



Zdravotně
sociální fakulta
Faculty of Health
and Social Studies

Jihočeská univerzita
v Českých Budějovicích
University of South Bohemia
in České Budějovice

Jihočeská univerzita v Českých Budějovicích
Zdravotně sociální fakulta
Katedra ošetřovatelství

Bakalářská práce

Ošetřovatelská péče o pacienty s onemocněním Von Hippel-Lindau

Vypracoval: Ivana Sigmundová
Vedoucí práce: Mgr. Klára Kubartová

České Budějovice 2014

Abstrakt

Teoretická východiska

Ošetrovatelská péče je souhrnná zdravotní péče zaměřená na udržení a podporu zdraví, navrácení zdraví, rozvoj soběstačnosti, zmírnění utrpení nevyléčitelně nemocného člověka a zajištění klidného umírání a smrti. Ošetrovatelská péče jako praktická aplikace ošetrovatelských poznatků bere v úvahu základní lidské bio-psycho-sociální a spirituální potřeby. Péči poskytuje tým diplomovaných registrovaných všeobecných sester, mající osvědčení k výkonu zdravotního povolání bez odborného dohledu. Nejdůležitější částí ošetrovatelské péče je dispenzarizace pacienta. Dispenzarizace je aktivní sledování zdravotního stavu pacienta ohroženého nebo trpícího onemocněním, které nevyžaduje poskytnutí akutní zdravotní péče, ale lze předpokládat, že onemocnění způsobí takovou změnu zdravotního stavu, že její včasné zaznamenání může mít důležitý význam pro léčbu onemocnění.

Cíl práce

Cílem při zpracovávání tématu bakalářské práce bylo zmapovat problematiku týkající se ošetrovatelské péče o pacienty s Von Hippel-Lindau. Je zpracovávána ve formě teoretické práce s použitím celé řady literárních zdrojů a to jak českých tak zahraničních.

Použitá metodika

Byla použita analýza dat jak českých tak zahraničních. Analýza pouze českých zdrojů byla obsahově neuspokojující. Informovanost o onemocnění VHL je v České republice na velmi nízké úrovni. Oproti zahraničním zdrojům, kde jsou informace sbírány a rozšiřovány do ostatních zemí. V zahraničí dochází k velkému rozvoji výzkumu o VHL a tím pádem i získávání nových informací. Snahou podrobného studování veškerých možných literárních dat bylo podat souhrnnou výpověď o zjištěných faktech.

Von Hippel-Lindau je jednou ze 7000 známých dědičných poruch. Jedná se o genetické onemocnění, které způsobuje abnormální růst cév na některých částech těla. Nekontrolovatelný růst je způsoben vadou ve VHL genu. Smotek cév vytváří

hemangioblastomy, angiomy, karcinom z renálních buněk, feochromocytomy, pankreatické cysty a nádory, endolymfatické nádory a cystadenomy. Nádory jsou ve většině případů nezhoubné, ale mohou být nebezpečné svým umístěním.

První část bakalářské práce je zaměřená na příčinu vzniku nemoci, příznaky, vyšetřovací metody a léčbu. V druhé části textu je rozebrána psychologická stránka onemocnění a pravděpodobná budoucnost pro nemocné s VHL.

Závěr

Bakalářská práce bude sloužit ke zvýšení informovanosti zdravotnického personálu o onemocnění Von Hippel-Lindau. A dále jako možný zdroj studijního materiálu pro studenty se zaměřením na zdravotnickou tematiku. Součástí práce je brožura, která podá úvodní informace týkající se problematiky onemocnění VHL.

Klíčová slova: VHL, sestra, ošetřovatelství, dispenzarizace, léčba, genetika, rodičovství

Abstract

Theoretical bases

Nursing care is a comprehensive health care aimed at health maintenance and support, health recovery, development of self-sufficiency, mitigation of suffering of incurably ill patients and providing for their peaceful dying and death. Nursing care as a practical application of nursing findings takes account of fundamental human bio-psycho-social and spiritual needs. Care is provided by a team of registered general nurses certified to perform a medical profession without professional supervision. The most important part of nursing care is the supervision of patients. Supervision means active monitoring of the health condition of a patient endangered or suffering from a disease which does not require immediate health care but in respect of which it may be expected that the disease will result in such change of the health condition that the timely detection of such change may be of great importance for the treatment of the disease.

Objective of the thesis

The objective of the bachelor thesis on this topic was to map the matter of nursing care provided to von Hippel-Lindau patients. The thesis has a form of a theoretical paper utilising a wide range of both Czech and foreign literary sources.

Used methods

The thesis is based on an analysis of Czech and foreign data. Analysis of data from solely Czech sources was unsatisfactory in terms of contents. Awareness of VHL is very low in the Czech Republic as compared to foreign countries where information is collected and distributed to other countries. There is a great growth of VHL research abroad, resulting in new findings. The purpose of the detailed studying of all available literary data was to present a summary of the ascertained facts.

Von Hippel-Lindau is one of 7000 known hereditary disorders. It is a genetic disease that causes abnormal growth of veins in some body parts. Their uncontrollable growth is caused by a defect of the VHL gen. A ball of vessels creates hemangioblastomas, angiomas, renal cell carcinomas, pheochromocytomas, pancreatic

cysts and tumors, endolymphatic tumors and cystadenomas. Tumors are mostly benign but their location may impose a risk.

The first part of the bachelor thesis addresses the cause of the disease, symptoms, methods of examination and treatment. The second part of the thesis is focused on the mental aspects of the disease and the likely future scenarios for VHL patients.

Conclusion

The bachelor thesis will serve to increase the awareness of von Hippel-Lindau disease among healthcare workers. It may also serve as a source of study materials for students of healthcare branches. The thesis includes a brochure containing introductory information about VHL disease.

Keywords: VHL, nurse, nursing care, supervision, medical treatment, genetics, parenthood

Prohlášení

Prohlašuji, že svoji bakalářskou práci jsem vypracoval(a) samostatně pouze s použitím pramenů a literatury uvedených v seznamu citované literatury.

Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své bakalářské práce, a to – v nezkrácené podobě – v úpravě vzniklé vypuštěním vyznačených částí archivovaných fakultou – elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejich internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby kvalifikační práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé kvalifikační práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích dne (datum)

.....

(jméno a příjmení)

Poděkování

Ráda bych touto cestou poděkovala Mgr. Kláře Kubartové, vedoucí mé bakalářské práce, za věcné připomínky, odbornou pomoc a poskytování cenných rad při zpracování této práce. Poděkování patří také panu Prof. MUDr. Vladimíru Benešovi, DrSc. za ochotu při poskytování informací o VHL.

Velké poděkování též patří mé rodině, která mě podporovala po celou dobu studia.

Obsah

ÚVOD	10
SEZNAM POUŽITÝCH ZKRATEK	11
1 SOUČASNÝ STAV	12
1.1 Charakteristika onemocnění	12
1.1.1 Klinické projevy	13
1.1.2 Diagnostika	14
1.1.3 Nádory způsobené VHL	14
1.2 Historie a vývoj nemoci	23
1.3 Dispenzarizace pacienta	25
1.3.1 Dispenzarizace podle věku	28
1.3.2 Role sestry při dispenzarizaci	28
1.4 Léčba	30
1.4.1 Konzervativní léčba	30
1.4.1.1 Role sestry u konzervativní léčby	31
1.4.2 Chirurgická léčba	33
1.4.2.1 Předoperační léčba	34
1.4.2.2 Operační léčba	35
1.4.2.3 Pooperační léčba	36
1.4.3 Ošetrovatelský proces	38
1.5 Život s VHL	40
1.5.1 Psychologické a sociální aspekty nemocného s VHL	41
1.6 Plánované rodičovství	43
1.6.1 Genetické vyšetření	45
1.6.2 Děti a VHL	46
1.7 Výzkum a VHL	48
1.7.1 Tkáňová banka pro pacienta s VHL	48
1.7.2 Specializovaná pracoviště pro pacienta s VHL	49
ZÁVĚR	52
SEZNAM LITERATURY	53

SEZNAM PŘÍLOH	59
----------------------------	-----------

Úvod

Von Hippel-Lindau syndrom, je vzácné genetické onemocnění, charakteristické zvýšeným rizikem tvorby a růstem benigních i maligních nádorů z cév. Nekontrolovatelný růst je způsoben vadou ve VHL genu. Smotek cév vytváří hemangioblastomy, angiomy, karcinom z renálních buněk, feochromocytomy, pankreatické cysty a nádory, endolymfatické nádory a cystadenomy. Příčina onemocnění je způsobena mutací genu na krátkém raménku chromozómu 3 v oblasti p25 – 26. Incidence onemocnění, se pohybuje kolem 1 : 35-40 000.

Téma Ošetrovatelská péče o pacienty s onemocněním Von Hippel-Lindau jsem si vybrala z důvodu problematiky týkající se informovanosti českých zdravotnických zařízení o tomto onemocnění. Původním záměrem bylo provést výzkumné šetření o ošetrovatelské péči. Z důvodu nedostatku respondentů, se výzkumné šetření nemohlo uskutečnit. I přes tato úskalí jsem se chtěla tématu věnovat a tak byla práce změněna na teoretickou.

Cílem bakalářské práce bylo zmapovat problematiku, týkající se ošetrovatelské péče o pacienty s Von Hippel-Lindau a také zvýšit povědomí a informovanost o této nemoci ve formě teoretické práce s využitím celé řady literárních zdrojů, zejména zahraničních. Dále jsou v práci zachyceny poznatky týkající se onemocnění, diagnostiky a terapie VHL.

Seznam použitých zkratk

aPTT – aktivovaný parciální tromboplastinový čas

EKG – elektrokardiogram

HBL – hemangioblastom

EMG – elektromyografie

CT – počítačová tomografie

MR – magnetická rezonance

RTG – rentgenové vyšetření

JIP – jednotka intenzivní péče

PGD – preimplantační genetická diagnostika

HIV – Human Immunodeficiency Virus / virus lidské imunitní nedostatečnosti

OGTT – orální glukózový toleranční test

VAS – vizuální analogová škála

P+V – příjem a výdej tekutin

ELST – nádory vnitřního ucha

ORL - otorhinolaryngologie

pVHL – VHL protein

1 SOUČASNÝ STAV

1.1 Charakteristika onemocnění VHL

Von Hippel-Lindau syndrom se také označuje jako Von Hippel-Lindauova choroba (VHL). VHL je vzácné, genetické onemocnění, které postihuje mnoho systémů v organismu a způsobuje abnormální růst nádorů na určitých orgánech těla. (National Institute of Neurological Disorders and Stroke, 2010)

Incidence onemocnění se pohybuje kolem 1 : 35-40 000. Rozvoj nemoci závisí na věku nemocné osoby. K plnému vypuknutí dochází do 60 let věku. Diagnostika prvních nálezů bývá mezi 12-25 rokem, ale mohou se objevit již v jednom roce života. (Plevová, Novotný, Křepelová, 2009)

Onemocnění Von Hippel-Lindau vzniká na základě zárodečné mutace genu zvaného VHL. VHL gen primárně reguluje signalizaci buněčné hypoxie. Pokud komplex pVHL nepracuje správně, buňka se domnívá a to i v případě, že to není pravda, že nemá dostatečné množství kyslíku. Buňka začne vydávat tíšňové signály do okolních tkání. To má za následek zvýšení hladiny růstového cévního endotelu (VEGF), destičkového růstového faktoru (PDGF) a transformujícího růstového faktoru (TFGa). Tyto faktory vysílají pokyn do cílové buňky a ta podporuje růst a množení buněk. Tato reakce vytvoří velké množství kapilár a z nich vznikají VHL nádory. (The VHL Alliance, 2013)

VHL je nádor lokalizovaný na krátkém raménku chromozómu 3 v oblasti p25 – 26. Jedná se o tumor supresorových genů, což má za následek stálý růst nádorových buněk a příliš rychlé a nekontrolovatelné dělení. Z tohoto důvodu se tvoří nádory a cysty, které jsou charakteristické pro von Hippel-Lindau syndrom. Kód pro Von Hippel-Lindau z genetického hlediska je OMIM 193300 a mezinárodní kód je ICD Q 85. Tumor supresorových genů nebo také antionkogen má za následek maligní zvrát. Cévy u zdravých lidí se větví jako stromy u pacientů trpících VHL se cévy navíjí do malých uzlů, z kterých vzniká samotný nádor. Z tohoto důvodu je velice komplikovaná jejich

resekce. Při odstraňování těchto nádorů může dojít k masivnímu krvácení. (Genetics Home reference, 2013), (The VHL Alliance, 2013) a (Club VHL betroffener Familien, 2007 - 2014)

Mutace v genu VHL je autozomálně dominantní, což znamená, že jedna kopie upravených genů v každé buňce zvýšila riziko vzniku nádorů a cyst.

