optimální ošetřovací technika se u tohoto onemocnění stále vyvíjí a zdokonaluje (Kittlerová, 2009).

Obvaz ránu sice chrání před zavlečením infekce, ale zároveň může díky němu dojít k přehřátí, které zvyšuje sklon k tvorbě puchýřů, jelikož dochází k pocení, které zvyšuje tření (Denyer, 2012, s. 8).

Hlavní zásadou pro všechny typy onemocnění je pohodlná obuv a oblečení, které nedráždí pokožku, je prodyšné, volné, bezešvé a z přírodních materiálů. Lze také využít obvazy a polstrování navržené speciálně pro pacienty s epidermolýzou, které lze nosit v botách či pod obvazy na ruku. Ty mohou však částečně ztížit pacientovu zručnost (Bučková, 2000, s. 32; Denyer, 2012, s. 8).

5.2 Péče u epidermolysis bullosa junctionalis

Také u junkční formy připadá v úvahu pouze symptomatická léčba. Oblečení, obuv a správná strava mají stejný význam jako u EBS. Nejzávažnějším problémem u tohoto typu onemocnění jsou špatně se hojící rány, které se často vyskytují i v ústech (Bučková, 2000, s. 38).

Z tohoto důvodu je ošetřování této formy onemocnění zaměřeno na hojení chronických ran a nadměrnou tvorbu granulační tkáně. Zvláštní problém u dětí představují otevřená nehtová lůžka, pupek a kůže, která je překryta plenkou. Zde dochází k zvýšené vlhkosti a rány se hůře hojí. Za těchto situací je možné použít lokální steroidní masti, které výrazně snižují granulaci tkáně a podporují hojení (Denyer, 2012, s. 9, 32).

5.3 Pravidla terapie u epidermolysis bullosa dystrophica

U této formy nemoci jde především o zabránění traumatu, podporu hojení puchýřů a poranění a prevenci vzniku epidermálních nádorů a jiných komplikací, jako jsou srůsty prstů, poranění sliznice trávicího traktu nebo vznik infekce (Bučková, 2000, s. 33).

Ošetřování poranění u EBD je komplikované zejména pro rozsáhlé plochy ran. Může docházet k výraznému svědění a zápachu, který je pro pacienty ze sociálního hlediska velmi nepříjemný. Svědění vede velmi často k vlastnímu poranění kůže díky škrábání. Kromě rozpadu kůže způsobuje také zvýšenou bolest a často až nespavost a deprese. Při svědění je důležité zajistit hydrataci pokožky pomocí změkčovadel, hydratačních mastí a olejů do koupele (Denyer, 2012, s. 10).

U srůstů prstů se nejvíce uplatňuje plastická chirurgie, která umožňuje operativně prsty oddělit. Ještě před jejich srůstem lze preventivně prstíky vyvazovat nebo používat speciální rukavičky (Jarošová, 2007, s. 9).

Puchýř se také propíchne stejným způsobem jako u EBS, vždy sterilní jehlou na jedno použití, a strop puchýře zůstává zachován. Postupy ošetření poranění se nijak neliší od ošetřování ran způsobených EBS. Hlavní snahou terapie u EBD je urychlit hojení ran (Bučková, 2000, s. 33).

6 Sociální problematika pacientů s epidermolysis bullosa

Sociální začlenění je u pacientů s onemocněním epidermolysis bullosa velmi častý problém. Největší překážkou u této nemoci je sociální izolace nemocných, nepochopení okolím z důvodu neznalosti a také omezení v běžné každodenní činnosti. Snem téměř každého pacienta je žít „normální“ život jako přátelé a známí v jeho okolí. Velikou hnací silou je pevná vůle nemocného a snaha začlenit se do běžného chodu.

Toto onemocnění zasahuje celou pacientovu rodinu a jeho okolí. Jelikož se jedná o vzácnou chorobu a nemocných s touto diagnózou není po světě mnoho, zná ji pouze malá část odborníků a ještě méně laiků.

Lidé s epidermolýzou bývají často sociálně i finančně znevýhodněni a téměř vyloučeni ze společnosti (Bučková, 2013, s. 1).

Náklady na léčbu jsou u každého pacienta velmi odlišné. Pacienti s epidermolysis bullosa čerpají obecně většinou příspěvek na péči, zde ale záleží na stupni postižení. Někteří pacienti nepotřebují příspěvek žádný. Dále lze využít příspěvek na mobilitu. Jeho podmínkou je, aby osoba se zdravotním postižením měla na území České republiky trvalý pobyt a bydliště. Nárok na dávky a průkaz osoby se zdravotním postižením mají osoby, které mají na území České republiky také trvalé bydliště. Někteří z dospělých pacientů čerpají invalidní důchod, většinou ale mnozí pracují a někteří se uplatňují alespoň na chráněném trhu práce (Gaillyová, 2015).

Příspěvek na péči poskytuje stát osobám, které se neobejdou bez pomoci druhých. Slouží k hrazení pomoci od osoby blízké nebo například asistenta sociální péče. Podmínkou k získání tohoto příspěvku je osoba starší 1 roku, která k zvládnutí základních životních potřeb potřebuje pomoc od jiné osoby. Závisí také na stupni závislosti, který se hodnotí podle předem stanovených pravidel Ministerstva práce a sociálních věcí České republiky. Podle těchto pravidel se stanovuje také výše příspěvku (Zákon č. 108/2006 Sb.).

Příspěvky pojišťoven na zdravotnické pomůcky jsou částečné nebo kompletní. Zdravotní pojišťovny přispívají na ošetrovatelský materiál, přičemž částečně hradí Nutridrinky, Peha crepp - superelastické obinadlo z měkké tkaniny, elastické hadicové obvazy Coverflex, gázy se založenými okraji Sterilux, náplasti Omnifilm nebo například Prontosan gel, který slouží k čištění a zvlhčování hlubokých ran. Pacienti mohou využít kompletního proplacení pěnového krytí Mepilex, které tvoří nejdražší položku na seznamu všech ošetrovatelských materiálů (Zákon č. 66/1986 Sb.).

Některé pojišťovny poskytují příspěvky na dopravu k lékaři, či ozdravný pobyt související s léčbou tohoto onemocnění. Jejich výše ale závisí na počtu najetých kilometrů. Výkon se vykazuje pouze na základě příkazu k převozu, který vydal registrující praktický nebo ošetřující lékař (VZP ČR, 2015).

7 Zahraniční a tuzemské organizace pomáhající pacientům s epidermolysis bullosa

V České republice žije asi 200 pacientů s diagnózou epidermolysis bullosa. Pro zajištění komplexní péče o tyto pacienty vznikla EB centra nejen u nás, ale téměř po celém světě. Soustřeďují týmy odborníků a zajišťují specializovanou péči ve všech oborech. V EB centrech pečují o pacienty, kteří se s touto nemocí narodí, ale i o pacienty, kteří jsou již v dospělém věku (Salamonová, 2013, s. 11).

7.1 DEBRA ČR

V roce 2004 vznikla organizace DEBRA ČR při Fakultní nemocnici Brno jakožto 32. organizace DEBRA ve světě (Salamonová, 2013, s. 5).

„Posláním o. s. DEBRA ČR je zvyšovat kvalitu života lidí trpících onemocněním Epidermolysis bullosa a jejich rodinám.“ (Bučková, 2013, s. 18).

Organizace DEBRA ČR byla vytvořena při Kožním oddělení Pediatrické kliniky Fakultní nemocnice Brno. Nyní je propojena s Klinickým EB Centrem. Tato kooperace je velmi důležitá kvůli mezioborové spolupráci lékařů, k nimž patří např. dermatolog, gastroenterolog, nutriční specialista, fyzioterapeut, klinický a molekulární genetik, plastický chirurg, stomatolog, anesteziolog, histopatolog, sociální pracovník a asi nejdůležitějším členem ošetrovatelského týmu je klinický psycholog (Salamonová, 2013, s. 6).

DEBRA ČR je zaměřena nejen na pacienty samotné, ale i na jejich rodiny. Velký význam v sociální oblasti má komunikace s nemocným a jeho okolím a snaha o začlenění, které pomáhají předcházet psychickým problémům a pocitům méněcennosti. Organizace se také snaží dostat informace o onemocnění do povědomí laické i odborné veřejnosti, a tak vydává různé informační letáky, brožury, propaguje kampaně na pomoc lidem s tímto onemocněním, čímž se pacientům snaží zkvalitňovat život (Bučková, 2013, s. 18).

K práci organizace DEBRA ČR patří také charitativní projekt 12plus12, ve kterém se zapojuje především patronka sdružení herečka Jitka Čvančarová. Projekt 12plus12 vydává od roku 2010 fotografie celebrit s tematikou, která se týká onemocnění epidermolysis bullosa, tedy „nemoci motýlích křídel“ (Salamonová, 2013, s. 10).

7.2 EB Centrum ČR

Cílem EB center je soustředit tým specialistů z různých oborů, kteří zajišťují péči pacientům s touto diagnózou.

EB Centrum ČR je pracoviště, které bylo založeno v roce 2001 při Dětském kožním oddělení Fakultní nemocnice Brno a jeho účelem je zajistit komplexní péči o pacienty s epidermolýzou od novorozeneckého období po dospělost. V EB Centru stanovuje tým odborníků diagnózu již po narození dítěte. Specialisté edukují rodiče o správném ošetřování poranění, výživě, komplikacích a možném průběhu nemoci. Součástí týmu jsou také sociální pracovníce z organizace DEBRA ČR, které maminkám předávají informace o dostupných příspěvcích na léčbu a ošetrovatelský materiál.

V EB Centru mají moderní diagnostický přístroj, který slouží ke stanovení přesné diagnózy. Tento přístroj je poskytován pacientům v každém věku (Salamonová, 2013, s. 11).

7.3 EB Haus Austria

EB Haus v Rakousku byl otevřen v roce 2005 a nachází se v oblasti Salzburgu. Stejně jako centra u nás soustřeďuje pacienty s diagnózou epidermolysis bullosa.