Většina lidí s von Hippel-Lindau syndromem zdědí zmutovanou kopii genu od nemocného rodiče. Ve 20 % případů je zmutovaný gen výsledkem nové mutace, ke které došlo v průběhu produkce pohlavních buněk, nebo velmi brzy ve vývoji. (Genetics Home reference, 2013)

1.1.1 Klinické projevy

Do klinických projevů VHL choroby patří hemangioblastomy (HBL), dříve nazývané angioretikulomy. Nejčastěji se nachází v mozečku, na míše nebo u mozkového kmene. Jsou benigní, ale nebezpečné svou lokalizací. Příznakem také bývají angiomy sítnice, cysty parenchymových orgánů a feochromocytom. Cysty v ledvinách mají u této nemoci charakter prekancerózy. Část nemocných má polycytemii, dochází tak ke zmnožení erytrocytů bez zmnožení ostatních buněk krevních řad v krvi. (Seidl, Obenberger, 2004) a (Plevová, Novotný, Křepelová, 2009)

U různých pacientů se klinické projevy genu liší, nejde vždy o výše uvedený soubor, kombinace projevů jsou různé. Příznaky VHL závisí na velikosti a lokalizaci nádorů. Jedince s VHL mohou provázet bolesti hlavy, problémy s rovnováhou a chůzí, slabost končetin, závratě, poruchy vidění, vysoký krevní tlak, pomočování, ztráta citu a jiné. V některých rodinách mohou být více náchylnější na nádory CNS a jiné na nádory vnitřností. Je to velice individuální. (National Institute of Neurological Disorders and Stroke, 2010)

Léčba VHL závisí na lokalizaci nádorů a jejich komplikací. Neléčený projev onemocnění může vést až k slepotě nebo trvalému poškození mozku. Při včasném zachycení a následném léčení je prognóza velmi dobrá. Smrt je z větší části způsobena

komplikacemi nádorů na mozku a ledvinách. (National Institute of Neurological Disorders and Stroke, 2010)

1.1.2 Diagnostika

Mezi základní diagnostickou metodu patří genetické testování, tak zvané Molekulární genetické vyšetření mutace VHL genu. Testování probíhá ve dvou krocích. Nejprve je sestavena rodinná anamnéza k posouzení typu nádoru, který bude poté vyšetřen. V druhém kroku jde o samotný genetický test, který zjistí, zda byl gen zmutován. Odebere se vzorek krve a provádí se analýza DNA. Na výsledek testu se obvykle čeká měsíc, ale je možné, že v některých případech se tato doba prodlouží až na několik měsíců. Nositel mutace musí mít vyšetření opakovaně pozitivní. Pokud člověk tento test podstoupí, musí být psychicky připraven na možnost, že je nositelem genu VHL. Z těchto důvodů je vhodné si na konzultaci vzít někoho blízkého, kdo pacienta psychicky podpoří. (The Genetic Interest Group, 2009)

Genetické testy mohou v rodinách odhalit téměř všechny případy VHL. U nových mutací kdy je postižený člen rodiny ve které předtím nikdo toto onemocnění neměl, je diagnostika složitější. Všechny tkáně nenesou mutaci a tak může test vyjít falešně negativní. Prenatální vyšetření je možné provést pouze v případě, že se objevila mutace VHL u člena rodiny. (Rosenblum, 2013)

Dalším možným zjištěním jsou zobrazovací metody, jako je rentgenové vyšetření, ultrasonografie břicha, výpočetní tomografie, magnetická rezonance, oční vyšetření včetně sítnice, fyzikální vyšetření, vyšetření moče a krve. (Vorlíček, Abrahámová, Vorlíčková a kolektiv, 2012) a (Plevová, Novotný, Křepelová, 2009)

1.1.3 Nádory způsobené VHL

Nádor spojený s nemocí VHL je omezen do několika specifických typů. Pokud jsou buňky zdravé, vyvíjí se správným způsobem. Správný vývoj způsobí také správný růst a regeneraci těla. Někdy však buňky ztrácí svou schopnost správného vývoje a dělí

se příliš rychle a nekontrolovaně. Tkáň stále přirůstá a formuje se v tzv. nádor. Nádory mohou být benigní nebo maligní. Benigní nádory jsou ohraničené a nerozšiřují se. Pokud svým růstem neohrožuje funkci důležitých orgánů, není třeba jejich odstranění. Maligní nádory se mohou rozšiřovat a poškozovat okolní tkáně a orgány. Rakovinné buňky mohou metastazovat do ostatních částí těla. (Slezáková, 2007)

Budeme se zabývat, nejčastějšími nádory způsobené onemocněním Von Hippel-Lindau. *Hemangioblastom* je nádor centrálního nervového systému. Do CNS patří mozek a mícha jedná se o řídicí části nervového systému. Mozek (cerebrum) je složen ze tří částí. Přední mozek, střední mozek a zadní mozek. Všechny části jsou na sebe funkčně propojené. Střední mozek, prodloužená mícha a Varolův most tvoří mozkový kmen. Mozkový kmen obsahuje důležitá centra pro dýchání, srdeční činnost nebo řízení krevního tlaku. Mozeček se nachází v zadní jámě lební. Jeho funkcí je udržování rovnováhy a vzpřímené polohy. Střední mozek hraje důležitou roli pro oči a uši. Umožňuje pohyb očí a hlavy za světlem nebo otočení hlavy za zdrojem zvuku. Pravá a levá hemisféra tvoří koncový mozek. Povrch hemisfér je zvrásněný do závitů, mezi kterými jsou brázdy, ty dělí mozek na laloky. Jedna z hemisfér, je vždy dominantní. U praváků se jedná o pravou hemisféru u leváků o levou hemisféru. Dominantní hemisféra je klíčová pro řeč, psaní a porozumění řeči a písmu. Nedominantní hemisféra provádí rozbor neverbálních informací. Mozek a část míchy jsou chráněny třemi obaly. Tvrdou plenou (dura mater), pavoučnicí (arachnoidea) a měkkou plenou (pia mater). (Dylevský, 2009)

Mícha je nervový kanál dlouhý 40-45 cm, který prochází páteří. Začíná prodlouženou míchu a končí pod prvním bederním obratlem. Mícha pomocí nervů předává informace do mozku a ten reaguje na podněty. Uvnitř míšního kanálu se nachází mozkomíšní mok (liqvor). Jedná se o čirou bezbarvou tekutinu. (Dylevský, 2009)

Hemangioblastom patří mezi nejčastější nádory spojené s onemocněním Von Hippel-Lindau. Postihuje přibližně 70% pacientů. Jedná se o benigní nádor. Přesto může způsobit významnou nemocnost a úmrtnost. Klinický obraz je v závislosti na umístění nádoru různý. Pacient s nádorem na mozku může mít tlak v nohou, brnění

prstů, poruchy chůze, enuréza, zhoršené polykání, kašel, škytavka. V případě nádoru na míše může dojít k poruše citlivosti kůže porucha toku informací a následnému ochrnutí paží nebo dolních končetin způsobené útlakem míchy. Nádory, které mají asymptomatickou velikost, nejsou třeba resekovat. Důležitá je kontrola minimálně jednou ročně. Naopak symptomatické nádory by měly být resekovány v co nejkratší možné době jinak příznaky, které způsobuje nádor, jsou nereverzibilní. U větších nádorů nebo cyst se může hromadit mozkomíšní mok v mozečku a dochází k hydrocefalu. Příznaky hydrocefalu u kojenců je zrychlený růst hlavy, vyklenutí fontanely, ztenčená a napjatá kůže hlavy, rozestupování kostí hlavy, zvýraznění žil na hlavě, zvracení, nechutenství, dráždivost. Hydrocefalu u batolat a větších dětí je zrychlený růst hlavy, bolesti hlavy, nevolnost, zvracení, horečka, rozmazané nebo dvojité vidění, dráždivost, spavost, zpomalení rozvoje řeči a chůze, špatná koordinace, změny osobnosti, zhoršená koncentrace, záchvaty, nechutenství. U dospívajících a dospělých jsou bolesti hlavy, spavost, zhoršení koordinace, inkontinence moči a stolice, rozmazané nebo dvojité vidění, zhoršení mentální výkonnosti a u starších osob je zhoršení koordinace při chůzi, porucha paměti, bolesti hlavy, inkontinence moči a stolice. Léčbou bývá chirurgická excize. Operace je nevyhnutelná, protože nádory mohou nepředvídatelně růst a způsobit nevratné komplikace. (The VHL handbook, 2012)

Angiom je nádor na sítnici oka. Oči jsou jedním ze smyslových orgánů. Umožňují nám přijímat informace, které vnímáme z okolí. Každá oční koule je vložena v orbitě. Přední část orbity má velký otvor, kterým vstupuje světlo. Zadní část orbity má malý otvor skrze něj vybíhá zrakový nerv, který vysílá přejaté informace do mozku. Oko se skládá z několika částí. Z cévnatky (choroidea) je bohatá na cévy a nervy. Obsahuje tři části cévnatku (choroidea), řasnaté tělísko (corpus ciliare) a duhovky (iris). Ze sítnice (retina) obsahuje tyčinky a čípky, z bělimy (adlera), rohovky (cornea) je průhledná více prohnutá část oka. Čočka (lens) zaostřuje světelné paprsky na sítnici, spojivky (tunika conjunctiva) a řas (cilia), které chrání oko před zevními nečistotami. (Dylevský, 2009)

V rámci onemocnění VHL vznikají na sítnici nezhoubné nádory z cévních buněk (angiomy), které postihují asi 60% pacientů. Objevuje se také u dětí mladších deseti let. Struktura těchto nádorů je velmi podobná hemangioblastomu z CNS. Velmi často se nachází ve vnější oblasti sítnice, vzácněji pak na zrakovém nervu. Lékař vidí malé angiomy jako malé kulaté krevní skvrnky, velké angiomy vypadají jako oranžovo-červené koule, ve zvětšení jsou vidět zakřivené cévy. Angiomy produkují kapalinu, která se hromadí pod sítnicí. Může způsobit otok a následné odchlípení sítnice. Vše se děje v místě nejostřejšího vidění. U pacienta se projeví snížená ostrost vidění. Pokud dojde k odchlípení sítnice nebo krvácení na sklivci je jediná léčba a to chirurgická. Angiom se může objevit i u pacientů, kteří nemají diagnózu VHL, ale je nalezen pouze jeden nádor na sítnici. Pokud je jich více jedná se o pacienta se syndromem VHL. Nádory se odstraňují pomocí laserové fotokoagulace nebo kryoterapie. (JAMA, 2008) a (Neumann, 2010)

Renální karcinom (RCC) a renální cysty. Ledviny (ren) je párová žláza fazolovitého tvaru o velikosti 12 x 6 x 3 cm, která je uložena po stranách bederní páteře. Ledvina má dvě vrstvy. Kůra je zevní vrstvou ledviny a dřev je vrstvou vnitřní. Funkcí ledvin je krevní zásobení, vstřebávání a filtrování látek. Přefiltrované škodlivé látky z organismu jsou z těla vylučovány močí. (Dylevský, 2009)

Karcinomy a cysty se vyskytují u 60% pacientů. Renální cysty tak i nádory mají asymptomatický charakter. Dají se velmi dobře objevit ultrazvukovým vyšetřením. Čím dříve jsou nádory nalezeny, tím je pro pacienta lepší prognóza a minimalizace ztráty zdravé tkáně. Většina renálních karcinomů roste průměrně 0,3 cm za rok. Chirurgická terapie je základním kamenem léčby renálních karcinomů. Při operaci je nutné dočasně přerušit přítok krev. Doba přerušena by neměla být delší než 30 - 60 minut jinak dochází k trvalému poškození funkce ledvin. Ve výjimečných případech může dojít vzhledem k nádoru k odstranění jedné nebo obou ledvin. Pokud dojde k odstranění obou ledvin, pacient nevyhnutelně potřebuje dialyzační léčbu. (Kniffin, 2012) a (Neumann, 2010)

Feochromocytom je nádor nadledvin. Nadledviny (glandula suprarenales) jsou párové žlázy naléhající na horní část ledvin. Jejich velikost se pohybuje kolem 3 cm. Nadledviny stejně jako ledviny mají kůru a dřev. Tyto buňky produkují hormony.

Korové buňky tvoří glukokortikoidy, mineralokortikoidy, androgeny a malé množství estrogenů. Dřeňové buňky tvoří adrenalin a noradrenalin, které ovlivňují hladkou srdeční svalovinu. (Dylevský, 2009)

Většina nádorů je benigních, ale v 5% případech dochází k maligním zvrátům. Zhoubný feochromocytom s metastázemi je u pacientů s VHL vzácný. Nádor nadledvin se v některých rodinách vyskytuje více než v jiných. Ale není vyloučeno, že pokud se po tři generace feochromocytom neobjeví, neobjeví se již nikdy. Nové výzkumy ukazují, že nádory nadledvin jsou 4x častější než se původně domnívali a z tohoto důvodu je velice důležité sledovat případný výskyt těchto nádorů. Feochromocytom produkuje velké množství stresových hormonů do krevního oběhu. Hlavním příznakem je prudký nárůst vysokého krevního tlaku, který zapříčiní nadměrný nátlak na srdce a vaskulární systém, který dále může způsobit cévní mozkovou příhodu nebo srdeční selhání. Proti příznakům CMP nebo srdečnímu selhávání jsou předepisovány betablokátory, avšak pokud jsou tyto léky podány pacientovi s VHL příznaky se zhoršují. Na základě této skutečnosti je možné odhadnout přítomnost feochromocytomů. Je však nutné provést vyšetření, která výskyt nádorů potvrdí nebo vyvrátí. Pacient s nádorem nadledvin mívá bolesti hlavy, zvýšenou tělesnou teplotu, bušení srdce a stále se zvyšující krevní tlak. Při masivním zvýšení krevního tlaku může dojít až k selhání srdce a mozku. Někteří pacienti ačkoliv nemají vysoký krevní tlak, mohou pociťovat bezdůvodné návaly horka a zimy. Kromě těchto obvyklých příznaků může nastat i spousta jiných, jako poruchy střevní činnosti – zvracení, průjem, hubnutí, porucha tvorby moči, zvýšenou žízní, zvýšení hladiny cukru v krvi, poruchy nervového systému – třes, úzkost, deprese. Při těchto příznacích se pacientovi s VHL doporučuje vyšetření nadledvin. (Neumann, 2010)

Terapie se skládá z měření adrenalinu a noradrenalinu v moči nebo v krvi. Běžné testy krve a moče na katecholaminy nejsou schopny najít většinu feochromocytomů, proto se doporučuje biochemický test, který měří metanefriny v krvi a moči. Přesnost testů závisí z velké části na spolupráci pacienta. Testovaný by se měl vyhnout kouření, alkoholu a kofeinu minimálně 4 hodiny před vyšetřením. Je nutné sepsat seznam všech léků, které pacient užívá a předat je lékaři, který test provádí. Je totiž možné, že některé

hodnoty mohou být ovlivněny právě užíváním některých léků. Dalšími možnými vyšetřeními ke zjištění feochromocytomů je MR a CT vyšetření. (The VHL handbook, 2012)