EB Haus je členěn na 3 jednotky, mezi které patří EB Ambulance, která řeší momentální zranění způsobená onemocněním. Lékaři se zde zabývají ošetřováním poranění, tlumením bolesti, nutričním poradenstvím a preventivními prohlídkami. Dále sem můžeme zařadit EB Výzkumné centrum, ve kterém se snaží objevit účinnou léčbu na toto geneticky podmíněné onemocnění. Kromě pokusů vyvinout kauzální lék zde výzkumníci pracují na vývoji léků na zmírnění příznaků a komplikací nemoci. Poslední jednotkou, ze které se skládá EB Haus, je EB Academy. Ta se zabývá vzděláváním a odbornou přípravou osob podílejících se na péči o nemocné. Jedná se o edukaci rodičů, lékařů, výzkumných pracovníků a dalších lidí spojených s touto nemocí (EB Haus Austria, 2015).

VÝZKUMNÁ ČÁST

8 Metodika výzkumu

Tato bakalářské práce je teoreticko-výzkumná. Výzkumné šetření bylo prováděno kvalitativní metodou.

V případě této závěrečné práce byl využit polostandardizovaný rozhovor (příloha B). Jedná se o metodu, při které se tazatel drží předem stanoveného schématu, ale může přidávat podotázky a doptávat se respondenta (Miovský, 2006, s. 158).

V bakalářské práci je uplatněna metoda osobního rozhovoru s rodiči dětí s diagnózou epidermolysis bullosa. Rozhovor je rozdělen do 9 částí (onemocnění epidermolysis bullosa, přístup k nemoci, přístup okolí, denní harmonogram, ošetřování ran, diagnostika, informovanost, organizace v ČR pomáhající pacientům s epidermolysis bullosa, budoucnost). Před zahájením rozhovoru byl rodičům předložen písemný souhlas s daným rozhovorem, který zajišťuje anonymitu respondentů a seznamuje rodiče s tématem bakalářské práce, důvodem výběru a účelem, za kterým byl rozhovor vytvořen (Příloha C). Z každého rozhovoru bylo zjištěno, jak probíhají každodenní aktivity, zda se rodiče domnívají, že správně ošetřují rány způsobené onemocněním, jaké mají možnosti v získávání informací o této nemoci a jaká úskalí onemocnění rodině přináší. Data byla nahrávána a později byly záznamy přepsány do textové podoby a převedeny do spisovného jazyka. Rozhovory byly vzájemně porovnány a nakonec byl proveden rozbor výsledku.

8.1 Výzkumné otázky

1. Jaké komplikace jsou spojené s onemocněním epidermolysis bullosa v rodině, v níž se nemoc vyskytuje?
2. Jak rodiče dětí s onemocněním epidermolysis bullosa postupují při ošetřování poranění?
3. Jaké jsou možnosti získávání informací o nemoci epidermolysis bullosa?
4. Jaký je denní harmonogram dítěte s diagnózou epidermolysis bullosa?

8.2 Charakteristika výzkumného souboru

Respondentkami jsou matky dětí s diagnózou epidermolysis bullosa. Ženy byly vybrány z důvodu, že jsou první kontaktní osobou v případě nemoci jejich dítěte. Podle mého názoru ženy pečují o své nemocné děti během celého dne, zatímco muži se ve většině případů starají o finanční stabilitu rodiny. Pro výzkum byla použita metoda záměrného výběru – rodiče byli kontaktováni pomocí charitativní organizace DEBRA ČR, z. ú, která je nejprve sama oslovila s otázkou, zda by byli ochotni se rozhovoru zúčastnit a teprve poté mi byly kontakty poskytnuty. Během výzkumu byly osloveny čtyři respondentky, všechny s rozhovorem souhlasily.

Rozhovory probíhaly v místě bydliště každé respondentky v časovém rozmezí od srpna do prosince 2015. Všechny ženy měly pro rozhovor stejné podmínky. Před zahájením rozhovorů jim byl předložen informovaný souhlas o nahrávání rozhovoru s možností kdykoli rozhovor na přání respondentek ukončit.

Respondentky také pro bakalářskou práci dobrovolně poskytly fotografie zachycující poranění způsobená onemocněním a souhlasily s jejich zveřejněním (Příloha D a E).

Respondentka A - v případě prvního rozhovoru se jednalo o matku dvou dívek ve věku 4 a 7 let, které trpí onemocněním epidermolysis bullosa dystrophica. V průběhu rozhovoru mi bylo sděleno, že sama žena také trpí nemocí, ale projevy u ní v pubertě téměř vymizely. Rozhovor probíhal na místě, které si určila respondentka, byla tedy vytvořena příjemná atmosféra a ani jedné ze zúčastněných nebylo setkání nepříjemné. Na rozhovor byl vymezen čas 2 hodiny, nakonec celková doba rozhovoru činila 1 hodinu a 38 minut.

Respondentka B - při druhém rozhovoru jsem se setkala s matkou jednorocní holčičky, která trpí onemocněním epidermolysis bullosa junctionalis. Respondentka byla velice milá a otevřená, rozhovor probíhal na místě, které si sama zvolila. Setkání se zúčastnila i její dcera. Atmosféra byla příjemná, holčička se po celou dobu rozhovoru usmívala. Setkání s oběma byl velmi poučný a silný zážitek. I na tento rozhovor byl vymezen čas 2 hodiny, nakonec jsme ho dokončily za 1 hodinu a 3 minuty.

Respondentka C - třetí rozhovor proběhl s matkou ročního chlapečka, u něhož bylo diagnostikováno onemocnění epidermolysis bullosa dystrophica. Setkání proběhlo na místě, které si žena sama zvolila tak, aby jí bylo příjemné a cítila se zde dobře. Byla velice milá, laskavá a ochotná mi cokoli sdělit. Osobně jsem se setkala s malým chlapcem, který se nejprve bál, ale po pár minutách si na mou přítomnost zvykl. Atmosféra byla i u tohoto rozhovoru příjemná. Jako na předešlé rozhovory byl i na tento vymezen čas dvě hodiny.

Jelikož respondentka odpovídala velmi krátce, stihla zodpovědět mé otázky za 46 minut, ale i tak jsem se dozvěděla spoustu důležitých informací potřebných k mé práci i poučných pro život.

Respondentka D - při čtvrtém rozhovoru jsem se setkala s matkou desetileté dívky, které diagnostikovali dystrophickou formu onemocnění epidermolysis bullosa. Rozhovor proběhl v prostředí, které si respondentka sama zvolila. Celé setkání proběhlo v přátelské atmosféře, obě jsme se cítily příjemně. I na poslední rozhovor byl vymezen čas 2 hodiny. Respondentka byla stručná a jasná, nebylo tedy potřeba pokládat doplňující otázky. Celý rozhovor proběhl během 12 minut, přesto jsem se dozvěděla vše.

8.3 Zpracování dat

Pro sběr dat byl využit diktafon, pomocí něhož byly rozhovory nahrávány. Hlasové záznamy byly později přepsány do textové podoby, převedeny do spisovného jazyka a odpovědi z jednotlivých rozhovorů byly porovnány s odpověďmi ostatních respondentek.

Ke zpracování získaných dat byl také použit program Atlas.ti verze 7.5. Po vložení dat do programu si lze vyznačovat malé úryvky nebo zajímavé části vět, kterým se později přiřazují speciální kódy. Ty lze porovnávat mezi sebou. Je možné provést analýzu textových souborů, ale i fotografií, zvukových souborů a videí. Interpretaci dat musí tvůrce provést sám, to bohužel program neumí (Konopásek, 2005, s. 89 – 109).

9 Interpretace výsledků

9.1 Rozhovory

V následující části bakalářské práce jsou rozebrány odpovědi respondentek na jednotlivé otázky z rozhovoru.

9.1.1 Odpovědi na otázky – Onemocnění epidermolysis bullosa

Odpovědi na otázky zaměřené na věk dítěte trpícího epidermolýzou a formu jeho nemoci jsou podrobně popsány v podkapitole Charakteristika výzkumného souboru.

Kdy jste poprvé slyšela o epidermolysis bullosa neboli nemoci motýlích křídel?

Respondentka A udává, že se o epidermolysis bullosa dozvěděla již v dětství, jelikož sama touto nemocí od narození trpí. Respondentka B získala první informace o onemocnění dva měsíce před porodem díky jinému případu v okolí. Třetí a čtvrtá respondentka o nemoci měly povědomí díky osvětě, kterou zajišťuje organizace DEBRA ČR. Blíže se o epidermolýze dozvěděly až po porodu svých dětí, které touto nemocí trpí.

Je ve Vaší rodině někdo s touto diagnózou?

Jediná respondentka A na tuto otázku odpověděla kladně. Sama totiž onemocněním epidermolysis bullosa trpí již od dětství. Ostatní respondentky nemají v rodině jiné pacienty s epidermolýzou, než své děti.

9.1.2 Odpovědi na otázky – Přístup k nemoci

Jaká byla Vaše a partnerova reakce, když jste se dozvěděli, že má Vaše dítě tuto diagnózu?

Všechny respondentky uvádějí, že jejich první reakce po zjištění diagnózy byla negativní. Respondentky A, C a D porodily dítě vaginálně. Respondentka B rodila císařským řezem, po porodu si tedy díky doznívání anestezie neuvědomovala závažnost onemocnění. Udává, že její manžel ihned po porodu navštívil všechny internetové stránky a přečetl si příběhy pacientů s tím nejtěžším průběhem onemocnění, jeho reakce byla tedy velmi negativní. Celá skutečnost pro něho byla náročná a velice těžká. Respondentka C udává, že v prvních momentech uvažovala o odložení dítěte a to z důvodu, že nezvládne péči o takto nemocné dítě.

Jak se s touto situací vyrovnáváte dnes s odstupem času?