Tato vyšetření jsou vhodná provést před operací, v případě těhotenství nebo po porodu. Pokud se feochromocytomi vyskytují, je možné předejít komplikacím spojenými se stresovými hormony pomocí léků. Léky se užívají jeden až dva týdny před operací nebo porodem. (The VHL handbook, 2012)

Další možností léčby je chirurgické odstranění feochromocytomu. Velmi důležitá je předoperační vyšetření a léčba, aby se zabránilo hypertenzní krizi. Feochromocytom se někdy může objevit v těhotenství. Jedná se nebezpečí jak pro matku, tak i pro dítě. V tomto případě by mělo být možné ve druhém trimestru těhotenství endoskopicky odstranit nádor. (Neumann, 2010) a (Widimský, Zelinka, Petrák a kolektiv, 2009)

Slinivka břišní (pankreas) je protáhlá horizontálně uložená 15 cm žláza trávicího systému. Je rozdělena na tři části hlavu, tělo a ocas. Pankreas funkčně splňuje kritéria žlázy s vnitřní i zevní sekrecí. Zevní sekrecí jsou vylučovány pankreatické šťávy do dvanáctníku a vnitřní sekrečním prvkem jsou Langerhansovy ostrůvky. Jedná se o spojení buněk, které jsou rozptýleny v pankreatu. Ostrůvky produkují inzulín a glukagon. (Dylevský, 2009)

Nádory pankreatu mohou být dvojího typu. Pankreatické cysty, které se vyskytují u 20-50% pacientů, jsou benigní a léčbu potřebují jen zřídka. Druhým typem jsou pankreatické neuroendokrinní nádory, které se vyskytují u 15% pacientů. Mají z 8-17% metastazující potenciál. Počínající nádor pankreatu je asymptomatický. Z tohoto důvodu je velice důležitá kontrola dutiny břišní na CT a MR. Pokud je tumor nalezen doporučuje se pro upřesnění provést endoskopické ultrazvukové vyšetření. Pokud nádor dosáhne 3 cm je třeba chirurgické odstranění. Dle umístění nádoru existují různé chirurgické techniky. Technicky nejnáročnější je operace na těle pankreatu. (Neumann, 2010) a (JAMA, 2008)

Endolymfatické nádory jsou vzácné nádory vyskytující se ve vnitřním uchu. Ucho je sluchový orgán. Jeho základní části jsou vnější ucho, střední ucho a vnitřní

ucho. Vnější ucho (auris externa). Skládá se z boltce, zvukovodu a bubínku. Boltce zachytává akustické vlny a převádí je do zvukovodu. Zvukovod je trubice a na jeho konci se nachází bubínek. Bubínek je vazivová blanka, která zesiluje zvukové vlny. Střední ucho (auris medium) začíná bubínkem, na nějž jsou napojeny sluchové kůstky-kladívko (Malleus), kovádlíka (incus) a třmínek (stapes). Kůstky přenášejí zvuk do vnitřního ucha. Ze středního ucha vystupuje Eustachova trubice. Vnitřní ucho (auris interna) je součástí kostěného labyrintu. V jedné jeho části se nalézají polokruhové kanálky a hlemýžď. Je to svinutá trubička naplněná tekutinou (endolymfou). (Dylevský, 2009)

Nádory vnitřního ucha (ELST) jsou velice vzácné. Předpokládá se, že 5-10% pacientů s VHL onemocní ELST. Příznakem je nedoslýchavost, hučení a zvonění v uších, závratě, nevolnost a zvracení. Velmi malé nádory mohou být asymptomatické. Nádory se dají diagnostikovat pomocí kontrolních vyšetření MR a CT. Pokud nastane některý z příznaků, je vhodné navštívit lékaře na ORL. Pokud se nádory neléčí, může dojít k úplné ztrátě sluchu. Při úplné ztrátě sluchu již není možné sluch navrátit. V opačném případě je nádor odstraněn chirurgicky. (JAMA, 2008) a (Neumann, 2010)

Dalším možným nádorem způsobeným onemocněním VHL je nádor nadvarlete. Nadvarle (epididymis) leží na zadní části varlete. Varle je komplex trubicového systému shromažďující spermie. Nadvarle se skládá z hlavy, těla a ocasu. Hlava je tvořena 4-6 m dlouhou stočenou trubicí, která se v těle několikrát stočí a přechází do ocasu. Z nadvarlete vychází chámovod, trubice, která přivádí spermie z varlat do kanálku procházející prostatou. Během této cesty jsou spermie promíchány se semennou tekutinou ze semenného váčku a dále pokračuje přes prostatu do močové trubice. (Dylevský, 2009)

U zhruba ¼ mužů se vyskytují cysty v nadvarlatech. Samotné cysty nejsou nebezpečné a tak není důvod k odstranění. Specifická cysta pro VHL je *cystadenom*. Jedná se o nezhoubný nádor s jednou nebo více cystami uvnitř. Tyto cysty mají mnohem větší hustoty než běžně se vyskytující cysty. Pokud pacient pociťuje bolest, je důležité vyhledat lékaře. Jelikož se ve vzácných případech stává, že cysta se zanítí a může prasknout. Cystadenomy mohou snížit funkci chámovodu a tím blokovat dodávku

spermií, čímž může způsobit neplodnost. Nabízí se tu však možnost, jak zajistit, aby muž mohl mít v budoucnu děti. Kolem 20. roku si nechá odebrat spermie a uložit do spermobanky. (The VHL handbook, 2012)

Papilární cystadenomy jsou v běžné populaci velice vzácné. U VHL se však tyto cysty mohou vytvořit na jednom nebo obou varlatech. Pokud se vyskytují na obou, téměř vždy se jedná o diagnózu VHL. Velikost těchto cyst se pohybuje kolem 1-5 cm. Muži mohou pohmatem cítit v oblasti šourku jako by kamínek, který je obvykle nebolestivý. Papilární cystadenomy se mohou vyskytnout již v období adolescence, ale není neobvyklé, že se vytvoří až ve 40. roku věku. Pokud jsou pacientovi cysty nepříjemné, mohou se operativně odstranit. Vyjmutí probíhá stejně jako vasektomie. Tyto cysty nemají žádný vliv na sexuální funkci. (The VHL handbook, 2012) a (Kniffin, 2012)

Nejvhodnějším způsobem jak sledovat výskyt cyst je samovyšetření varlat a nadvarlat. Samovyšetření pomáhá zlepšit povědomí o velikosti a tvaru varlat a člověk je lépe schopen snáze poznat jakoukoliv změnu. Samotný průběh vyšetření není vůbec složitý. Vhodné je vyšetření provádět po horké koupeli nebo sprše. Kůže šourku se uvolní a bude mnohem měkčí. Převalováním varlete mezi palcem a třemi prsty zkontrolujte jaký tvar, velikost a hmotnost mají varlata. Je možné, že jedno varle bude větší než druhé. Není to nic neobvyklého, jedná se o fyziologický jev. Pokračuje se tak, že oběma rukama se jemně válí každé varle mezi prsty a hledá se jakákoliv bulka, nerovnost, otok, místa, která jsou tvrdší nebo silnější na povrchu varlete. Samovyšetření je bezbolestné, ale může se stát, že vyšetřovaný pocítí bolest či nadměrnou přecitlivělost. Pokud se objeví jeden z příznaků, neprodleně vyhledejte lékaře. Je důležité si vést záznam o velikosti a tvaru varlat z důvodu možného srovnávání při dalších samovyšetření. (The VHL handbook, 2012)

Nádor nazývaný adnex papilární cystadenom se vyskytuje na širokém vazů dělohy a vejcovodů. Široký vaz děložní je tkáň překrývající dělohu, vaječníky a vejcovody. Je tvořen stejnými buňkami, které v embryonálním vývoji vytvoří u mužů nadvarle. Vejcovod (tuba uterina) je párová trubice o velikosti 8-15 cm. Hlavní funkce

vejcovodů je transport vajíčka do břišního konce vejcovodů a následné jeho oplození. (Dylevský, 2009)

Adnex papilární cystadenom je benigní nádor, který obsahuje jednu či více cyst. Nádory jsou v oblasti širokého děložního vazu, je běžnou záležitostí. Je však důležité, pokud je nádor nalezen, aby lékař provedl vyšetření, zda je nádor zhoubný či nikoliv. Protože tyto benigní nádory se mohou velice často zaměnit s rakovinou vaječníků.

1.2 Historie a vývoj nemoci

Prvním z pozorovatelů byl anglický neurolog John Hughlings Jackson a německý oftalmolog Hugo Magnus. Ernst Fuchs popsal nezhoubný nádor z cév v sítnici již v roce 1882. O několik let později v roce 1904, Eugen von Hippel popsal sítnicové angiomy v dokumentu nazvaný „Ueber eine sehr seltene Erkrankung der Netzhaut“ . Podobný stav byl popsán i v roce 1908. Wilhelm Czermak popsal typické sdružení angiomů v mozečku a sítnici. V roce 1926 Arvide Lindau napsal ve své práci s názvem „Studien über Kleinhirncysten. Bau, Pathogenese und Beziehungen zur Angiomatosae retinae“ o vztahu mezi mozečkem a sítnicí s hemangiomi jako dědičným podmětem. Termín von Hippel-Lindau byl poprvé použit v roce 1936, ale běžně se začal používat až v roce 1970. Název tohoto onemocnění pochází od dvou evropských lékařů Eugena von Hippel a Arvida Vilhelma Lindau, ale i mnoho jiných lékařů a vědců hrálo důležitou roli v popisu vady. (EyeWiki, 2013)

V roce 1991 Neumann a Wiestler rozdělil VHL na typ 1 bez feochromocytomu a typ 2 s feochromocytomem. Brauch v roce 1995 dále dělí typ 2 na typ 2A s feochromocytomem a typ 2B s feochromocytomem a adenokarcinomem ledvin. Hoffman přidal ještě typ 2C s izolovaným feochromocytomem bez hemangioblastomu nebo ledvinového buněčného karcinomu. (Kniffin, 2012)

McNeill v roce 2009 přezkoumal molekulární klinické charakteristiky 127 jedinců s genetickou predispozicí. Řada důkazů naznačuje, že pacienti s VHL způsobené VHL mutací obsahují gen HSPC300. Tím pádem mají specifický podtyp VHL nemoci s ochranou před karcinomem ledviny. Navrhl je pojmenovat VHL typ 1B. (EyeWiki, 2013)

Eugen von Hippel narozen 03.8.1867, zemřel 1939. Profesor oftalmologie v Königsbergu. Stal se průkopníkem v oblasti štěpování rohovky. V Heidelbergu studoval medicínu, patologii a oftalmologii. Přednášel oftalmologii a obdržel cenu za svůj výzkum. V roce 1897 byl jmenován profesorem v Heidelbergu. Von Hippel získal mezinárodní uznání za práci na patologické anatomii oka. V roce 1895 vydal původní popis von Hippel-Lindau nemoci. (Enersen, 2013)

Arvide Vilhelm Lindau narozen 1892, zemřel 1958. Švédský patolog. Lindau publikoval vlastní popis von Hippel-Lindau nemoci v roce 1926. Jeho zpráva o onemocnění je důležitá z důvodu histologických nálezů. (Enersen, 2013)

V letech 1976 - 2005 bylo v ČR téměř každé páté onkologické onemocnění spojováno s jiným novotvarem. A stejné to bylo i u onemocnění Von Hippel-Lindau. Nyní je možné díky speciálnímu genetickému testování zjistit, kdo je v rodině nositel zmutovaného genu. Pokud člověk nemá tento gen, nemůže ho předat svým potomkům. Dnes je genetické testování v porovnání s minulostí levnější a přesnější. Tím, že lze tento gen identifikovat, existuje velká naděje při léčení nebo i na vyléčení nemocných. Díky výzkumu v diagnostice, screeningu a léčbě onemocnění Von Hippel-Lindau, je možné prodloužit život pacienta. Pokud bude výzkum pokračovat, je možné, že nádory půjde udržet malé a tím snížit potřebu chirurgického zákroku. (The VHL Alliance, 2013)

V roce 2012 bylo na trh uvedeno šest nových léků schválených pro léčbu nádorů ledvin. Byly prováděny pokusy i v léčbě VHL, ale reakce na ně byl minimální nebo vůbec žádné. Z toho vyplývá, že na onemocnění Von Hippel-Lindau zatím neexistuje žádný lék. Podle odhadů genetických studií by mohl být lék vytvořen do roku 2025. Nebo by mohl být protein VHL nahrazen chemicky, ale musí být vložen přímo do buňky, jinak nepomůže. (The VHL Alliance, 2013)

1.3 Dispenzarizace pacienta

Dispenzarizace je metoda zdravotní péče, která zahrnuje periodické kontroly zdravotního stavu pacienta u speciálně určeného lékaře ve spolupráci se sestrou. Veškeré výsledky je třeba řádně zapisovat do zdravotnické dokumentace. Dispenzární péče se provádí v intervalech, které určí lékař, minimálně však jednou za rok. Do dispenzární péče jsou zahrnuty pouze pojištěné osoby, které jsou ohroženy nebo trpí závažným onemocněním, dále děti do jednoho roku, chronicky nemocní a těhotné ženy. (Čevela, Čeledová, Dolanský, 2009) a (Kalvach, 2011)

„Smyslem a cílem dispenzární péče je upevnit a rozvíjet zdraví, předcházet negativním důsledkům poruch zdraví, prodloužit aktivní věk, oddálit či zabránit vzniku nesoběstačnosti, invalidity, předčasné smrti.“ (Čevela, Čeledová, Dolanský, 2009, s. 35)