Respondentky A a C sdělily, že i dnes s odstupem času se se skutečností, že jejich dítě trpí nevyléčitelnou nemocí, vyrovnávají velmi těžko. Jejich děti trpí stejnou formou onemocnění - dystrophickou, která je uváděna jako nejtěžší. Děti respondentky A ve věku 4 a 7 let trpí sice nejtěžší formou, ale zároveň u nich jde o podtyp, který se projevuje mírnými příznaky. Jejich stav tedy není tak závažný a poranění nejsou tak rozsáhlá. Oproti tomu dítě respondentky C trpí novým podtypem onemocnění, u něhož není známá progrese do budoucna. Respondentka C dokonce přiznala, že občas kvůli této závažné diagnóze u svého dítěte trpí depresi. Od narození jejího dítěte uplynul rok, doufá tedy, že se s postupem času se situací zcela vyrovná. Respondentka B naopak udává, že se s touto skutečností vyrovnala celá rodina poměrně rychle, přesto, že je její dceři také pouze jeden rok. Její dítě trpí junkční formou, která je uváděna jako středně těžká forma, ale také u ní byl zjištěn nový podtyp onemocnění, který se ještě u nikoho jiného neobjevil. Respondentka D si na tuto situaci během 10 let od narození dcery zvykla, její dcera trpí také tou nejzávažnější formou – dystrophickou.

9.1.3 Odpovědi na otázky – Přístup okolí

Jak reagovali členové Vaší rodiny, když jste jim oznámili, že Vaše dítě trpí touto nemocí?

Všechny respondentky v rozhovoru uvedly, že jejich rodiny reagovaly na zprávu o tomto onemocnění negativně. Členové rodin respondentek byli zděšení a smutní, že se jim narodilo miminko s tak závažnou nemocí. Všechny respondentky také zmiňují, že je jejich rodiny od začátku podporovaly a byly jim velkou oporou.

Jaký byl přístup personálu v porodnici k Vám a k Vašemu dítěti?

Všechny respondentky uvádějí, že přístup personálu v porodnici byl adekvátní k dané situaci, i když zmiňují některá negativa. Péče o jejich děti byla stejná, jako by se jednalo o zdravé novorozence, rozdíl byl pouze v následném převozu do specializovaného centra. Respondentka A uvedla, že musela personál porodnice edukovat o postupu ošetřování narozeného dítěte, jelikož sama způsob znala díky vlastní nemoci. Respondentka B uvedla, že nikdo z personálu porodnice nevěděl, jak reagovat na tuto situaci a jak postupovat při prvním ošetření. Její dcera měla po porodu na nohách strženou kůži, lékaři se jí tedy snažili ihned po porodu převést do specializovaného centra. Respondentka také uvedla, že během pobytu v nemocnici ležela na oddělení šestinedělí a dokonce jí porodní asistentky

přivezly cizí dítě ke kojení. Respondentka C uvádí, že jejího syna ihned po porodu zdravotníci převezli do fakultní nemocnice kvůli puchýřům na hrudníku. Bohužel ji nikdo neinformoval o situaci a důvodu převozu. Jako pozitivní uvedla, že byla po porodu přeložena na oddělení, kde nebyli novorozenci, neměla tedy na očích zdravé děti. Respondentka D také uvádí, že její dceru ihned odvezli do specializovaného centra. Stejně jako respondentka B ležela na pokoji se zdravými novorozenci a bohužel jí také nikdo nevysvětlil, proč byla její dcera převezena na jiné pracoviště.

Nabídl Vám někdo z okolí pomoc?

Respondentka A z důvodu znalosti onemocnění nepotřebovala pomoc jako ostatní respondentky. Respondentka B po porodu dcery řešila vše v rodinném kruhu, pomoc okolí přijala až po delší době. Respondentky C a D uvádí, že se ihned po narození jejich dětí do pomoci zapojilo mnoho lidí z jejich okolí. Všechny respondentky uvádějí, že se do péče a pomoci s jejich dětmi zapojily organizace DEBRA ČR a EB Centrum.

Kdo z Vašeho okolí Vám nejvíce pomohl?

Všechny respondentky jako největší pomoc uvádějí blízké příbuzné - rodiče, manžela.

Jak často navštěvujete dětského lékaře? Jaký byl jeho přístup k Vašemu dítěti a jeho nemoci?

Respondentky B a C navštěvují dětskou lékařku, která si sama zjišťuje informace o novinkách týkajících se epidermolýzy. V prvních měsících péče navštěvovala lékařka rodiny doma. Respondentky A a D uvádí, že dětskou lékařku navštěvují často a jsou spokojené s její péčí. Respondentka A také udává, že i v případě stomatologa se jedná o kvalitní a speciální přístup. Zubní lékařka je ochotná a bere ohledy na možnost poranění dásní a sliznice v dutině ústní, které hrozí při dentální hygieně.

9.1.4 Odpovědi na otázky – Denní harmonogram

Jaký je Váš denní harmonogram?

Všechny respondentky ráno kontrolují nová poranění, která vznikla během noci. Respondentky A a B kontrolují rány během celého dne, při každém převlékání či přebalování, respondentky C a D navíc ještě musí podávat tekutou mixovanou stravu, jelikož jejich děti mají onemocněním postiženou i sliznici zažívacího traktu. Každá z respondentek provádí obden velký převaz, a to většinou ve večerních hodinách. Všechny uvádějí, že čas strávený ošetřováním se každý den liší, vše záleží na rozsahu ran. I v případě malých poranění jde denně o několik hodin.

Co vše obnáší snaha o zajištění „běžného“ života, který je pro zdravé lidi samozřejmostí?

Každý pacient s tímto vzácným onemocněním musí lidem ve svém okolí často vysvětlovat, o jakou nemoc se jedná, jaké jsou příznaky a zda je nemoc infekční. V případě respondentek tomu není jinak. Všechny uvádějí, že je potřeba neustále rozšiřovat informace o epidermolysis bullosa, což ulehčí život samotným pacientům. Respondentka A uvedla, že se jich občas lidé zaleknou a bojí se, že je nemoc nakažlivá. Musí tedy vysvětlovat, že tomu tak není, že se jedná o nemoc motýlích křídel. Kromě vysvětlování respondentky také udávají, že musí neustále upravovat pomůcky a také domácí prostředí. Respondentka B v rozhovoru uvedla: *„Je neskutečné, jak si člověk v tomto okamžiku uvědomí, jak je pro nás snadné běžet, jak snadné pro nás je lézt po kolenou po zemi. I když musím některé věci upravovat nebo předělat, aby je dcera mohla využít, je důležité, že to dělám pro ni a je díky tomu šťastná.“* Pacienti s tímto onemocněním nemohou aktivně sportovat. Pokud jim jejich zdravotní stav dovolí sportovat, musí pečlivě dbát na bezpečnost.

V případě dětí respondentky A nejsou tak velké rozdíly v denních činnostech oproti zdravým lidem, jelikož mají mírné projevy. Její děti chodí do základní a mateřské školy s ostatními dětmi. Děti respondentek B a C jsou ve věku, kdy do mateřské školy ještě nechodí. U dětí respondentek A a B může být podávána běžná strava, netvoří se jim puchýře na sliznicích. Jak již bylo zmíněno, děti respondentek C a D musí dostávat tekutou mixovanou stravu. To je také velké omezení do budoucího života. Dcera respondentky D navštěvuje základní školu, odkud si nosí běžné obědy, které jí maminka musí doma rozmixovat a až poté může obědovat. Respondentka B uvedla, že se svou dcerou nemůže dělat běžné činnosti jako se svým starším synem. Respondentky A, B a D musí dětem zajišťovat speciální oblečení, které ve větší míře zamezuje poškozování kůže třením, které by vytvářelo oblečení s běžnými švy. Respondentka C uvádí, že se zatím nevyskytly obtíže po nošení běžně dostupného oblečení, nevyužívají tedy speciální materiály. Pro ni je ze všech problémů spojených s epidermolýzou nejhorší ošetřování poranění, a také zajišťování tekuté stravy.

9.1.5 Odpovědi na otázky – Ošetřování ran

Kdo Vás učil ošetřovat rány způsobené onemocněním?

Všechny respondentky uvádějí, že se správný způsob a postup ošetřování naučily ve specializovaném centru v Brně, kam byly převezeny po porodu. Zde je vyškolený tým zdravotních sester a lékařů, který se tímto onemocněním zabývá již řadu let. Respondentka A

navíc uvádí, že postup ošetřování ran zná od dětského věku, jelikož si sama rány ošetřuje. Všechny respondentky navíc udávají, že ve specializovaném centru získaly základy ošetřování a individuálně se pak naučily ošetřovat rány během pobytu v domácím prostředí, kde již žádný specialista přítomen nebyl.

Jak často ošetřujete rány způsobené onemocněním?

Všechny čtyři respondentky na tuto otázku odpověděly stejně – ošetřování je velice individuální. Záleží na okolnostech a na rozsahu poranění způsobených nemocí. Všechny uvádí, že velký převaz provádí obden, po koupání, které pomáhá odmočení obvazů. Malé rány ošetřují během dne dle potřeby.

Jakým způsobem probíhá ošetřování?

Všechny respondentky uvádějí, že v případě hlavního převazu nejdříve dítě vykoupou, jelikož se díky odmočení lépe odstraňují obvazy a náplasti. Pokud se objeví puchýř, všechny ho propichují nebo prostřihávají. V případě, že by se nepropíchl, mohl by se zvětšovat, což způsobuje větší bolest než samotné prostřihnutí. V tomto se ošetřování puchýřů způsobených epidermolysis bullosa liší od ošetřování puchýřů po popálení, kde se puchýře nechávají splasknout. Každá rána se ošetřuje individuálně podle rozsahu. Všechny respondentky používají Mepitel a Mepilex. Nejprve rány vyčistí dezinfekcí, kterou musí po měsíci střídat, aby nevznikla rezistence infekčních agens vůči dané dezinfekci. Potom se odstraní staré vrstvy kůže. Pokud kůže nejde odstranit samovolně, respondentky ji odstřihávají, aby ji nezatrhlly a nezpůsobily další poranění. Pokud by se kůže ponechala, vytvořil by se strup a pod ním nový puchýř. Každá z respondentek uvedla, že také musí dětem denně převazovat ruky, aby nedocházelo ke srůstům prstíků. U respondentek A, C a D k nim dochází díky dystrophické formě onemocnění, u níž jsou srůsty jedním z příznaků. U respondentky B je to hlavně kvůli hloubce ran, při jejichž hojení k srůstům může také docházet. Pro tento účel používají speciální rukavičky. Všechny respondentky také uvádějí, že v současné době již nemusí při převazech využívat analgetika, jelikož je stav poranění výrazně lepší než po narození dětí. Také se při převazech ran snaží děti rozptýlit pohádkami nebo jinými činnostmi.

Pomáhá Vám někdo ošetřovat poranění u Vašeho dítěte?

Respondentce A vypomáhá většinou někdo z rodiny, ať už manžel, maminka nebo jedna z dcer. Respondentce B pomáhá výhradně jen maminka, syn pomáhá s ošetřováním lehčích poranění a manžel zařizuje finance, technické potřeby a zajišťuje psychickou podporu. Jediná respondentka C využívá pomoc člověka, který nepatří mezi rodinné příslušníky. S převazem velkých ran, které musí provádět většinou obden, jí

vypomáhá zdravotní sestra z oblastní charity. Pouze respondentka D uvádí, že zvládá ošetřovat poranění sama.

Jaké materiály používáte na ošetřování?

Všechny respondentky používají materiály, jako jsou Mepilex, Mepitel, což jsou speciální pěnové obvazy, dále speciální náplasti, Pruban, dezinfekce. Klasické náplasti většinou nepoužívají, jelikož se špatně odlepují a strhává se jimi jemná kůže. Záleží také na tom, jaké novinky v ošetřování respondentkám doporučí ve specializovaném centru. Všechny uvádějí, že léčivých prostředků je velké množství a každému pacientovi nemusí vyhovovat každý přípravek. Respondentka A uvedla: „*U nás jde spíše o takový pokus - omyl, něco zabírá, něco ne.*“ Všechny respondentky používají různé mastičky na promaštění kůže, zjemnění strupů, dezinfekční masti, které napomáhají hojení poranění. Dále prodyšné obvazy, Peha creppy a jehly k propíchnutí puchýřů. Respondentky A, B a D uvádějí, že nejlepším lékem je moře a slunce. Respondentka C zatím pobyt u moře neplánuje, jelikož je její syn na tak dalekou cestu ještě malý. Používají proto novinku, kterou je mořská voda s kyslíkem ActiMaris. Děti všech respondentek nosí speciální rukavičky zabraňující vzniku srůstů prstíků.

Jaké možné příspěvky od pojišťoven, na něž máte nárok, využíváte?

Všechny respondentky se shodují, že pojišťovny mnoho příspěvků neposkytují. Všechny využívají příspěvky na ošetrovatelské materiály, vitamíny a dezinfekce. Bohužel nejsou pacienti s onemocněním epidermolysis bullosa zařazeni mezi pacienty s nárokem na příspěvky na přímořské pobyty, tuto léčbu si tedy musí rodiny platit z vlastních zdrojů. Respondentka D také využívá sociální příspěvek na péči o osobu blízkou.

Jste si v postupu ošetřování ran u Vašeho dítěte jistá?

Respondentka A, i když onemocnění sama od dětství trpí, v rozhovoru uvedla, že si stále u ošetřování některých poranění není úplně jistá. Naopak respondentky B a D na tuto otázku odpověděly jednoznačně „ano“. Respondentka C si je také většinou jistá, pouze u větších ran využívá pomoci odborníků. Respondentky B a C mají děti v batolecím věku. Respondentky A a D ve věku předškolním a školním, měly tedy delší čas na získání zkušeností a znalostí o způsobu ošetřování poranění. Přesto si, jak již bylo zmíněno, respondentka A není při ošetřování dcer jistá.

9.1.6 Odpovědi na otázky – Diagnostika

Věděla jste, že je možné si před otěhotněním nechat provést test, který zjistí přítomnost genů majících vliv na manifestaci tohoto onemocnění?

Přesto, že respondentce A diagnostikovali onemocnění epidermolysis bullosa již po narození, při prvním těhotenství nevěděla, že je možné provést genetické vyšetření plodu. Podmínkou pro provedení testu je skutečnost, že se onemocnění vyskytuje alespoň u jednoho člena rodiny. I přes tento fakt jí vyšetření nikdo nenabídl. Při dalším těhotenství si test již nechala provést. Respondentky B, C a D o genetickém vyšetření také nevěděly. Bohužel by na něj před otěhotněním ani tak neměly nárok, jelikož jsou jejich děti prvními pacienty s epidermolysis bullosa v rodině.

9.1.7 Odpovědi na otázky – Informovanost

Zjišťujete si informace o vývoji nových léčebných postupů týkajících se epidermolysis bullosa?

Všechny respondentky se aktivně účastní konferencí a přednášek na danou problematiku. Respondentky A, C a D navštěvují také ozdravný pobyt, který je pořádán pro všechny pacienty s diagnózou epidermolysis bullosa. Respondentka B si aktivně zjišťuje informace v zahraničí. Bohužel uvádí, že v rozvoji léčby zatím nejsou žádné větší pokroky, vše se vyvíjí velmi pomalu. Na druhou stranu se velmi často upravují postupy a pomůcky k ošetřování, vyvíjí se nové náplasti a ochranné prostředky. Bohužel každý nový výrobek nevyhovuje každému pacientovi, a jak uvádí všechny respondentky, každá novinka se musí nejdříve vyzkoušet. Respondentka C uvedla, že jí veškeré nové informace poskytuje specializované centrum nebo DEBRA ČR a tak aktivně novinky nezjišťuje.

Jste ochotna podrobit Vaši dceru/syna experimentální léčbě?

Respondentky A, B a D uvádějí nejistotu při otázce experimentální léčby, která je také spojena s úskalími, která těmto rodinám nemoc přináší. Z důvodu nežádoucích účinků, nejisté prognózy a možného úmrtí pacientů při této léčbě je velmi těžké na tuto otázku jednoznačně odpovědět. V jejich případech by záleželo na aktuálních příznacích onemocnění, stavu dítěte a rizicích spojených s léčbou. Pouze respondentka C odpověděla jednoznačně „ano“, jelikož nechce, aby její syn trpěl, přesto, že si je vědoma rizik, která s sebou experimentální léčba nese.

9.1.8 Odpovědi na otázky – Organizace v ČR pomáhající pacientům s epidermolysis bullosa

Jste zaregistrovaní v nějaké organizaci pomáhající lidem s Vaší diagnózou?

Všechny respondentky na tuto otázku odpověděly kladně. Všechny uvedly, že jsou zaregistrované v organizaci DEBRA ČR, která sama rodiny, v nichž se vyskytuje epidermolysis bullosa, kontaktuje. Respondentky také pravidelně navštěvují specializované EB Centrum v Brně.

9.1.9 Odpovědi na otázky – Budoucnost

Jaké je Vaše největší přání týkající se blízké i vzdálené budoucnosti?

Všechny respondentky uvádějí, že jejich největším přáním je objevení léčby na onemocnění epidermolysis bullosa. Dalším přáním je zmírnit příznaky této nemoci. Důležité pro všechny respondentky je také štěstí a smích jejich dětí.

9.2 Aplikace Atlas.ti

Výstupem z aplikace Atlas.ti je grafické zpracování rozhovorů znázorňující některé z důležitých odpovědí respondentek a poukazující na nezbytnost šíření informací mezi laickou i odbornou veřejnost (Příloha F). Graf dále poukazuje na důležitost osvěty pro přístup personálu v porodnici, péči dětského praktického lékaře a vliv nedostatečné informovanosti na přístup veřejnosti. Jsou zde zobrazeny možnosti prvního kontaktu s tímto onemocněním, mezi které patří veřejné sdělovací prostředky, organizace zabývající se touto nemocí či různé tuzemské a zahraniční konference. Pro doplnění byly do výstupu zahrnuty úseky jednotlivých odpovědí respondentek.

9.3 Brožura

Doplňujícím materiálem praktického výstupu bakalářské práce je brožura určená pro zdravotnický personál (Příloha G). Brožura uvádí všeobecné informace o onemocnění epidermolysis bullosa, o terapii a prvním ošetření novorozence. Brožura také zahrnuje informace o organizacích poskytujících péči pacientům s touto diagnózou a kontakty na jejich vedoucí pracovníky. Měla by být pomocí při porodu dítěte s onemocněním či poraněním kůže a měla by usnadnit poporodní péči o nemocného novorozence i jeho matku. Personál může

v případě potřeby postupovat dle brožury, ať už se jedná o ošetření poranění či kontakt specializovaného pracoviště.

10 Diskuze

Výzkumná otázka č. 1: Jaké komplikace jsou spojené s onemocněním epidermolysis bullosa v rodině, v níž se nemoc vyskytuje?

Do této výzkumné otázky byly zahrnuty odpovědi na otázky z rozhovorů z oblasti Přístup k nemoci, otázka číslo 2 z oblasti Denní harmonogram, otázky 2 a 3 z oblasti Ošetřování ran. Epidermolysis bullosa je onemocnění, které postihuje zejména kůži pacientů a to v podobě puchýřů. U některých typů může také docházet k postižení sliznic či srůstům prstů. Život těchto pacientů je tedy jedním velkým utrpením. Jednotlivé formy a jejich typy se v projevech vzájemně liší a někteří lidé ani nevědí, že touto chorobou trpí. Na druhou stranu jsou i pacienti, kteří zažívají každodenní utrpení, které jim přináší bolest, neschopnost pozřít pevnou stravu a vykonávat běžné činnosti. Nemocní s těžší formou této vzácné choroby jsou odkázáni na každodenní péči osoby blízké a neustálý přísun léků, obvazů a náplastí, dezinfekcí a mastí. V nejhorsím možném případě dochází k úmrtí pacientů ve velmi mladém věku.