V české republice musí být pacienti registrováni do dispenzární péče podle odborných kritérií, které jsou v souladu s vyhláškou ministerstva zdravotnictví ČR č. 39/2012 Sb. (Košta, 2013)

Vyšetření, která se provádějí v rámci dispenzární péče u onemocnění Von Hippel-Lindau je fyzikální vyšetření, vyšetření krve a moči, neurologické vyšetření, elektromyografie, RTG vyšetření, magnetická rezonance, ultrazvukové vyšetření, oční vyšetření, počítačová tomografie. (Plevová, Novotný, Křepelová, 2009)

Fyzikální vyšetření je velmi důležitým vyšetřením ke stanovení správné diagnózy. Vyšetřuje se pohledem = aspekce, pohmatem = palpce, poklepem = perkuse, poslechem = auskultace. Při samotném vyšetření se musí dodržovat určité zásady a to vyšetřovat v dostatečně osvětleném a teplém prostředí, měli bychom respektovat soukromí a stud pacienta. (Mgr. Kollátorová, 2010)

Neurologické vyšetření je jedno z velmi důležitých vyšetření, které by se mělo provádět ve velmi krátkých intervalech. Vyšetření začíná zjištěním základních informací o stavu pacienta, jako je výška pacienta, krevní tlak, končetinová dominance, známky poranění či deformace. Poté se přechází k vyšetření hlavy a hlavových nervů. Vyšetřuje se zraková ostrost, rozsah zorného pole, zda jsou oční štěrbinové symetrické a přiměřeně široké, oční bulby jsou uloženy ve středním postavení, jestli se pohybují

volně všemi směry, zornice jsou stejně široké. Zkouší se čítí na různých částech těla. Nejprve na jedné a potom druhé straně. Poté se ptáme, zda je dotek na obou stranách stejný. Kontrolujeme inervaci mimického svalstva. Hodnotíme uložení jazyka v klidu v ústech a při plazení. Dále kontrolujeme krk jednoduchými pohyby hlavy jako je rotace, inklinace, dorsiflexe, anteroflexe. Obecně hodnotíme držení končetin při flexi, extenzi, svalové napětí a hybnost končetin. Vyšetřujeme i cerebellární funkce tím, že vyšetřovaného požádáme, aby se dotkl ukazovákem špičky nosu. (Doc. MUDr Roth, CSc; MUDr Fiala; Prof. MUDr Růžička, DrSc, 2011)

Elektromyografie (EMG) tento přístroj „zaznamenává bioelektrickou aktivitu svalů, rychlost vedení nervy po podráždění lehce neprahovým elektrickým stimulem (elektroneurografie)“. (Seidl, Obenberger, 2004, s.138)

Toto vyšetření klasifikuje funkci svalů a periferních nervů. Vyšetření se provádí za pomoci jehel nebo elektrod, které se přikládají na kůži. Signál ze svalů se objevuje na monitoru, nebo je uložen v počítači k dalšímu zpracování. (Seidl, Obenberger, 2008)

RTG vyšetření patří k základním vyšetřovacím metodám. Využívá se rentgenového záření, které má schopnost prostupovat hmotou. Základní projekce bývá zadopřední a boční. V současnosti máme kvalitnější vyšetřovací metody, tudíž dochází k méně časté indikaci RTG vyšetření. (Dylevský, 2009) a (Seidl, Obenberger, 2008)

Počítačová tomografie (CT) je neinvazivní vyšetření. Základním principem CT vyšetření spočívá v ozáření tkáně speciálně seřízeným svazkem rentgenového záření. „Část záření se absorbuje, část se rozptýlí, část prochází tkání a dopadne na příslušné detektory.“ (Seidel, Obenberger, 2004, s.126)

„Při popisu snímků CT obratlů užíváme termíny izodenzní (stejná denzita jako fyziologická tkáň), hypertenzní (vyšší denzita) a hypotenzní (nižší denzita než tkáň fyziologická).“ (Seidel, Obenberger, 2008, s.55)

Při vyšetření se orgán rozděluje na jednotlivé řezy. Získaný obraz se zapisuje na CD disk a zároveň se uchovává pro vlastní potřeby v digitální podobě. V určitých situacích se aplikuje kontrastní látka (KL). Je však nutné dávat pozor zda pacient není na KL alergický, mohla by způsobit i smrt pacienta. U neklidných nemocných a malých

děti se vyšetření provádí v celkové anestezii. CT je oproti MR rychlejší. (Seidel, Obenberger, 2004)

Magnetická rezonance (MR) „Na rozdíl od CT není zdrojem signálu MR rtg záření, ale radiofrekvenční pulzy z frekvenčního pásma rozhlasových vln.“ (Seidel, Obenberger, 2004, s.126) Magnety využívané v MR jsou silnější než magnetické pole země. (Seidel, Obenberger, 2004)

Výhodou MR je vyšetření kterýchkoli rovin řezů bez rentgenového záření. Nevýhodou vyšetření je velké spektrum kontraindikací. Příkladem je kardiostimulátor, kovové svorky v těle nebo náhrady kloubů, kochleární implantát a gravidita. Další nevýhodou je špatné zobrazení kostí. (Seidl, Obenberger, 2008)

Ultrazvuk (UZ) je nebolestivé a neinvazivní vyšetření. Jde o vlnění s vyšší frekvencí, které nedokážeme vnímat sluchem. Vyšetření využívá ultrazvukové vlny. Ty se odráží od tkání a jsou zachyceny na elektromagnetickém měřiči. Výsledek je vždy znázorněn na monitoru. (Seidl, Obenberger, 2008)

Dále se provádí *vyšetření, na štěrbinové lampě* jde o vyšetření spojivky pomocí štěrbinové lampy nebo tak zvaného biomikroskopu. Tento přístroj umožní až desetinásobné zvětšení, díky kterému vidíme různé detaily. Hodnotíme stav spojivky a přechodných řas. (Kuchynka a kolektiv, 2007)

Oftalmoskopie nebo také vyšetření očního pozadí. Provádí se za pomoci oftalmoskopu, který zobrazí sítnici, cévnatku a místo výstupu očního nervu. Oční pozadí se dá vyšetřit dvěma způsoby, přímou, nepřímou a laserovou oftalmoskopií. Při přímé oftalmoskopii se používá ruční oftalmoskop. Pozoruje se přímo přes zorničku ze vzdálenosti cca 5-7 centimetrů. Obraz vidíme přímý a zvětšený. Nepřímá oftalmoskopie probíhá v tmavé místnosti prostřednictvím binokulárního oftalmoskopu, která má lékař nasazený na hlavě. Pacient musí mít před vyšetřením zorničky v mydriáze. Po vyšetření je doporučeno, aby pacient neřídil motorové vozidlo a raději měl domluvený doprovod. Nepřímá oftalmoskopie, je od té přímé, mnohem podrobnějším vyšetření. Laserová oftalmoskopie se vyšetřuje za pomoci laserového paprsku, který oční pozadí snímá a následně jej zobrazí na obrazovce. (MTPOP, 2008)

1.3.1 Dispenzarizace podle věku

Podle věku pacienta jsou prováděna různá vyšetření a v různě dlouhých intervalech. Záleží také na tom, zda pacient má nějaký z nádorů nebo je bez příznaků.

Po narození se provádí oční vyšetření zaměřené na nádory sítnice. V jednom roce života se také provádí oční vyšetření pomocí nepřímého oftalmoskopu. Toto vyšetření se provádí jedenkrát za rok. (Plevová, Novotný, Křepelová, 2009)

Od dvou do deseti let se provádí fyzikální vyšetření a neurologické vyšetření jednou ročně. Dále se provádí oční vyšetření sítnice v intervalu jedenkrát za rok, ultrazvukové vyšetření břicha, které se doporučuje vyšetřovat jednou ročně od osmi let věku, také se vyšetřuje přítomnost metanefrinu, nor-metanefrinu z krve nebo moče. (Plevová, Novotný, Křepelová, 2009)

V jedenácti až devatenácti letech se jednou ročně vyšetřuje fyzikálně u chlapců i skrótum, vyšetření moče nebo krve na elevaci ketacholaminů, ultrazvukové vyšetření břicha, počítačová tomografie břicha (provádí se, jen pokud pacientka není gravidní), oční vyšetření sítnice se provádí dvakrát do roka, magnetická rezonance mozku a míchy jednou za rok až dva roky. (Plevová, Novotný, Křepelová, 2009)

Od věku dvaceti let a výše se jednou ročně provádí oční vyšetření sítnice, ultrazvukové vyšetření břicha, odběr krve na KO, jednou za rok až dva roky magnetická rezonance mozku a míchy. Pokud je žena gravidní vyšetření se provede až po ukončení těhotenství. Jednou za tři roky se podstupuje počítačová tomografie. U osob, které mají hemangioblastom a není z důvodu velikosti nutná operace, nebo mají cysty na slinivce, zkrátí se interval dispenzarizace. (Plevová, Novotný, Křepelová, 2009)

1.3.2 Role sestry při dispenzarizaci

„Role je očekávané chování jedince, které souvisí s jeho určitým chováním ve společnosti.“ (Farkašová a kolektiv, 2006, s. 180)

Role sestry se obměňuje v souvislosti s rozvojem medicíny, ošetřovatelství a dalších společenských věd. Hlavním úkolem rolí sestry je poskytnout pacientovi

takovou péči, aby uspokojila jeho potřeby, které sám uspokojit nedokáže. Nejčastější role, která sestra má jsou: Sestra – poskytovatelka ošetrovatelské péče, pomocnice, zprostředkovatel, manažerka, učitelka, poradkyně, obhájkyň práv klienta, edukátorka, advokátka, nositelka změn, výzkumnice a mentorka. (Bužgová, Plevová, 2011)

V dispenzarizace je velmi důležitá role sestry edukátorky, poskytovatelky ošetrovatelské péče a nositelky změn. Sestra edukátorka by měla podávat důležité informace pacientovi, ale i jeho rodině. Také by měla touto rolí upevňovat zdraví a prevenci onemocnění. Sestra by měla pacientovi podávat informace s určitou profesionalitou a empatií. Je důležité, aby sestra dokázala pacientovi objasnit důležitost dispenzarizace. Pokud pacient nepochopí závažnost kontrol, mohl by se do lékařského zařízení dostat ve fázi, kdy nastanou komplikace, které jsou ireverzibilní. Z tohoto důvodu je lékařská pomoc velmi ztížená. (Bužgová, Plevová, 2011)

Pokud sestra chce plnit roli poskytovatelky ošetrovatelské péče, měla by být emancipovaná, aby dokázala, že umí samostatně pracovat a rozhodovat. Dále by měla být vzdělaná, angažovaná, důvěryhodná a empatická. Sestra by měla dodržovat co nejvyšší úroveň péče a chápat pacienta jako holistickou bytost za jakýchkoli okolností. (Farkašová a kolektiv, 2006)

Role nositelky změn je v dispenzarizaci důležitá z toho důvodu, aby pacienti měli stále nové informace, jakým dalším způsobem by mohli podchytit VHL onemocnění. Účinnost ošetrovatelství závisí na stálých změnách, se kterými se sestra musí potýkat a změnám podlehnout. (Farkašová a kolektiv, 2006)

1.4 Léčba

1.4.1 Konzervativní léčba

Jedná se o neoperativní nebo také alternativní léčbu. Konzervativní léčbu volíme v případě, že pacient není schopen léčby chirurgické, nebo v době, kdy pacient na chirurgickou léčbu čeká. (Vorlíček, Abrahámová, Vorlíčková, 2012)

Jednou z možností léčby je radioterapie, jedná se o léčbu ozařováním. Dělí se na brachyterapii a transkulární ozařování. Brachyterapie je takzvané vnitřní ozařování. Do blízkosti nádoru se zavádějí aplikátory, které vpraví radioaktivní záření přímo do nádoru. Dochází k ozáření malého objemu a díky tomu nejsou ozářené i ostatní tkáně. Druhým typem ozáření je transkulární nebo také zevní. Tento typ se provádí za pomoci přístroje, který ozařuje z určité vzdálenosti od těla. Před vlastním ozařováním je velice důležité přesné zaměření nádoru a následné označení, aby další ozáření bylo na stejné místo. (Slezáková, 2007)

Druhou možností léčby je chemoterapie. Jedná se o podávání léků s protinádorovým účinkem (cytostatika). Cytostatika zastavují buněčné dělení. Léky působí jak na nádor samotný, tak i na zdravou tkáň. Nevýhodou chemoterapie jsou nežádoucí účinky jako je myelosuprese (útlum krvetvorby), nauzea, zvracení, vypadávání vlasů, infekční komplikace a bolest. (Slezáková, 2007)

Biologická léčba je podávání léků, které zasahují do dějů přežívání, množení a růstu buněk. Zvláštností biologické léčby je, že se opírá o biologický produkt, čímž se odlišuje od léčby farmakologické. Úskalím této léčby spočívá v riziku alergických reakcí, které způsobí produkty živých organismů. Tyto produkty může tělo vnímat jako antigeny, proti kterým tělo bude vyrábět protilátky. (Abrahámová, 2009)

Další možností jak léčit nádorové onemocnění je hormonální terapie. Jedná se o dlouhodobou léčbu. Nejkratší doba podávání hormonální terapie je 5 let. Cílem léčby je potlačení a vyloučení cirkulujících androgenů. U maligních melanomů se dá léčit pomocí imunoterapie. Cílem této léčby je posílení imunitního systému po protinádorové léčbě. Léčba je podávána jeden rok injekční formou. Nevýhodou této léčby jsou

nepříznivé účinky podobné chřipkovým příznakům, které nastupují po aplikaci injekce. Z těchto důvodů se doporučuje aplikovat injekci na noc, aby pacient nepříznivé účinky zaspal. (Marek, 2010)