Velkým problémem rodin, ve kterých se tato nemoc vyskytuje, jsou finance, což uvádí i Salamonová (2013). Každodenní ošetřování a převazování puchýřů a odřenin přináší spotřebu opravdu velkého množství obvazového materiálu. Jak vyplývá z rozhovorů a vyhlášek Ministerstva zdravotnictví České republiky, zdravotní pojišťovny bohužel nepřispívají na všechny materiál, a tak financování některých položek stále zůstává na rodičích a blízkém okolí pacientů. Velkou oporou v této situaci jsou pacientům organizace, které poskytují příspěvky na některé léčebné pomůcky. Jak také uvádí Bučková (2013).

Dalším omezením, které nemoc způsobuje, je nutnost péče druhé osoby o pacienta s touto chorobou. Diemová (2013) ve své práci doporučuje, aby ošetřování malého dítěte prováděly dvě osoby. Tento fakt s sebou také přináší finanční nejistotu. Respondentka A zvládá při ošetřování svých dcer zaměstnání na plný úvazek, ale jen díky tomu, že má starší dcery, které si většinou dokážou svá poranění již samy ošetřit. Obě navštěvují mateřskou a základní školu. Respondentky B a C o mateřské škole zatím ani neuvažovaly vzhledem k věku a vážnosti onemocnění u jejich dětí. Dceři respondentky D byla dvakrát zamítnuta žádost o zápis v mateřské škole z důvodu, že je u ní v souvislosti s ošetřováním poranění vzniklých onemocněním potřeba zajistit zvýšenou péči oproti ostatním zdravým dětem. V dnešní době navštěvuje dívka již základní školu, ale vzhledem k závažnosti onemocnění nemůže být respondentka zaměstnána na plný úvazek, jelikož musí být neustále v dosahu

školy. Bohužel ne vždy mohou pacienti s epidermolýzou školní zařízení navštěvovat. Je zde problém jak v samotném ošetřování poranění, tak v kontaktu s ostatními dětmi, které se s danou chorobou ještě neselekaly, v navozování nových vztahů. Jak uvádí Bučková (2013), lidé s nemocí motýlích křídel bývají často sociálně a finančně znevýhodněni. I tento fakt se v našem výzkumném šetření potvrdil.

Tím vyvstává další problém, kterým je nedostatečná informovanost laické veřejnosti. Dvě respondentky uvádějí, že se jejich děti lidé občas bojí a nechtějí se jich dotýkat, aby se nemocí nenakazili.

Péče o děti s touto diagnózou je náročná jak fyzicky, tak samozřejmě psychicky. Neustále je nutné brát ohled na snadné tvoření poranění, nepřestávající pocit bolesti a nejasnou prognózu. Jak uvádějí respondentky, po porodu nemocného dítěte zažily šok. Jak vyplývá z práce Komínové (2006), velký důraz je potřeba klást na psychiku rodičů, která se odráží v pozdějším stavu nemocných dětí. Rodiče těchto pacientů musí vědět, s čím se budou celý život potýkat a měli by situaci zvládnout. Děti by se měly smířit s onemocněním a potížemi, které přináší.

Výzkumná otázka č. 2: Jak rodiče dětí s onemocněním epidermolysis bullosa postupují při ošetřování poranění?

Do výzkumné otázky číslo 2 byly zahrnuty odpovědi na otázky číslo 1, 2, 3, 4, 5, 7 z oblasti Ošetřování ran. Ošetřování puchýřů a odřenin je tou nejdůležitější součástí péče o pacienty s touto chorobou. Naše výzkumné šetření v porovnání s prací Štorka (2013) a Kittlerové (2009) poukazuje na to, že ženy znají správný postup ošetřování poranění kůže, které je způsobeno onemocněním. Tři z nich se učily ošetřovat poranění pod dohledem profesionálních zdravotnických pracovníků, což je podle Diemové (2013), která o této problematice hovoří, velmi důležité. Čtvrtá respondentka je také pacientkou s touto diagnózou, s ošetřováním se tedy potýká již od svého dětství a podle jejích slov tedy neměla problém ošetřovat i své děti. Přednášky o ošetřování ve specializovaném centru se ale také účastnila. Jediná ale uvádí, že si v ošetřování stále není jistá, jelikož doba jde dopředu a neustále se objevují nové produkty, které je nutno nejprve vyzkoušet. Všechny čtyři respondentky hledají i vlastní způsoby ošetřování, jelikož se postupy u jednotlivých forem onemocnění nepatrně liší a každý pacient je jedinečný, tudíž každému nemocnému nevyhovuje ten samý ošetřovací materiál. Toto potvrzuje Denyerová (2012), která uvádí,

že obvazových materiálů a mastí pomáhajících v léčbě epidermolysis bullosa je opravdu velké množství.

Respondentky také svým dětem preventivně vyvazují prstíky k zabránění vzniku srůstů, či navlékají speciální rukavičky, což doporučuje Jarošová (2007).

Všechny respondentky ošetřují poranění samy nebo s malou dopomocí blízké osoby, která spíše rozptyluje nebo drží dítě. Jedna respondentka udává, že si hned po porodu zajistila službu ošetřovatelky z charity, jelikož její manžel z pracovních důvodů často nebývá doma a ošetřování jednoletého dítěte se v jedné osobě zvládnout nedá. Vždy je potřeba, aby někdo dítě držel, ale co se týče poranění, ošetřují a převazují je respondentky samy. Přítomnost druhé osoby při ošetřování, jak již bylo zmíněno, uvádí Diemová (2013) také jako jednu z důležitých součástí péče o pacienta s epidermolýzou.

Výzkumná otázka č. 3: Jaké jsou možnosti získávání informací o nemoci epidermolysis bullosa?

Výzkumná otázka číslo 3 vycházela z odpovědí na otázky číslo 1 a 3 z oblasti Onemocnění epidermolysis bullosa, otázku z oblasti Diagnostika a otázku číslo 1 z oblasti Informovanost. Toto onemocnění je velice vzácné, informace o této nemoci nejsou tedy tolik rozšířené. Všechny čtyři respondentky v rozhovorech uvádějí, že okrajově znaly epidermolysis bullosa ještě před tím, než se jim narodilo dítě s touto chorobou. Jedna z respondentek sama onemocněním trpí, zná jej tedy od narození, další dvě o nemoci slyšely díky organizaci DEBRA ČR, která se snaží šířit osvětu.

Respondentky se domnívají, že vědí téměř vše o tomto onemocnění, mají znalosti nejen o formě onemocnění, kterou trpí jejich děti, ale také o ostatních formách, diagnostice a možnostech léčby.

Respondentky také uvádějí, že si zjišťují nové poznatky aktivně samy pomocí různých konferencí a přednášek. Jedna z respondentek má informace o onemocnění ze zahraničí a všechny dostávají novinky od organizace DEBRA ČR nebo EB Centra a jejich pracovníků.

Z poznatků Bučkové (2013) a z odpovědí respondentek vyplývá, že je stále potřeba šířit informace do povědomí široké veřejnosti, jelikož se stále najdou lidé, kteří o této nemoci nikdy neslyšeli. Bučková (2013) také zmiňuje, že informovanost veřejnosti a úřadů ulehčuje život nejen samotným pacientům, ale také jejich rodinám a okolí. Což bylo potvrzeno i v našem výzkumném šetření.

Výzkumná otázka č. 4: Jaký je denní harmonogram dítěte s diagnózou epidermolysis bullosa?

Do této výzkumné otázky byly zahrnuty všechny odpovědi z oblasti Denní harmonogram a odpověď na otázku číslo 2 z oblasti Ošetřování ran. Z rozhovorů vyplývá, že největší rozdíl v denních aktivitách nemocných a zdravých dětí je v nutnosti každodenního ošetřování poranění způsobených chorobou. Již od brzkého rána je potřeba jednotlivé rány ošetřit, zkontrolovat vznik nových a připravit dítě tak, aby mohlo alespoň z části vykonávat běžné denní činnosti. Během dne stále probíhá kontrola nově vzniklých puchýřů a odřenin. Ve večerních hodinách probíhá koupel, která pomáhá při odstraňování starých obvazů a náplastí. Po koupeli následuje opět důkladné ošetření a převaz ran. Po celý den je nutné uzpůsobovat veškeré věci pro potřebu nemocného dítěte. Ať už se jedná o úpravu kočárku, polepení sedla u jízdního kola pro zabránění vzniku puchýřů, vybudování ohrádky v obývacím pokoji nebo přípravu speciálních pokrmů s dostatkem vlákniny a bílkovin. Halbrštátová (2008) ve své práci uvádí, že jsou pacienti s onemocněním epidermolysis bullosa omezeni v příjmu potravy díky potížím se sliznicí dutiny ústní, a že dětské pacienti trpí nejčastěji zácpou. Respondentky podávají svým dětem stravu s dostatkem vlákniny, což Halbrštátová (2008) ve své práci uvádí jako velmi důležité, jelikož vláknina napomáhá lepšímu trávení a vylučování nevstřebané potravy.

Děti s tímto onemocněním mohou navštěvovat základní či mateřskou školu, ale pouze v závislosti na stavu jejich onemocnění, vstřícnosti personálu škol a časové vytíženosti rodičů. Gaillyová (2015) uvedla, že jsou veškeré činnosti pacientů s nemocí motýlích křídel velice individuální, což také vyplývá z našeho výzkumného šetření. Respondentka A uvedla, že její děti navštěvují klasickou mateřskou i základní školu díky ochotě ředitelky a učitelek, které se dobrovolně naučily ošetřit lehká poranění. V případě většího úrazu musí být respondentka vždy v blízkosti školy, aby mohla ránu přijet ošetřit. Vzhledem k tomu, že mají její děti mírné projevy, zvládají pobyt ve škole bez problémů. Některé děti ale bohužel takové štěstí nemají a musí navštěvovat speciální školu a být v kolektivu dětí se stejným nebo podobným typem onemocnění. Respondentka D také uvedla, že její dcera navštěvuje základní školu, a že musí být během dne doma, aby v případě potřeby zajela do školy dceru ošetřit. Se sociálním začleněním by měly pacientům s epidermolýzou pomáhat sociální pracovníce z organizace DEBRA ČR, o čemž také informuje Bučková (2013).

Existují také různé programy a akce, které dětem s epidermolýzou usnadňují či zpestřují život. Mohou se účastnit týdenních ozdravných pobytů, které pořádá organizace DEBRA ČR pro děti i dospělé. Podle organizátorů i respondentek jsou ozdravné pobyty velmi úspěšné. Rodiče a jejich nemocné děti zde mohou trávit čas s lidmi, které trápí stejné potíže. Mohou sdílet své problémy, dělit se o své rady a poznatky v oblasti léčby a ošetřování. Další pozitivní vliv mají ozdravné pobyty na celkový zdravotní stav pacientů. Jedná se o zlepšení psychické stránky, které se projevuje i zlepšením tělesným. U pacientů dochází k zmírnění projevů onemocnění díky psychické pohodě. Prožívají zde zážitky, které pro ně vzhledem k nemoci nejsou všední. Pacienti a jejich rodiny zde hrají hry, podnikají výlety a zažívají různá dobrodružství. Během pobytu se z účastníků stávají přátelé, kteří si jsou vzájemnou oporou.

ZÁVĚR

Cílem bakalářské práce s názvem Nemoc motýlích křídel bylo nastínit problematiku onemocnění epidermolysis bullosa jak teoreticky, tak z pohledu a zkušeností rodičů dětí s tímto onemocněním. Dále by měla rozšířit informace o této vzácné chorobě. Práce mi přinesla možnost seznámit se s novými lidmi. I když pacienti s touto diagnózou trpí velkými bolestmi, na své okolí působí velice vyrovnaným dojmem. Velkou pomocí při nemoci jsou pacientům jejich rodiny, ale také dobrovolné organizace specializující se právě na pacienty s nemocí motýlích křídel. Práce organizace DEBRA ČR a EB Centra mě inspirovala ve vlastní cestě životem, pomoc ostatním totiž přináší krásný pocit i bez toho, aniž by Vám někdo osobně děkoval.

V případě mé práce se jedná o práci teoreticko-praktickou. Teoretická část shrnuje obecné informace o kůži a její funkci, je zde popsáno onemocnění epidermolysis bullosa, jeho diagnostika, genetická problematika a terapie. V neposlední řadě jsou v teoretické části zahrnuty informace o sociálních podmínkách a organizacích, které těmto pacientům pomáhají.

V praktické části práce byla vytvořena informační brožura, jejímž cílem je rozšířit srozumitelné informace o tomto onemocnění. Brožura je určena pro odborníky ze zdravotnictví. Z rozhovorů s rodiči dětí s diagnózou epidermolysis bullosa vyplynulo, že je potřeba nadále šířit osvětu mezi širokou veřejnost. EB Centrum a organizace DEBRA ČR sdružují pacienty a jejich rodiny, předávají jim informace, zajišťují finanční podporu. Díky nim rodiče zvládají ošetřovat poranění hned od začátku manifestace onemocnění.

Jelikož je onemocnění vzácné, není tak známé, tudíž by měla informační brožura rozšířit informace mezi zdravotnický personál. Kůže těchto pacientů je velice jemná a tedy náchylná ke vzniku ran, musí se s nimi jednat velmi opatrně. Proto by měl každý zdravotník alespoň okrajově znát problematiku tohoto onemocnění.

Z rozhovorů také vyplývá, že toto onemocnění velice ovlivňuje životy pacientů a jejich blízkých. Denní harmonogram nemocných se velmi liší od běžných činností zdravých lidí. Je mnoho úskalí, která tato nemoc do rodiny přináší, ale po osobním setkání s rodiči těchto nemocných dětí jsem byla velice mile překvapena, jak jsou silní a snaží se vše zvládat jen s malou pomocí. Lidé s touto diagnózou a jejich příbuzní jsou velmi odolní a přítomnost nemoci v rodině je ještě posílila.

Pro tvorbu bakalářské práce byla největším zdrojem informací spolupráce s organizací DEBRA ČR, z. ú., jež šíří osvětu o onemocnění epidermolysis bullosa již od roku 2004.

POUŽITÁ LITERATURA

1 Tištěné zdroje

1. BARTŮŇKOVÁ, Jiřina, ŠEDIVÁ, Anna, JENDA, Aleš. *Imunodeficiency*. 2. vyd. Praha: Grada, 2007. 254 s. ISBN 978-80-247-1980-1.
2. BRYCHTA, Pavel, STANEK, Jan, a kol. *Estetická plastická chirurgie a korektivní dermatologie*. 1. vyd. Praha: Grada, 2014. 352 s. ISBN 978-80-247-0795-2.
3. BUČKOVÁ, Hana, BUČEK, Jan. *Epidermolysis bullosa congenita*. 1. vyd. Brno: Institut pro další vzdělávání pracovníků ve zdravotnictví, 2000. 120s. ISBN 80-7013-321-X.
4. CETKOVSKÁ, Petra, PIZINGER, Karel, ŠTORK, Jiří. *Kožní změny u interních onemocnění*. 1. vyd. Praha: Grada, 2010. 240 s. ISBN 978-80-247-1004-4.
5. ČIHÁK, Radomír. *Anatomie 3*. 7. vyd. Praha: Grada, 2004. 655 s. ISBN 978-80-247-1132-4.
6. DITRICHOVÁ, Dagmar, a spol. *Repetitorium dermatovenerologie*. 1. vyd. Olomouc: EPAVA, 2002. 237 s. ISBN 80-86297-08-X.
7. GAILLYOVÁ, Renata. *Genetické poradenství u pacientů s epidermolysis bullosa congenita*. 1. vyd. Plzeň: Tiskárna Bílý slon, 2010. 20 s.
8. HÁJEK, Zdeněk, ČECH, Evžen, MARŠÁL, Karel, a kolektiv. *Porodnictví*. 3. vyd. Praha: Grada, 2014. 538 s. ISBN 978-80-247-4529-9.
9. HÁJEK, Zdeněk, KULOVANÝ, Eduard, MACEK, Milan. *Základy prenatální diagnostiky*. 1. vyd. Praha: Grada, 2000. 423 s. ISBN 80-7169-391-X.
10. HALBRŠTÁTOVÁ, Michaela. *Výživa dětí s epidermolysis bullosa congenita*. Brno, 2008. 82 s. Diplomová práce. Masarykova univerzita, Lékařská fakulta. Vedoucí práce doc. MUDr. Miroslav Tomáška, CSc.
11. JELÍNEK, Jan, ZICHÁČEK, Vladimír. *Biologie pro gymnázia*. 9. vyd. Nakladatelství Olomouc, 2007. 575 s. ISBN 978-80-7182-213-4.
12. KOMÍNOVÁ, Olga. *Epidermolysis bullosa. Fyzioterapie a psychosociální péče*. Praha, 2006. 60 s. Bakalářská práce. Univerzita Karlova, 2. Lékařská fakulta. Vedoucí práce prim. MUDr. Radek Brauner.
13. KONOPÁSEK, Zdeněk. *Aby myšlení bylo dobře vidět: nad novou verzí programu Atlas.ti*. Biograf, 2005. č. 37, 89-109 s. ISSN 1211-5770.

14. MAŘÍKOVÁ, Taťána, SEEMANOVÁ, Eva. *Klinická genetika. Praktická aplikace*. 1. vyd. Praha: Karolinum Press, 2013. 60 s. ISBN 978-80-246-2318-4.
15. MERKUNOVÁ, Alena, OREL, Miroslav. *Anatomie a fyziologie člověka: Pro humanitní obory*. 1. vyd. Praha: Grada, 2008. 304 s. ISBN 978-80-247-1521-6.
16. MIOVSKÝ, Michal. *Kvalitativní přístup a metody v psychologickém výzkumu*. 1. vyd. Praha: Grada, 2006, 332 s. ISBN 978-80-247-1362-5.
17. OTOVÁ, Berta, MIHALOVÁ, Romana. *Základy biologie a genetiky člověka*. 1. vyd. Praha: Karolinum Press, 2013. 228 s. ISBN 978-80-246-2109-8.
18. PAVELKA, Karel, ARENBERGER, Petr, LUKÁŠ, Milan, ZIMA, Tomáš, DOLEŽAL, Tomáš, OLEJÁROVÁ, Marta, CETKOVSKÁ, Petra, a kol. *Biologická léčba zánětlivých onemocnění: v revmatologii, gastroenterologii a dermatologii*. 1. vyd. Praha: Grada. 2014. 388 s. ISBN 978-80-247-9599-7.
19. ROKYTA, Richard. *Fyziologie a patologická fyziologie: pro klinickou praxi*. 1. vyd. Praha: Grada, 2015. 712 s. ISBN 978-80-247-4867-2.
20. ŘÍČAN, Pavel. *Psychologie osobnosti*. 6. vyd. Praha: Grada. 2010. 208 s. ISBN 978-80-247-3133-9.
21. SOUČEK, Miroslav, ŠPINAR, Jindřich, SVAČINA, Petr, a kol. *Vnitřní lékařství pro stomatology*. 1. vyd. Praha: Grada, 2005. 380 s. ISBN 80-247-1367-5.
22. SVOBODOVÁ, Jana. *Diagnóza EBD: Život s motýlími křídly Příběh Makulky*. 1. vyd. Zlín: VeRBuM, 2012. 76 s. ISBN 978-80-87500-25-5.
23. ŠTORK, Jiří, et al. *Dermatovenerologie*. 2. vyd. Praha: Galén, 2013. 502 s. ISBN 978-80-7262-898-8.
24. TEPLAN, Vladimír, a kol. *Praktická nefrologie*. 2. vyd. Praha: Grada, 2006. 436 s. ISBN 978-80-247-6774-1.
25. TROJAN, Stanislav, SCHREIBER, Michael. *Atlas biologie člověka*. 1. vyd. Praha: Scientia, 2007. 136 s. ISBN 80-86960-11-0.
26. VIGUÉ, Jordi. *Atlas lidského těla*. 9. vyd. Nakladatelství Rebo Productions CZ, 2013. 164 s. ISBN 978-80-255-0475-8.
27. VOKURKA, Martin. *Patofyziologie pro nelékařské směry*. 3. vyd. Praha: Karolinum Press, 2014. 306 s. ISBN 978-80-246-2031-9.