V současné době u onemocnění Von Hippel-Lindau není známa léčba jiného charakteru, než je chirurgická. Výzkumníci pracují na objevení a vytvoření léku, ale dosud není žádný, který by byl na VHL onemocnění funkční. (The VHL Alliance, 2013)

1.4.1.1 Role sestry u konzervativní léčby

Rolí sestry v moderním ošetřovatelství, je zajistit takovou péči, která zkvalitní život pacienta, zamezí nebo zmírní komplikace způsobené onemocněním. Aby sestra mohla poskytovat takovou péči, musí si získat důvěru pacienta. Získání důvěry je proces, při němž je velice důležitá pozornost, vstřícnost a porozumění. (Farkašová a kolektiv, 2006)

Sestra, která podává chemoterapii, musí mít znalosti o této léčbě a zároveň i o jejích nežádoucích účincích, aby jim mohla předcházet. Nejčastějšími nežádoucími účinky chemoterapie je útlum krvetvorby, infekce, nevolnost a zvracení, poškození sliznic zažívacího traktu a z toho vyplývající průjem a zácpa, kardiotoxicita, nefrotoxicita, neurotoxické projevy, alopecie, problémy s kůží a bolest. Na sestry, které podávají chemoterapii je kladen důraz na odborné, psychologické i sociální znalosti a dovednosti, které musí uplatnit v zájmu pacienta i sebe samé. Tyto znalosti a dovednosti by měla sestra stále doplňovat a rozvíjet. Při chemoterapii sestra využívá role poskytovatelky ošetřovatelské péče, pomocnice, zprostředkovatelky a nositelky změn. Sestra jako ošetřovatelka by měla uspokojovat potřeby pacienta. Pacient, který má změny v krevním obraze v souvislosti s chemoterapií dostává jako léčbu růstové preparáty, krevní transfuze nebo kortikoidy. Které z těchto léčiv pacient dostane, závisí na tom, o které krevní složky se jedná. Další možnou komplikací je zánět v dutině ústní a krku. Pro pacienta je velice bolestivý. Terapií je lokální ošetření dutiny ústní pomocí výplachů nebo kryoterapie. U pacienta velmi často nastává nauzea až zvracení, které je

způsobeno cytostatiky nebo na podkladě psychického stavu. Sestra podá pacientovi léky dle ordinace lékaře a edukuje, že se tableta podává pod jazyk, kde se nechá volně rozpustit. Nesmí se zapíjet. Dalším nežádoucím účinkem chemoterapie je alopecie. Vypadávání vlasů má negativní dopad na psychiku člověka. Jelikož je dobré, aby pacient byl při léčbě v dobré psychické pohodě, měla by sestra nabídnout pacientovi možnost nošení paruky. A informovat, že každý onkologický pacient má nárok na poukaz v hodnotě tisíc korun na zakoupení paruky. Velmi důležitou potřebou pacienta je výživa. Dochází velmi často k hmotnostnímu propadu. Pokud pacient nemůže přijímat potravu per os je vytvořena perkutánní endoskopická gastrostomie. Péče o PEG zahrnuje ošetřování okolí vstupu dezinfekčním roztokem a překrýt sterilním čtvercem minimálně jedenkrát denně. Sestra by měla sledovat známky zánětu, vytékání potravy a bolest v blízkosti stomie. (Nováková, 2011) a (Vorlíček, Abrahámová, Vorlíčková, 2012)

Z toho vyplývá, že by se sestra měla nepřetržitě vzdělávat v nových trendech v oblasti chemoterapie a cytostatik, dodržovat nařízení bezpečné práce s cytostatiky a s lékařem skýtat pacientovi informace v ústní i písemné podobě. Cytostatika jsou podávány per os, intravenózně, intramuskulárně, subkutánně, intrakavitálně, intraarteriálně nebo lokální aplikace přímo do nádoru. V dnešní době se cytostatika ředí v lékárnách. Magistr, který manipuluje s cytostatiky, musí používat ochranné pomůcky jako ochranný oděv, rukavice, speciální místnost k ředění. Cytostatika nesmí ředit mladší 18-ti let. (Vorlíček, Abrahámová, Vorlíčková, 2012)

Při radioterapii by sestra měla pacienta informovat o průběhu a možných komplikacích radioterapie a jejich řešení. Podle druhu radioterapie musí setra připravit pacienta na léčbu. Měl by být poučen, jak by se měl chovat v průběhu léčby. Edukace se týká především stravy, kdy by měl pacient zvýšit příjem vitamínu C a B, úpravy denního režimu, vyloučení škodlivých návyků (kouření, alkohol), fyzické námahy a psychické pohody. Pacient by měl více dbát o pokožku, která je při radioterapii vystavena škodlivému záření. Je důležité, aby se pacient vyhýbal kontaktu s lidmi s infekčním onemocněním. Při brachyterapii je důležitá edukace pacienta ohledně zavádění zářičů do blízkosti nádoru a tím eliminovat strach pacienta. Brachyterapie se

nejčastěji provádí ambulantně a pacient po skončení může odejít domů. Při složitějších aplikacích se provádí v celkové anestezii. Co se týče transkulárního ozařování je důležité, aby radiologický asistent dokázal pacienta dát do stejné polohy při každém ozařování. Aby toto dokázal, orientuje se podle značek, které jsou nakreslené na kůži pacienta. Při ozařování je pacient neustále sledován. Při jakéhokoliv problému je možno ozařování přerušit. (Feltl, Cvek, 2008)

1.4.2 Chirurgická léčba

Chirurgická léčba je jediným známým léčebným postupem, který sice onemocnění Von Hippel-Lindau nevyлéčí, ale zabrání komplikacím, které mohou nádory způsobit. Léčba se liší podle umístění a velikosti nádoru. U onemocnění VHL je chirurgický zákrok plánovaný. Nejčastějším nádorem způsobeným tímto onemocněním je hemangioblastom, který se vyskytuje na centrálním nervovém systému a retině. Nejčastěji se vyskytují v zadní jámě lební, ale mohou se také vyskytnout supratentoriálně v retině nebo míše. Z důvodu častosti se budeme zabývat léčbou tohoto nádoru. (National Institute of Neurological Disorders and Stroke, 2010)

Strategie chirurgické léčby stanovuje onko-neurologická komise. Tyto operace provádí pracoviště ve Fakultní nemocnici v Brně-Bohunicích, alternativně Fakultní nemocnice USA Brno, Fakultní nemocnice Praha-Královské Vinohrady a Ústřední vojenská nemocnice Praha-Střešovice. (MUDr. Slavíček, 2009)

Nádory na centrálním nervovém systému lze odstranit klasickým způsobem za pomoci skalpelu nebo pomoci Laksellového gama-nože. Laksellovým gama-nůž je radionuklidový zářič jehož záření je tak silné, že dokáže zničit nádorové buňky. Používá se v neurochirurgii, kdy je nádor pro klasický způsob resekce nepřístupný. Neurochirurg by sice nádor vyoperoval, ale pacientův mozek by byl poničen. Výhodou gama nože je, že dochází k tak zvané „operaci zvenčí“ a díky tomu není mozek narušen chirurgickým nástrojem. Přístroj funguje na principu prstence, který obepíná hlavu pacienta. Na prstenci jsou zářiče, které se musí nastavit na cílové plochy. Zářiče začnou vysílat slabé záření. Když se paprsky setkají, začnou být smrtící. Tkáně v blízkosti nádoru jsou sice

také ozářené, ale pouze malými neškodnými dávkami, takže nedochází k žádnému závažnému poškození. (MUDr. Štefánek, 2011)

Velmi důležité je, aby pacient byl seznámen se všemi možnými komplikacemi, které potvrdí svým podpisem v informovaném souhlasu. Komplikace, které mohou nastat během operace nebo po operaci bývá povrchová infekce rány, hluboká infekce rány, poškození tvrdé pleny nebo obalu kořene s prosakováním mozkomíšního moku, likvorová píštěl, meningitida, poškození nervového kořene, poškození míchy s následným ochrnutím od místa poškození, krvácení v operačním poli, operace nesprávného prostoru, pooperační instabilita a poranění tepen, žil a nervů. (Slezáková a kolektiv, 2010)

1.4.2.1 Předoperační léčba

Pacient před operačním zákrokem musí podstoupit některá vyšetření, aby se zjistil aktuální zdravotní stav pacienta. Pokud by zdravotní stav představoval riziko při operaci, je potřeba chirurgický zákrok odložit. (Vorlíček, Abrahámová, Vorlíčková, 2012)

Předoperační vyšetření se dělí na dlouhodobé a krátkodobé. Dlouhodobá předoperační příprava je vyžadována od praktického lékaře nebo interního lékaře. Vždy se provádí anamnéza a interní vyšetření. Do interního vyšetření patří fyzikální vyšetření, vyšetření fyziologických funkcí, odběr moče na močový sediment, cukr a aceton. Na základě ordinace lékaře sestra provede odběr žilní krve na krevní obraz, základní biochemii, krevní skupinu a Rh faktor, Quickův test a aPTT. Mezi zobrazovací metody, které musí pacient před operací podstoupit je EKG a RTG srdce a plic. Základní předoperační vyšetření může být rozšířeno o další vyšetření, o kterých rozhodne lékař. Jednou z možností je odběr krve pro případ autotransfuze. (Čoupková, 2010)

Lékař se sestrou by měli pacienta informovat o průběhu operace a metodách, se kterými se může pacient setkat. Tyto informace by měly být podány ústně, ale i písemně. Na základě těchto informací se pacient může rozhodnout, zda operaci podstoupí či nikoliv. Při rozhovoru s pacientem je vhodné zjistit, zda pacient všemu

rozumí a pokud ne, je třeba mu vše znovu vysvětlit a tím eliminovat strach a stres z operace. Důležité je nechat prostor pro kladení otázek. Sestra si připraví potřebnou dokumentaci. Zjistí, zda pacient chápe vše, co se s ním bude dít. Je důležité si uvědomit, že podstoupení jakékoliv operace je stresující situace. Znalosti a dovednosti předoperační péče jsou nedocenitelné. (Vorlíček, Abrahámová, Vorlíčková, 2012)

Krátkodobá předoperační příprava zahrnuje fyzickou, anesteziologickou a psychickou přípravu. Pacient musí být před operací minimálně 6-8 hodin lačný, vyprázdněný. Sestra zajistí vyprázdnění podáním glycerínového čípku. Jelikož jde o náročný operační výkon je pacientovi zaveden permanentní močový katetr. Den před operací lékař naordinuje sedativa a hypnotika. V den operace se pacient musí umýt dezinfekčním prostředkem, odlakovat nehty. Sestra dohlédne na to, aby pacient sundal šperky, hodinky. Pokud má pacient zubní protézu tak ji před operací musí vyndat. Po operaci může dojít k tromboembolické nemoci, která je zapříčiněna krevními sraženinami, které způsobí obstrukci v cévním řečišti. Jako prevence tromboembolické nemoci se přikládají bandáže nebo elastické punčochy také je možné aplikovat fraxiparine. Než pacient odjede na operační sál, musí mít podepsaný informovaný souhlas. (Čoupková, 2010)

Anesteziologická příprava spočívá v navštívení pacienta anesteziologem. Společně se domluví na vhodné anestezii a pacient je informován o komplikacích, které mohou při operaci nastat. Anesteziolog rozhodne o vhodné premedikaci. Cílem psychické přípravy je minimalizovat obavy a stres z operace. Tento úkol se týká jak sester, tak lékařů. Není vhodné bagatelizovat otázky, které se týkají průběhu a výsledků operace. (Vorlíček, Abrahámová, Vorlíčková, 2012)

1.4.2.2 Operační léčba

„Neurochirurgie je lékařský obor, který se zabývá diagnostikou a léčbou onemocnění mozku, míchy, periferních nervů, lebky a páteře.“ (Slezáková a kolektiv, 2010, s. 170)

Operační výkon je prováděn neurochirurgem, který zvolí vhodnou metodu odstranění nádoru. Před odjezdem na operační sál pacient dostane premedikaci, která je podávána per os ve formě tablety nebo intramuskulárně ve formě injekce. Premedikace slouží k odstranění nervového napětí. Pacient po podání premedikace už nesmí vstát. (Zeman, Krška, 2011)

Pacient je přijímán v předsáli, kde je předán anesteziologické sestře. Anesteziologická sestra zajistí žilní vstupy a měření fyzikálních funkcí. Na operačním sále by sestra měla před podáním anestezie pacienta stále povzbuzovat a udržovat ho v dobré náladě. Psychický stav pacienta je velice důležitým kritériem v ošetrovatelské péči. Sestra na sále zodpovídá za ochranu pacienta při pohybu, změně a udržování polohy, přípravu nástrojů, vedení dokumentace a sledování fyziologických funkcí pacienta. (Vorlíček, Abrahámová, Vorlíčková, 2012)

Dále je podána samotná anestezie. Anestezie je uměle vyvolané potlačení veškerých periferních vjemů. Když je pacient uveden do umělého spánku přechází se k intubaci a napojení na ventilátor. Pacient se uloží do takové polohy, aby operatér měl nejlepší přístup k nádoru. V tento okamžik nastává samotný operační výkon. Pacient je v období vyrovnané anestezie. (Vorlíček, Abrahámová, Vorlíčková, 2012)

Po dobu, kdy je pacient na operačním sále, je nezbytné připravit lůžko a pokoj na pooperační fázi. Po operaci je ošetrovatelská péče orientovaná na zotavení z anestezie, sledování kardiovaskulárního stavu, dýchání, fyziologické funkce, polohy, vyrovnanost příjmu a výdeje tekutin, neurologického a psychického stavu. Poskytuje bezpečí a jistotu, předchází komplikacím, sleduje operační ránu a tiší bolest. (Mikšová, Froňková, Zajíčková, 2006)

Po ukončení zákroku se pacientovi postupně snižují anestetika, aby přišel zpátky k vědomí. Pokud pacient začne sám spontánně dýchat a jsou obnoveny reflexy, může být předán z operačního sálu na jednotku intenzivní péče. (Slezáková a kolektiv, 2010)

1.4.2.3 Pooperační léčba

„Pooperační fáze začíná probuzením pacienta z anestezie“ (Mikšová, Froňková,

Zajíčková, 2006, s. 99)

Bezprostředně po výkonu sestra poskytuje intenzivní ošetrovatelskou péči. Pacient je převezen na JIP a uložen do polohy na záda. Sestra zaznamenává vitální funkce do dokumentace každých 15 minut, později každých 30 minut až 1 hodinu. Dále sleduje stav zornic, stupeň vědomí, barvu a teplotu kůže, stav operační rány, monitoruje bolest na vizuální analogové škále, podává naordinované infuze a léky. Zabezpečuje dostatečný příjem a výdej tekutin, průchodnost katétrů a drénů, pomáhá při hygieně a vede pacienta k soběstačnosti. Velmi důležité je sledovat psychický stav pacienta a popřípadě mu umožnit kontakt s psychologem. (Mikšová, Froňková, Zajíčková, 2006)

Operatér zapíše do chorobopisu ordinaci léků, infuzních roztoků, transfuzí, ale také pokyny o poloze pacienta, převazech operační rány a odstranění drénů. (Slezáková, 2007)

Pacient je napojen na přístroje, které snímají dechovou frekvenci, saturaci, EKG, tělesnou teplotu, krevní tlak a je možné snímat i centrální žilní tlak. Sestra musí pečovat o žilní vstupy, permanentní močový katetr, o drén, operační ránu a celkový stav pacienta. Pacienta chodí kontrolovat také lékař, zda operace proběhla bez komplikací. Další dny je péče obdobná jen se více zaměřujeme na samostatnost a aktivizaci pacienta. Zajistíme vstávání z lůžka. Sleduje se nástup defekace, hojení operační rány a zlepšování zdravotního stavu. Vše se musí zapisovat do ošetrovatelské dokumentace. Zabezpečíme příchod fyzioterapeuta, který s pacientem nacvičuje hluboké dýchání a kašel. Důležité je procvičování dolních končetin z důvodu prevence tromboembolické nemoci. (Mikšová, Froňková, Zajíčková, 2006)

Po jednom až třech dnech na JIP se pacient vrací na standartní ošetrovací jednotku. Lékař napíše překladovou zprávu a sestra pomůže zabalit pacientovi osobní věci, odepíše nemocného ze stavu a stravy. O přeložení provede zápis do hlášení sester. Před přeložením na standartní ošetrovací jednotku je pacientovi odstraněn drén. Sestra doprovodí nemocného na standartní oddělení, kde předá veškeré informace o pacientovi sestře, která bude o pacienta pečovat. Sestra na standartním oddělení provádí u pacienta převazy rány, tiší bolest a pomáhá při hygieně a stravování. Za pacientem dochází každý den fyzioterapeut. (Mikšová, Froňková, Zajíčková, 2006)

Před samotným propuštěním se provede neurologické vyšetření a kontrolní magnetická rezonance. V době kdy je pacient natolik zotaven a lékař jej propouští do domácího ošetření, má sestra za úkol uvědomit pacienta o pokračování ošetrovatelské péče. (Mikšová, Froňková, Zajíčková, 2006)

Pacient dostává od lékaře propouštěcí zprávu, ve které získává potřebné informace o doporučené rehabilitaci, vyndání stehů a následných kontrolách. (Zeman, Krška, 2011)

1.4.3 Ošetrovatelský proces

Ošetrovatelský proces zahrnuje komplexní aktivní přístup a individuální ošetrovatelskou péči. Vychází z poznání nemocného a aktivního vyhledávání potřeb. Ošetrovatelský proces probíhá v pěti fázích. První fází je zhodnocení nemocného. Zjišťujeme základní informace o nemocném. Informace získáváme od nemocného, příbuzných, pozorováním nebo zdravotnické dokumentace. Jakého je pohlaví, kolik mu je let, jaké prodělal onemocnění, je-li pacient na něco alergický nebo zda užívá nějaká farmaka. (Tóthová, 2009)

Druhou fází je stanovení ošetrovatelských problémů. Sestra se snaží nalézt potřeby pacienta a ptá se, jaké problémy ho zatěžují. Zjištěné problémy se snaží sestra s pacientem zkonzultovat a poté sestra seřadí problémy podle jejich naléhavosti. Nejčastějšími problémy u pacienta s onemocněním VHL je strach, bolest, riziko infekce, nauzea, zhoršený spánek, únava a nedostatečné znalosti. Každý problém má svou příčinu, kterou je třeba odhalit pomocí rozhovoru nebo pozorováním pacienta. Nejčastější příčinou problémů pacienta je operace, operační rána, některá vyšetření a hospitalizace. Sestra na základě problémů a jejich příčiny stanoví ošetrovatelské diagnózy. (Šamánková, 2011)

Nejčastějšími ošetrovatelskými diagnózami pro onemocnění VHL je strach v souvislosti s operačním výkonem nebo vyšetřením, akutní bolest v souvislosti s operační ránou, riziko infekce v souvislosti s invazivním vstupem, nauzea v souvislosti s anestezií, nespavost v souvislosti s hospitalizací pacienta, únava

v souvislosti s prostředím, nedostatečné znalosti v souvislosti s diagnostikováním onemocnění VHL. (Herdman, 2010)

Třetí fází je plánování ošetrovatelské péče. V této fázi sestra zjišťuje, co může pro pacienta udělat, aby byly problémy eliminovány. Sestra si ve spolupráci s pacientem stanoví cíle a na jejich základě intervence, které slouží jako návod ošetrovatelské péče jak cíle dosáhnout. (Šamánková, 2011) a (Herdman, 2010)

Sestra nejčastěji řeší problém s nedostatkem znalostí při diagnostikování onemocnění Von Hippel-Lindau. Zdrojem informací pro pacienta je lékař a sestra. Snaží se pacientovi nejvhodněji sdělit, jakým způsobem se bude odvíjet diagnosticko-terapeutický proces. Je důležité, aby si zdravotník vyhradil dostatek času ke komunikaci s pacientem. Sestra zvolí ošetrovatelské intervence. Bere okolnosti na věk, pohlaví, náboženství, životní zkušenosti, vzdělávání a pocit bezmocnosti pacienta. Zjistí, úroveň znalostí pacienta o onemocnění VHL a dle vlastního uvážení rozhodne, zda bude potřeba informovat i pacientovi blízké. Důležité je zhodnotit schopnost spolupráce a následnému porozumění nových informací. (Herdman, 2010)

Čtvrtou fází ošetrovatelského procesu je realizace. Sestra poskytuje naplánovanou ošetrovatelskou péči a přizpůsobuje péči aktuálnímu stavu nemocného. (Tóthová, 2009)

Poslední a pátou fází je zhodnocení efektu podávané péče. Sestra pomocí rozhovoru nebo pozorování zjišťuje, zda byla péče efektivní či nikoli. Pokud není dosaženo předpokládaného cíle, je důležité pokračovat v péči nebo změnit její ráz. (Tóthová, 2009)

1.5 Život s VHL

Zatím neexistuje žádný lék, který by dokázal onemocnění VHL vyléčit. Otázka VHL je celoživotní onemocnění, které není až tak velkou zátěží pro život. U VHL je potřeba nádory pravidelně monitorovat a sledovat jejich případný vývoj. Též je nutné celý život udržovat zdravé tělo a mysl silnou a připravenou na případné změny ohledně nádorů. Jeden z nejznámějších rizikových faktorů všech nádorových onemocnění je kouření. Studie ukázaly, že lidé, kteří kouří, mají častěji nádory a rychleji rostou než u lidí, kteří nekouří. Toto pravidlo platí nejen pro přímé uživatele, ale i pro pasivní kuřáky. Lidé často užívají kouření jako jeden ze způsobů jak se vyrovnat se stresem a napětím. Pro nemocné s VHL je vhodné, aby nahradily kouření jiným zdravějším způsobem. Druhým rizikovým faktorem je alkohol. Pokud se alkohol pije ve velkém množství, má velice negativní účinky na celý organismus člověka. Když je alkoholický nápoj konzumovaný denně v malém množství snižuje riziko srdečních onemocnění. Pro muže je vhodné množství 1-2 skleničky u ženy je to 1 sklenička alkoholického nápoje. (Plevová, 2011) a (The VHL Alliance, 2013)

Zdravé stravování je velmi důležitou součástí péče o zdraví. Vhodné je jíst celozrnné potraviny. Lidské tělo potřebuje sacharidy, které využívá jako zdroj energie. Nejvhodnějšími potravinami jsou ovesné vločky, celozrnné pečivo a hnědá rýže. Tělo sice nedokáže strávit celá zrna tak rychle jako třeba u vysoce zpracovaných sacharidů, které obsahuje bílá mouka. Ta však způsobí, že hladina krevního cukru rychle stoupne a pak velmi rychle klesne. Tato reakce má vliv na vznik diabetu 2. typu. Z jídelníčku by se neměly vyřadit tuky. Takzvané zdravé tuky jsou pro zdraví velice důležité. Vhodné je používat rostlinné oleje jako panenský olovový olej, řepkový olej. Do olejů také zařazujeme tučné ryby jako je losos. Díky těmto olejům, může docházet ke zlepšení hladiny cholesterolu. Dalším z blahodárných účinků tuků je, že mohou ochránit srdce před potencionálním rizikem srdečního selhání. (The VHL Alliance, 2013)

Součástí zdravého stravování je příjem zeleniny a ovoce. Strava bohatá na ovoce a zeleninu je prevencí proti srdečním záchvatům či mrtvici, snižuje krevní tlak a především minimalizuje různé typy rakovin. Ovoce by se mělo konzumovat minimálně

2x až 3x denně, buď čerstvé, nebo v zimních měsících zmražené. Vhodné je omezit konzumaci brambor, které mají negativní vliv na hladinu cukru v krvi. Co se týče bílkovin, je vhodné zvolit ryby, drůbež, fazole nebo ořechy. Omezit by se mělo červené maso, protože jíst pravidelně i malé množství zvyšuje riziko rakoviny tlustého střeva. Ořechy a luštěniny jsou výborným zdrojem bílkovin, vlákniny, vitamínů a minerálů. Ořechy jako mandle, vlašské ořechy, pekanové ořechy, arašidy, lískové ořechy a pistácie obsahují zdravé tuky, které mají dobrý vliv na srdce. (The VHL Alliance, 2013)

Nesmí se však zapomínat na pitný režim. Žádoucí je pít vodu, čaj dokonce i kávu, ale jen s malým podílem cukru. Nejlépe hořké. Nedoporučují se sladké nápoje. Velkým úskalím jsou mléčné nápoje. Mléčné výrobky jsou hlavním zdrojem vápníku, který potřebují kosti, aby byly silné. Ale obsahují spoustu tuku, který není pro organismus vhodný. (The VHL Alliance, 2013)

Pro utužování psychiky je důležitý přehled o nemoci VHL. Člověk se zbaví pocitu osamění v nemoci. Čím člověk o onemocnění víc ví, tím objektivnější si udělá názor.

1.5.1 Psychologické a sociální aspekty nemocného s VHL

Onemocnění VHL poznamená nejen fyzicky, ale i psychicky. Zjištění nádorové diagnózy je pro dotyčného člověka šok. Často při sdělování diagnózy má své zastoupení i soucit s pacientem. Jistý sociolog Nicholas Gerdes tvrdí, že oznámení rakovinné diagnózy je „nedobrovolný pád z normální reality“. (Club VHL betroffener Familien, 2007 – 2014, s.5)

VHL onemocnění je pro člověka náročnou životní situací. Nikdo se nedokáže vyhnout stresu, je totiž nezbytnou součástí života každého člověka. Jsou však protistresová opatření, která dokážou stres zmírnit či dokonce eliminovat. Stres lze zvládat pomocí sportu, jógy, meditace nebo modliteb. Není důležité, kterou z možností si pacient vybere, ale jak dlouho a často se mu věnuje. Vědecké výzkumy potvrdily skutečnost, že pravidelné meditace a tělesné cvičení napomáhá k zmírnění stresu a mají léčebný efekt na bio-psycho-sociální stránku člověka. Pacienti jsou obeznámeni

s diagnózou, ale smíření se s ní je velice obtížné. Pacient přichází domů s tím, že jeho život již nebude takový jako před sdělením diagnózy. A plánování vlastní budoucnosti se stává velmi obtížným úkolem. Průběh onemocnění VHL je velice individuální a strach z propuknutí nemoci, vyšetřování nebo pouhé čekání zda nádory dosáhnou takové velikosti, že bude třeba chirurgická léčba, je pro pacienta neustálým napětím. Pacient je na doporučení lékaře dispenzarizován u specialistů a tím vzniká závislost na zdravotnickém zařízení. (Neumann, 2010)

Diagnóza samozřejmě pacienta zatěžuje také psychicky. Jedná se zejména o strach a deprese. Tyto reakce se mohou projevit v tzv. skrytých formách jako uzavření se do sebe, popírání problémů, dokonce i popření nemoci, regrese nebo agresivní chování k rodině i zdravotnickému personálu. Všechny tyto pocity kolísají v průběhu nemoci a léčby. Většina pacientů však dokáže zvládnout somatické, sociální a psychologické důsledky nemoci a vést kvalitní život. (Neumann, 2010)

Existují svépomocné skupiny a poradenská centra, která jsou důležitým kontaktním místem pro pacienty. Zde se pacient dozvídá nové informace a získává přehled o průzkumu onemocnění VHL a má možnost setkat se s lidmi se stejnou diagnózou. Tyto skupiny se vyskytují zejména v zahraničí. V České republice se dle dostupných zdrojů svépomocné skupiny zaměřené na VHL nevyskytují. Velmi důležitou roli v životě pacienta hraje rodina, která velkou měrou ovlivňuje jeho psychický stav. Každý člen rodiny snáší a vnímá stresovou situaci jinak a také dokáže nemocného různým způsobem povzbudit. (Club VHL betroffener Familien, 2007 - 2014)