2 Právní předpisy

1. ČESKO. Zákon č. 66/1986 Sb. ze dne 20. října 1986 o umělém přerušení těhotenství. In: *Sbírka zákonů České republiky*. 1986, částka 22, s. 484. ISSN 1211-1244. Dostupný také z: <http://ftp.aspi.cz/opispdf/1986/022-1986.pdf>
2. ČESKO. Zákon č. 108/2006 Sb. ze dne 14. března 2006 o sociálních službách. In: *Sbírka zákonů České republiky*. 2006, částka 37, s. 1259. ISSN 1211-1244. Dostupný také z: <http://ftp.aspi.cz/opispdf/2006/037-2006.pdf>

3 Elektronické zdroje

1. BUČKOVÁ, Hana, BUČEK, Jan. *Epidermolysis bullosa congenita – co nového* [online]. 2004 [cit. 2015-07-08]. Dostupné z: <http://zdravi.e15.cz/clanek/postgradualni-medicina/epidermolysis-bullosa-congenita-co-noveho-161371>
2. BUČKOVÁ, Hana, DLAPKOVÁ, Lada. *Epidermolysis bullosa congenita (EB) a EB Centrum ČR*. [online]. Plzeň: Tiskárna Bílý slon, 2013. Dostupné z: http://www.debra-cz.org/upload/file/brozurky/brozura_pro_lekare_a5.pdf
3. ČAPKOVÁ, Štěpánka. *Genodermatózy kojeneckého věku* [online]. 2009 [cit. 2015-07-08]. Dostupné z: <http://www.dermatologiepropraxi.cz/pdfs/der/2009/02/02.pdf>
4. JAROŠOVÁ M. Česká společnost histologických laborantů. *Antigenní mapping v nemolekulární diagnostice epidermolysis bullosa congenita* [online]. 2007 [cit. 2015-07-08]. Dostupné z: www.cshl.cz/soubor/kestudiu/21-EBC_Roznov_Jarsova_final.ppt
5. KITTLEROVÁ, Eva, BUČKOVÁ, Hana. *Komplexní péče o novorozence s epidermolysis bullosa congenita (EBC)* [online]. 2009 [cit. 2015-09-03]. Dostupné z: <http://www.florence.cz/odborne-clanky/recenzovane-clanky/komplexni-pecce-o-novorozence-s-epidermolysis-bullosa-congenita-ebc-praxe>
6. MANDŽUKOVÁ, Jarmila. *Výživa dětí chutně, pestře, moderně* [online]. 2013 [cit. 2016-03-14]. Dostupné z: <http://www.celostnimedicina.cz/vyziva-ditete-od-1-roku-do-3-let.htm>
7. MINISTERSTVO PRÁCE A SOCIÁLNÍCH VĚCÍ. *Zdravotní postižení* [online]. [cit. 2015-10-17]. Dostupné z: <http://www.mpsv.cz/cs/8#pp>

8. SALAMONOVÁ, Alice, GAILLYOVÁ, Anita. *Výroční zpráva za rok 2012* [online]. 2013 [cit. 2015-07-08]. Dostupné z: http://www.debra.cz/upload/file/dokumenty/vyrocní_zprava_2012_komplet.pdf
9. ŠANTROCH SHAANA, Vlastimil. *Motýlí křídla andělů* [online]. 2014 [cit. 2015-10-22]. Dostupné z: <http://santroch.blog.idnes.cz/c/473013/motyli-kridla-andelu.html>
10. ŠÍPEK, Antonín. *Nové možnosti léčby „nemoci motýlích křídel“* [online]. 2013 [cit. 2015-08-30]. Dostupné z: (<http://www.gate2biotech.cz/nove-moznosti-lecby-nemoci-motylich-kridel/>)
11. ŠÍPEK, Antonín. *Nukleus* [online]. 2011 [cit. 2015-08-30]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/nukleus>
12. VŠEOBECNÁ ZDRAVOTNÍ POJIŠŤOVNA ČESKÉ REPUBLIKY. *Číselník VZP.* [online]. 2015 [cit. 2015-10-17]. Dostupné z: <http://www.vzp.cz/uploads/document/pzt-976-m.pdf>

4 Zahraniční zdroje

1. EB HAUS AUSTRIA. *EB Haus Austria* [online]. 2015 [cit. 2015-10-15]. Dostupné z: <http://www.eb-haus.org/startseite.html>
2. DENYER, Jacquelline, PILLAY, Elizabeth. *Best practise guidelines for skin and wound care in epidermolysis bullosa* [online]. 2012 [cit. 2015-10-15]. Dostupné z: http://www.woundsinternational.com/media/issues/623/files/content_10609.pdf
3. DIEM, Anja, SAILER, Brigitte. *Wundversorgung Verbandwechsel konkret DEB JEB* [online]. 2013 [cit. 2015-10-15]. Dostupné z: http://www.eb-handbuch.org/fileadmin/media_data/5_EB-Handbuch/2_pdf_s_DEUTSCH/Wundversorgung_Verbandwechsel_konkret_DEB_JEB.pdf

PŘÍLOHY

Příloha A	Rozdíl v jídelníčku u pacienta s dystrophickou formou EB a zdravého dítěte
Příloha B	Rozhovor
Příloha C	Souhlas s nahráváním rozhovoru
Příloha D	Fotografie poranění způsobených onemocněním
Příloha E	Fotografie rukaviček zabraňujících srůstům prstů
Příloha F	Výstup z aplikace Atlas.ti
Příloha G	Informační brožura

4.1.1 Příloha A – Rozdíl v jídelníčku u pacienta s dystrophickou formou EB a zdravého dítěte

Tabulka 1 Rozdíl v jídelníčku u pacienta s dystrophickou formou EB a zdravého dítěte

	Jednoletý pacient s dystrophickou formou EB	Zdravé jednorocní dítě
Snídaně	Mléko	Chléb, máslo, džem, med nebo pomazánka, domácí moučník, vařená obilná kaše
Svačina	Jogurt – ovocný, čokoládový	Ovoce, zelenina
Oběd	Zeleninová přesnídávka	Věšené maso, luštěniny, sýr, tvaroh, vejce, tepelně upravená zelenina, brambory, těstoviny
Svačina	Nutridrink	Tvaroh, tmavý chléb, pomazánka, ovoce
Večeře	Mléko	Libové maso, brambory, těstoviny

Zdroj:

Jídelníček jednoletého pacienta s dystrophickou formou EB - Archiv respondentky C,

Jídelníček zdravého jednorocního dítěte - <http://www.celostnimediceina.cz/vyziva-ditete-od-1-roku-do-3-let.htm>

4.1.2 Příloha B – Rozhovor

A. *Onemocnění Epidermolysis bullosa*

1. Kolik let je Vašemu synovi/dceři?
2. Kdy jste poprvé slyšela o epidermolysis bullosa neboli nemoci motýlích křídel?
3. Jakou formou nemoci Vaše dítě trpí?
4. Je ve Vaší rodině někdo s touto diagnózou?

B. *Přístup k nemoci*

1. Jaká byla Vaše a partnerova reakce, když jste se dozvěděli, že má Vaše dítě tuto diagnózu?
2. Jak se s touto situací vyrovnáváte dnes s odstupem času?

C. *Přístup okolí*

1. Jak reagovali členové Vaší rodiny, když jste jim oznámili, že Vaše dítě trpí touto nemocí?
2. Jaký byl přístup personálu v porodnici k Vám a k Vašemu dítěti?
3. Nabídl Vám někdo z okolí pomoc?
4. Kdo z Vašeho okolí Vám nejvíce pomohl?
5. Jak často navštěvujete dětského lékaře? Jaký byl jeho přístup k Vašemu dítěti a jeho nemoci?

D. *Denní harmonogram*

1. Jaký je Váš denní harmonogram?
2. Co vše obnáší snaha o zajištění „běžného“ života, který je pro zdravé lidi samozřejmostí?

E. *Ošetřování ran*

1. Kdo Vás učil ošetřovat rány způsobené onemocněním?
2. Jak často ošetřujete rány způsobené onemocněním?
3. Jakým způsobem probíhá ošetřování?
4. Pomáhá Vám někdo ošetřovat poranění u Vašeho dítěte?
5. Jaké materiály používáte na ošetřování?
6. Jaké možné příspěvky od pojišťoven, na něž máte nárok, využíváte? (Např. finanční příspěvky na oblečení, léčbu a léčebné přípravky)
7. Jste si v postupu ošetřování ran u Vašeho dítěte jistá?

F. *Diagnostika*

1. Věděla jste, že je možné si před otěhotněním nechat provést test, který zjistí přítomnost genů majících vliv na manifestaci tohoto onemocnění?

G. *Informovanost*

1. Zjišťujete si informace o vývoji nových léčebných postupů týkajících se epidermolysis bullosa?
2. Jste ochotna podrobit Vaši dceru/syna experimentální léčbě?