Je klíčové, aby se v Evropě šířily nové informace o vzácných onemocněních. To znamená, že musí být spolupráce v ambulanci, lůžkové a rehabilitační oblasti ale i mezi lékaři, sestrami, fyzioterapeuty a dalším zdravotnickým personálem. (Club VHL betroffener Familien, 2007 - 2014)

1.6 Plánované rodičovství

Ženy trpícím VHL by měly být opatrné, pokud se rozhodnou k plánovanému rodičovství. Francouzský výzkumný institut prokázal, že v těhotenství může nastat nadměrný růst nádorů převážně v oblasti očí, mozku a míchy. Veškeré změny v ženském těle během těhotenství mohou zamaskovat příznaky nádorů. U některých žen došlo v těhotenství ke zhoršení příznaků onemocnění. Z tohoto důvodu je velice důležité vědět co se děje v těle před těhotenstvím a monitorovat stav pacientky i během těhotenství. Po porodu dochází k navrácení do normálu. (The VHL Alliance, 2013)

Ve čtvrtém měsíci těhotenství se doporučuje provést magnetickou rezonanci bez kontrastní látky. V těhotenství se v těle obsah krve zdvojnásobuje. Pokud má žena hemangioblastom na mozku nebo míše či renální karcinom, může zvýšený krevní oběh nádory rozšiřovat. Také hmotnost plodu zatěžuje páteř. Pokud má budoucí matka hemangioblastom na míše, může vést ke zhoršení jejího zdravotního stavu. Toto riziko se týká také ledvin. Žena musí mít jistotu, že funkčnost ledvin není ohrožena. Stres během těhotenství a porodu může zapříčinit vznik feochromocytomů. (The VHL handbook, 2012)

Pokud se žena rozhodne otěhotnět, případně již otěhotněla, je důležité vyšetřit všechny nádory, které se u nemocné objevily. Je vhodné s lékařem zkonzultovat všechny možnosti jak postupovat kdyby se nádor začal v těhotenství zvětšovat. Nejvhodnější způsob je, si projít veškerá rizika a na základě jejich zvážení se rozhodnout zda je vhodné otěhotnět. Při tomto rozhodování hraje důležitou roli partner. Žena by po celé těhotenství měla být v duševní pohodě. Dva až tři měsíce po porodu musí žena absolvovat kontrolní vyšetření, zda nedošlo k změnám na nádorech. (The VHL handbook, 2012)

V odborných ordinacích sestra edukuje o nutnosti plánovaného rodičovství u žen s VHL, poskytuje základní informace o této problematice a odesílá ženu do gynekologické ambulance, kde roli přebírá porodní asistentka. U pacientky, která ví, že je nositelkou VHL genu je pravděpodobnost 50%, že její děti mohou mít také zmutovaný gen. Je však možnost jak předejít tomu, aby se nemoc vyskytla i u jejich

děti. Amniocentéza je jednou z metod jak zjistit, že plod je nebo není nosičem VHL genu. Důležité je budoucí maminku informovat o průběhu vyšetření. Pacientka nemusí být lačná. V den výkonu je třeba, aby pacientka měla klidový režim. Důležitá je psychická příprava. Žena by měla vědět i o možných komplikacích. Jedním z rizik je možný potrat, stává se velice zřídka. Může se stát, že žena začne krvácet z místa nabodnutí nebo se v tomto místě objeví zánět. Tyto informace je potřeba sdělovat s opatrností a empatií. Významné je upozornit, že minimálně čtrnáct dní po vyšetření by žena měla omezit fyzickou námahu. Za tři týdny po vyšetření musí na kontrolu ke gynekologovi. (Slezáková, 2011) a (The VHL Alliance, 2013)

„Sestra používá dovednost komunikovat s pacientem jako součást profesionálního vybavení. Schopnost komunikovat slouží k navázání a rozvíjení kontaktu s pacientem.“ (Mahrová, 2006, s. 11)

Při komunikaci je kladen velký důraz na profesionalitu a osobní zralost sestry. Každý pacient se s diagnózou vyrovnává jiným způsobem. Zlost na nemoc se může obrátit na samotnou sestru či jinou osobu. Naopak někteří nemocní nechtějí s personálem komunikovat ani spolupracovat. „Významnou roly hraje nejen komunikace, ale také způsob, jakým vykonáváme činnosti spojené s ošetřováním nemocného.“ (Mahrová, 2006, s. 108)

Poskytovaná ošetrovatelská péče zahrnuje psychickou přípravu, pomáhá pacientce zaujmout vhodnou polohu, asistuje lékaři při odběru a pomáhá ženě očistit břicho od gelu. (Slezáková, 2011)

Co se týče péče v preimplantační genetické diagnostice je složitější. Jelikož dochází k asistované reprodukci, musí žena podstoupit hormonální léčbu. Každá žena snáší terapii jinak. Klíčové je, aby žena byla dostatečně informována a psychicky podpořena. (GENNET, 2010)

Samotná ošetrovatelská péče je stejná jako u spontánně oplodněné ženy. Musí docházet do poraden na pravidelné kontroly ke gynekologovi. Lékař provede odběr anamnestických údajů, zhodnotí fyzický stav pacientky (stavbu těla, fyziologické funkce, odběr krve a moče), vyšetření biologického materiálu z rodidel a vystaví těhotenský průkaz. Pacientka podstupuje vyšetření, která se neprovádějí pravidelně.

Odebírá se krev na krevní skupinu a Rh faktor, krevní obraz, serologické vyšetření na HIV, syfilis, vyšetření glykémie – OGTT a screeningové ultrazvukové vyšetření. (Slezáková, 2011)

„V oblasti přípravy rodičů k porodu se kromě ošetřujícího gynekologa nejvíce angažují specializované agentury domácí péče se zaměřením na klientky v těhotenství, za porodu a v šestinedělí a registrované porodní asistentky.“ (Slezáková, 2011, s. 144)

1.6.1 Genetické vyšetření

Pacienti, kteří zjistí, že jsou nositelem VHL genu, mají strach, aby jejich děti toto onemocnění neměly. Každý rodič touží, aby se mu narodilo zdravé dítě. U onemocnění Von Hippel-Lindau lze v těhotenství odebrat plodovou vodu, která pacientce prozradí, zda je dítě budoucím nosičem zmutovaného genu či nikoli. Vyšetření k odběru plodové vody se nazývá aminocentéza. „Cílem vyšetření je posoudit stav plodu, stupeň jeho zralosti, případně životaschopnost a jeho ohrožení, dále lze využít vyšetření plodové vody k prenatalní diagnostice vrozených vývojových vad, vrozených vad metabolismu. (Vacek, 2006, s. 81)

Amniová tekutina (liquor amnii) nebo také plodová voda má velký význam pro zdravý vývoj plodu. Plodová voda ztělesňuje pro plod ochranné prostředí. Odběr plodové vody se provádí v rozmezí 15. až 16. týdne těhotenství tedy v době kdy je zákonem č. 66/1986 Sb. dané, že žena může zažádat o umělé přerušování těhotenství ze zdravotních důvodů nebo z jejího podnětu. Amniocentéza je výkon prováděný pod ultrazvukem. Tenkou a dlouhou jehlou se nabodne amniová dutina přes břišní stěnu matky. Odsaje se přibližně 15-20 ml plodové vody. (PORTÁL VEŘEJNÉ SPRÁVY, 2013) a (Vacek, 2006)

Z odebrané plodové vody se provádí cytogenetické vyšetření. „Cytogenetika je samostatná odvětví genetiky, které s použitím specifických metod dokáže sledovat změny genomu na úrovni chromozomů. Podle výsledků se může žena rozhodnout, zda půjde na umělé přerušování těhotenství nebo zda si dítě ponechá. (Penka, Slavičková, 2011, s. 121)

Preimplantační genetická diagnostika (PGD) je vyšetřovací metoda, která dokáže zjistit některé genetické choroby. Provádí se pouze u chorob, které se v rodině objevily a mají velkou pravděpodobnost opakování. Pokud má pár o diagnostiku zájem, musí podstoupit lékařsky asistovanou reprodukci. Žena podstupuje hormonální léčbu, která podpoří dozrání většího množství vajíček. Dále se provede operační zákrok, kterým jsou vajíčka vyjmuta a v laboratoři oplodněna spermii partnera. (The Genetic Interest Group, 2009)

Zárodek starý tři dny obsahuje přibližně šest až deset neorientovaných buněk – blastomér. Každá buňka v sobě přenáší kompletní genetickou informaci vyvíjejícího se jedince. Za pomoci speciální techniky mohou být odsáty jedna až dvě buňky bez toho, aby byl ovlivněn další vývoj jedince. Tato vajíčka jsou testována na přítomnost zmutovaného genu. Do dělohy ženy se implantují pouze ta vajíčka, která mají vyloučenou mutaci genu. (GENNET, 2010)

Nevýhodou preimplantační genetické diagnostiky je, že nemusí být 100%. Chyby, které se stanou při PGD je udáváno ve 2-5%. Z tohoto důvodu se doporučuje, aby žena, která je v graviditě, podstoupila pro kontrolu i amniocentézu (odběr plodové vody). Možným rizikem je to, že nejsou eliminována všechna možná chromozomální onemocnění. Je vždy zaměřena jen na jedno konkrétní genetické onemocnění, tudíž není vyloučeno, že se dítě narodí například s Downovým syndromem. Další eventuální chybou je, že by embryo mohlo vypsět ve zdravý plod, ale při PGD bylo chybně zaznamenáno jako patologické. Každý pár pokud podstupuje preimplanační genetickou diagnostiku musí předpokládat, že se nemusí povést implantovat embryo do dělohy. (GENNET, 2010)

Ačkoli PGD nemůže nahradit vyšetření plodové vody, zvyšuje množství zdařilých implantací embrya do dělohy, snižuje množství potratů a riziko genetického postižení. (GENNET, 2010)

1.6.2 Děti a VHL

Klíčovým bodem pro jednání s dětmi trpícími VHL je, aby byla rodina s nemocí

smířena. A to tak, že projdou různými fázemi hněvu, strachu, smutku, zoufalství a deprese. Velmi důležité je dětem nezatajovat fakta o nemoci, protože mají velkou emocionální inteligenci a velmi rychle zjistí, že něco není v pořádku. Zásadní chybou je nechávat děti o samotné ve chvíli kdy se dozví svou diagnózu. Mohou se dostat do úzkostné situace. Rozhodujícím faktorem je vnitřní postoj a důvěra rodičů. (Neumann, 2010)

Co se má říct dítěti, které má VHL onemocnění? V zásadě je nejdůležitější vystihnout správný čas kdy s dítětem o VHL mluvit. Tento čas je velice individuální. Z počátku je důležité, aby se dítě do rozhovoru nenutilo. Je vhodné mluvit o VHL pouze v době kdy dítě začne samo klást otázky. Rodiče by si měli vždy udělat čas na dítě, které se ptá na své onemocnění. Pokud vnímáte, že dítě něčemu nepochopilo nebo špatně pochopilo, je třeba se k danému tématu vrátit a znovu vysvětlit. Když probíhá vlastní rozhovor, měly by jej rodiče přizpůsobit věku dítěte. U malých dětí není vhodné používat například slovo tumor lepší výraz je uzel, jádro nebo malina. Chcete-li získat lepší pochopení, využívejte malovaných obrázků. Rodiče jsou odborníky, co se týče svých dětí a tak dokáží správně vyhodnotit jakým způsobem a kolik informací dítěti předat. Pokud má dítě s VHL sourozence může se stát, že zdravý sourozenec bude mít pocit, že se mu rodina tolik nevěnuje a veškerá pozornost je směřována k nemocnému. Je tedy důležité o VHL hovořit se všemi rodinnými příslušníky, aby se pocity z nezájmu co nejvíce minimalizovaly. Vhodné je děti zapojit do péče o sourozence. (Neumann, 2010)

Dítě může odmítat kontrolní vyšetření nebo operaci. Je vhodné, aby si s ním zkusili promluvit rodiče. Pokud dítě i tak odmítá v takovém případě je potřeba vyhledat odbornou pomoc u psychologa, který pomocí rozhovoru zjistí, z jakého důvodu dítě nechce být vyšetřováno nebo operováno. A na základě zjištěných informací může zvolit vhodný postup jak dítě motivovat, aby vyšetření nebo operaci podstoupilo. (Club VHL betroffener Familien, 2007 - 2014)

1.7 Výzkum a VHL

Usiluje se o zvýšení úrovně výzkumu. VHL bylo dříve považováno za téměř neznámé onemocnění. V dnešní době je VHL jednou z nejvýznamnějších zkoumaných rakovin na světě. Je vedoucí v počtu lidí s nádorem ledvin. Výzkum VHL se zabývá genetikou feochromocytomů. Opakovaný výzkum příčin feochromocytomu dává nové poznatky na poli genetiky a odhalují řetězce událostí, které vedou k jeho vzniku, nebo může poskytnout klíč k jeho léčbě. (The VHL Alliance, 2013)

DNA je biochemický základ života a dědičnosti, ve které jsou uloženy veškeré individuální charakteristické rysy. DNA je shromažďována v mikroskopických strukturách zvaných chromozomy. Člověk má 46 chromozomů, 23 od matky a 23 od otce. V každém chromozomu jsou ukryté geny, které obsahují specifické informace pro výrobu proteinů. Onemocnění VHL je způsobeno zděděním pozměněné kopie dominantního genu. Toto onemocnění se vyskytuje jak u žen, tak i u mužů. Každé dítě nemocného s VHL má 50% riziko zdědění změněné kopie genu. Mezinárodní tým vědců identifikoval přesnou strukturu VHL genu již v roce 1993. (The VHL handbook, 2012)