H. *Organizace v ČR pomáhající pacientům s epidermolysis bullosa*

1. Jste zaregistrovaní v nějaké organizaci pomáhající lidem s Vaší diagnózou? Např. DEBRA ČR

I. *Budoucnost*

1. Jaké je Vaše největší přání týkající se blízké i vzdálené budoucnosti?

4.1.3 Příloha C – Souhlas s nahráváním rozhovoru

Souhlas s nahráváním rozhovoru

Vážená maminko,

touto cestou bych Vás ráda požádala o rozhovor, který bude sloužit jako podklad pro moji bakalářskou práci na téma Nemoc motýlích křídel.

Jmenuji se Michaela Vamberská a jsem studentkou bakalářského studijního programu Porodní asistence obor Porodní asistentka na Fakultě zdravotnických studií Univerzity Pardubice.

Rozhovor bude zaměřen na informace o Nemoci motýlích křídel, která byla diagnostikována u Vašeho dítěte.

Rozhovor bude nahráván a po dokončení přepsán do textové podoby a převeden do spisovného jazyka. Nahrávka bude sloužit pouze jako podklad k bakalářské práci a nebude zveřejňována. Vaše jméno nebude nikomu jinému přístupné a bude zajištěna Vaše anonymita. Máte právo neodpovědět na jakoukoliv otázku bez udání důvodu a rozhovor můžete kdykoliv ukončit.

Prosím, potvrďte souhlas svým podpisem.

Děkuji Vám za laskavost a důvěru.

Dne

.....

Podpis studentky

.....

Podpis matky

4.1.4 Příloha D – Fotografie poranění způsobených onemocněním



Obrázek 1 Puchýř na levé dlani



Obrázek 2 Puchýř na pravé dlani



Obrázek 3 Puchýře na kolenou



Obrázek 4 Puchýře na kotnících



Obrázek 5 Puchýř na chodidle



Obrázek 6 Poraněné prsty u nohou

Zdroj: Archiv respondentky A



Obrázek 7 Poraněná levá noha

Zdroj: Archiv respondentky B



Obrázek 8 Poraněná pravá noha



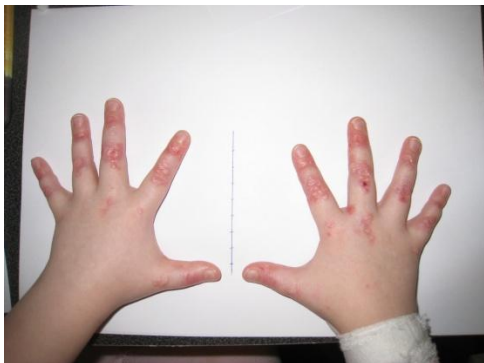
Obrázek 9 Poranění na břiše a hrudníku

Zdroj: Archiv respondentky D



Obrázek 10 Poranění na krku

4.1.5 Příloha E – Fotografie rukaviček zabraňujících srůstům prstů



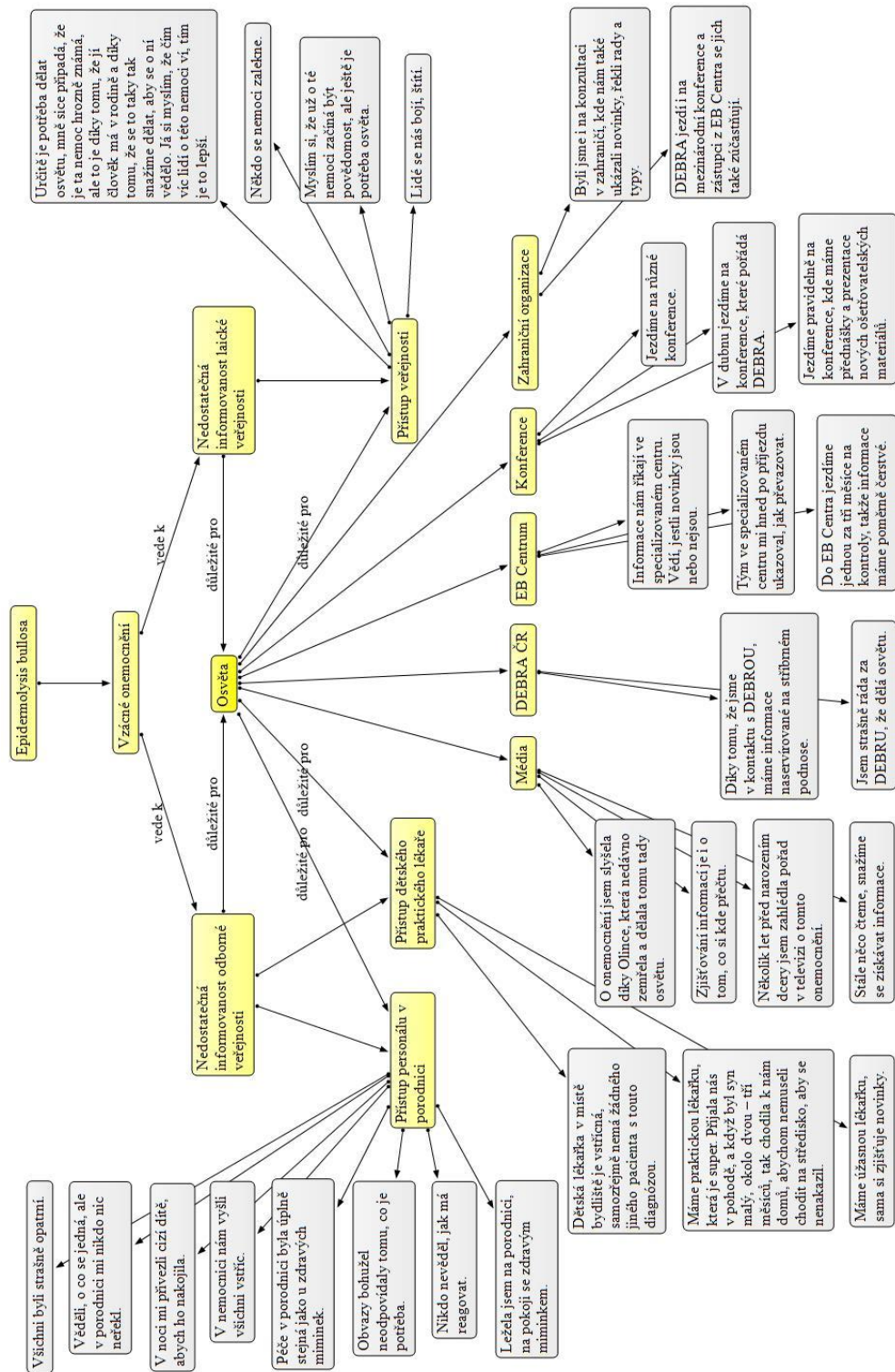
Obrázek 11 Šablona pro rukavičky



Obrázek 12 Rukavičky

Zdroj: Archiv respondentky A

4.1.6 Příloha F – Výstup z aplikace Atlas.ti



Obrázek 13 Výstup z aplikace Atlas.ti

4.1.7 Příloha G – Informační brožura



Epidermolysis bullosa congenita

Lidé trpící tímto onemocněním mají kůži křehkou a jemnou jako motýlí křídla, proto je onemocnění označováno jako nemoc motýlích křídel.

Epidermolysis bullosa je vzácné geneticky podmíněné onemocnění kůže, které je charakteristické tendencí kůže a sliznic vytvářet lokalizované nebo generalizované puchýře, které vznikají spontánně nebo po vystavení i minimálnímu traumatu. Onemocnění může vést až k předčasné smrti pacienta.

Epidermolýzy se podle lokalizace puchýřů v pokožce rozdělují na tři typy (epidermolysis bullosa simplex, junkční a dystrofická). Pro následnou terapii je důležité co nejdříve určit typ onemocnění. Proto pacienta s podezřením na epidermolýzu odesíláme co nejdříve na specializované pracoviště – do EB Centra, které je součástí Kožního oddělení Pediatrické kliniky ve Fakultní nemocnici Brno.

Terapie a ošetrování

Terapie je ve většině případů symptomatická, jelikož na toto genetické onemocnění dosud nebyl objeven lék.

U novorozenců a kojenců je velmi důležité, aby byli rodiče zpočátku vedeni lékaři a dermatologickými sestrami z EB Centra, kteří jim postupy ošetrování vysvětlí a předvedou. Existují různé způsoby, jak lze rány převazovat a jaké materiály k převazu použít.

Ošetření poranění kůže

Při ošetření novorozence s podezřením na puchýřnaté onemocnění postupujeme vždy asepticky a vše provádíme sterilně, abychom zamezili přístupu infekce do rány. Používáme sterilní rukavice a sterilní pleny.

Snažíme se nestrhat mázek z těla novorozence. Je důležité neobvazovat rány běžnými obvazy či elastickými obinadly, ale puchýř propíchnout sterilní jehlou tak, aby kůže na puchýři zůstala. Dále ránu potříť nepálivou dezinfekcí (Betadine, Oetenisept), po zaschnutí kůži promazat mastí (např. Sudocrem) a po promazání použít obvazový materiál (Peha crepp) či speciální náplasti (Mepilex, Mepitel), které nelepí a nezpůsobují tedy další poranění.

Novorozeneček je do doby, než je převezen do specializovaného centra, uložen na výšňevném lůžku na novorozeneckém boxu, kde je pod odborným dohledem zdravotnického personálu.

Novorozenci s tímto onemocněním mohou být kojeni mateřským mlékem, jelikož poranění sliznic způsobuje až pevná strava. U dětí, u kterých se puchýřky vyskytují v dutině ústní a na rtech, se doporučuje podávat odsáté mateřské mléko stříkačkou a sondou po prstu z důvodu zabránění vzniku infekce způsobené nedostačující hygienou prsu.



Obrázek obsahuje:
<http://www.lekarna.cz/sudocrem-400g/>,
<http://www.lekarna.cz/produkty/tradicni-kryti-obvazy-a-naplasti/peha-crepp/>,
<http://www.economical.com.au/mepitel-5cm-x-7.5cm-box-10.html>,
<http://www.vitalitymedical.com/mepitel-lite-dressing.html>

Obrázek 14 Informační brožura