1.7.1 Tkáňová banka pro pacienty s VHL

Aby se mohla zvyšovat úroveň výzkumu o VHL je potřeba, aby bylo dostatek tkáně, kterou je možno zkoumat. Tomu napomáhá tkáňová banka. V USA založil spolek VHL Family Alliance tkáňovou banku v roce 1995. Díky této bance je možné navyšovat počet zkoumaných zdrojů tkáně pro výzkumníky. Tkáň je zde uložena do doby, dokud není potřebná k výzkumnému projektu. (The VHL handbook, 2012)

Pokud chce pacient trpící VHL pomoci výzkumu může kontaktovat tkáňovou banku a dohodnout s ní darování tkání. Vhodná je také tzv. předregistrace, kterou se celý proces darování zjednoduší. Do banky se tkáň dostane pouze od pacienta, který je ochoten tkáň darovat. Pokud si to pacient nepřeje, není možné bez jeho souhlasu tkáň použít na výzkumné účely. Nejčastěji ji pacient daruje, pokud jde na plánovaný

chirurgický zákrok. Odoperovaná tkáň je převezena do tkáňové banky. Veškeré náklady spojené s přepravou tkáně jsou hrazeny tkáňovou bankou. Pokud chtějí odborní pracovníci provádět výzkum na vzorku tkáně z tkáňové banky, musí o to požádat vedení výzkumné komise tkáňové banky. V současné době není v České republice známa žádná tkáňová banka zaměřena výhradně na ukládání tkání odebrané pacientům s VHL onemocnění. (The VHL handbook, 2012)

1.7.2 Specializovaná pracoviště pro pacienty s VHL

Dle dostupných literárních zdrojů vyplývá, že v České republice je tak malý počet diagnostikovaných pacientů s VHL, že specializované pracoviště zabývající se tímto onemocněním neexistuje. V zahraničí je o onemocnění VHL obecně větší povědomí a lze nalézt poměrně hojný počet nemocnic, kde se na onemocnění specializují. V těchto organizacích se sdružují odborníci, kteří mají značné zkušenosti s léčbou VHL. Jedná se o lékaře s odborností v urologii, neurologii, endokrinologii, pediatrii, onkologii a genetice. Pravděpodobně nejbližší České republice je Fakultní nemocnice ve Freiburgu v Německé spolkové republice - Universitätsklinikum Freiburg. Jedná se o fakultní nemocnici, tudíž dochází ke spolupráci se studenty a rozšiřování jejich znalostí. Roku 2006 došlo k založení komplexního nádorového centra Freiburg. Posláním kliniky je koordinovat léčebný proces u jednotlivce. Důraz se klade na respektování osobnosti člověka. (Freiburg, 2014)

Další zemí s počtem několika klinik zaměřujících se na VHL jsou Spojené státy americké. Mezi tyto kliniky patří University of North Carolina Lineberger Comprehensive Cancer Center. Patří mezi přední onkologické centrum v zemi. Nachází se v Chapel Hill v Severní Karolíně. Byla založena roku 1975. Klinika spojuje lékaře a vědce, za účelem zajistit a zlepšit prevenci, včasnou detekci a léčbu nádorů. (UNC Lineberger, 2014)

Cleveland Clinic je neziskové zdravotní centrum, které propojuje klinickou a nemocniční péči s výzkumem a vzděláním. Klinika se nachází ve státě Ohio. Cílem

Cleveland Clinic je poskytování co nekvalitnější péče o nemocné a řešení jejich problémů na vysoké úrovni. (Cleveland Clinic, 2014)

Medical Genetics v Minesotě je genetické pracoviště kde pacienti získávají informace, které jim může pomoci plánovat rodinu, získat lepší léčbu, nebo zlepšit své znalosti o tom, jak může onemocnění ovlivnit je samotné či dokonce i jejich rodinu. (Mayo Clinic, 2014)

The University of Texas MD Anderson Cancer Center je akreditované onkologické centrum. Klinika byla založena roku 1941 v centru města Houston. Jejím hlavním posláním je odstranit rakovinu pomocí programů, které koordinují péči o pacienta, výzkum a prevenci. Prostřednictvím pregraduálního a postgraduálního vzdělávání studentů, odborníků a veřejnosti. (MD Anderson, 2014)

Guy's and St Thomas je centrum ve Velké Británii zabývající se hlavně genetickou diagnostikou VHL onemocnění. Nejčastěji se provádí testování v rodinách a jejich příbuzných kde již VHL bylo diagnostikováno. (NHS Foundation Trust, 2014)

Mezi další centra specializovaná na genetickou diagnostiku nebo léčbu onemocnění VHL je v Austrálii Prince of Wales Hospital, Sydney. Jedná se o soukromou nemocnici, která byla založena roku 1997. Poskytuje zdravotní služby na místní, vnitrostátní, mezistátní a mezinárodní úrovni. Nemocnice nabízí komplexní péči v moderně vybaveném prostředí. (The VHL Alliance, 2013)

Ve Francii Necker nemocnice. Jedná se o zařízení, kde se specializují na vzácná onemocnění. Mezi vzácná onemocnění se řadí ta, které postihuje velmi malý počet lidí v celé Evropě je vzácným onemocněním postiženo téměř 25 milionů obyvatel. (The VHL Alliance, 2013)

V Indii se nachází Ústav lékařských věd, kde se zabývají VHL. A v Izraeli Hadassah Medical Center. Byl otevřen roku 1961 v Jeruzalémě. Mají neurochirurgické oddělení, které je pro Izrael velice výjimečné. Hadassah Medical Center byl předákem pro položení základů pro moderní medicínu v zemi. (The VHL Alliance, 2013)

V Japonsku Kochi Medical School Hospital je certifikované pracoviště. Jeho cílem je minimalizovat rakovinná onemocnění v celém státě. (The VHL Alliance, 2013)

V Nizozemsku University Hospital Utrecht jedná se o fakultní nemocnici. V současné době zahrnuje nemocnice lékařskou fakultu. Nemocnice se může pochlubit specializovaným pracovištěm dětské onkologie. I Singapur má specializované pracoviště na VHL. Jedná se o National Cancer Centre Singapore. Specializují se zde jak na příčinu tak i léčbu VHL onemocnění. (The VHL Alliance, 2013)

Závěr

Bakalářská práce pojednává o onemocnění Von Hippel-Lindau, tedy VHL. Je to vzácné geneticky podmíněné onemocnění, které postihuje mnoho systémů v organismu a způsobuje abnormální růst nádorů na určitých orgánech těla, které mají potenciál pro maligní zvraty. Von Hippel-Lindau se dědí dle autosomálně dominantního vzoru. Incidence onemocnění, se pohybuje kolem 1 : 35-40 000. Rozvoj nemoci závisí na věku nemocné osoby. Příčina onemocnění je způsobena mutací genu na krátkém raménku chromozómu 3 v oblasti p25 – 26.

Cílem při zpracovávání tématu bakalářské práce bylo zmapovat záležitosti, týkající se ošetrovatelské péče o pacienty s Von Hippel-Lindau ve formě teoretické práce s využitím celé řady literárních zdrojů, zejména zahraničních. V zahraničí jsou informace sbírány a rozšiřovány do ostatních zemí spolkem VHL Family Alliance. Úsilím podrobného studování veškerých dostupných literárních dat, bylo předložit souhrnnou výpověď o zjištěných informacích. Dále jsou v práci zachyceny poznatky týkající se onemocnění, diagnostiky a terapie VHL.

Výstupem této bakalářské práce je brožura, která zahrnuje komplex základních informací, a která by sloužila jako informační zdroj o této vzácné nemoci pro zdravotnický personál a také potencionálním nosičům VHL. Po domluvě s hlavní sestrou v Českých Budějovicích by bylo vhodné dát brožuru na vybraná oddělení jako je neurochirurgické oddělení, urologické oddělení, oční oddělení, onkologické oddělení, otorhinolaryngologické oddělení, gynekologické oddělení a radiologické oddělení.

SEZNAM LITERATURY:

1. ABRAHÁMOVÁ, Jitka. *Co byste měli vědět o rakovině prsu*. 1. vyd. Praha: Grada, 2009, 143 s. Doktor radí. ISBN 978-802-4730-639.
2. BUŽGOVÁ, Radka a Ilona PLEVOVÁ. *Ošetrovatelství I*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011, 285 s. Sestra. ISBN 978-802-4735-573.
3. Cleveland Clinic. *VHL pracoviště* [online]. 2014 [cit. 2014-03-26]. Dostupné z: <http://my.clevelandclinic.org/>
4. Club VHL betroffener Familien e.V. *VHL* [online]. 2007 - 2014 [cit. 2014-03-17]. Dostupné z: www.hippel-lindau.de
5. ČEVELA, Rostislav, Libuše ČELEDOVÁ a Hynek DOLANSKÝ. *Výchova ke zdraví pro střední zdravotnické školy*. 1. vyd. Praha: Grada, 2009, 108 s. Sestra. ISBN 978-802-4728-605.
6. ČOUPKOVÁ, Hana. *Ošetrovatelství v chirurgii*. 1. vyd. Praha: Grada, 2010, 264 s. ISBN 978-802-4731-292.
7. DYLEVSKÝ, Ivan. *Funkční anatomie*. 1. vyd. Praha: Grada, 2009, 532 s. ISBN 978-80-247-3240-4.
8. Enersen. *Arvide Vilhelm Lindau* [online]. 2013 [cit. 2013-10-22]. Dostupné z: <http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/1838.html>
9. Enersen. *Eugen von Hippel* [online]. 2013 [cit. 2013-10-22]. Dostupné z: <http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/1839.html>

10. Eyewiki. *Retinal Capillary Hemangioblastoma and von Hippel-Lindau Disease* [online]. 2013 [cit. 2013-10-22]. Dostupné z: http://eyewiki.aao.org/Retinal_Capillary_Hemangioblastoma_and_von_Hippel-Lindau_Disease
10. FELTL DAVID, Jakub Cvek. *Klinická radiobiologie*. 1. vyd. Havlíčkův Brod: Tobiáš, 2008. ISBN 978-807-3111-038.
11. Freiburg. *VHL centrum*[online]. 2014 [cit. 2014-03-26]. Dostupné z: <http://www.uniklinik-freiburg.de/>
12. Genetics Home reference. *Von Hippel-Lindau syndrome* [online]. 2013 [cit. 2013-10-22]. Dostupné z: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/von-hippel-lindau-syndrome>
13. GENNET. *Informace o PGD* [online]. 2010 [cit. 2013-11-05]. Dostupné z: <http://www.gennet.cz/info-o-pgd.html>
14. HERDMAN, Editor T. Heather a [překlad Pavla KUDLOVÁ]. *Ošetrovatelské diagnózy: definice*. 1. české vyd. Praha: Grada, 2010. ISBN 978-802-4734-231.
15. JAMA (NCBI). *Neurologic manifestations of von Hippel-Lindau disease* [online]. 2008 [cit. 2013-10-22]. Dostupné z: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18799446?dopt=Abstract>
16. KALVACH, Zdeněk. *Křehký pacient a primární péče*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011, 399 s. ISBN 978-802-4740-263.
17. Kniffin, Cassandra L.; OMIM. *VON HIPPEL-LINDAU SYNDROME* [online]. 2012 [cit. 2013-10-22]. Dostupné z: <http://omim.org/entry/193300>

18. KOLLÁTOROVÁ, Mgr. Helena. Fyzikální vyšetření. *Pohled, pohmat, poklep, poslech* [online]. 2010 [cit. 2013-11-04]. Dostupné z: http://www.szsemb.cz/admin/upload/sekce_materialy/Fyzik%C3%A1ln%C3%AD_vy%C5%A1et%C5%99en%C3%AD.pdf
19. KOŠTA, Oto. *Management úspěšné ordinace praktického lékaře*. 1. vyd. Praha: Grada, 2013, 112 s., viii s. obr. příl. ISBN 978-80-247-4422-3.
20. KUCHYNKA, Pavel. *Oční lékařství*. 1.vyd. Praha: Grada, 2007, [40], 768 s. ISBN 978-802-4711-638.
21. Linkos. *Von hippel-Lindau choroba* [online]. 2009 [cit. 2013-10-22]. Dostupné z: <http://www.linkos.cz/files/klinicka-onkologie/149/3449.pdf>
22. MAHAROVÁ, Gabriela a Martina VENGLÁŘOVÁ. *Komunikace pro zdravotní sestry*. 1. vyd. Praha: Grada, 2006, 144 s. ISBN 80-247-1262-8.
23. Mayo Clinic. *Nadace pro lékařské vzdělávání a výzkum* [online]. 2014 [cit. 2014-02-18]. Dostupné z: <http://www.mayoclinic.org/>
24. MAREK, Josef. *Farmakoterapie vnitřních nemocí*. 4., zcela přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2010, xxiv, 777 s. ISBN 978-802-4726-397.
25. MIKŠOVÁ, Zdeňka, Marie FROŇKOVÁ a Marie ZAJÍČKOVÁ. *Kapitoly z ošetrovatelské péče* 2. Aktualiz. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2006, 171 s. Sestra. ISBN 80-247-1443-4.
26. MD Anderson. *Cancer Center* [online]. 2014 [cit. 2014-03-22]. Dostupné z: <http://www.mdanderson.org/>

27. MTPOP (Multimediální тренаžer plánování ošetrovatelské praxe). *Oční pozadí* [online]. 2012 [cit. 2013-11-04]. Dostupné z: <http://ose.zshk.cz/vyuka/diagnostika.aspx?id=240>
28. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. *Von Hippel-Lindau* [online]. 2010 [cit. 2013-10-22]. Dostupné z: http://www.ninds.nih.gov/disorders/von_hippel_lindau/von_hippel_lindau.htm
29. NEUMANN, VHL. *Eine patientenorientierte Krankheitsbeschreibung*. Norderstedt: Books on Demand., 2010, ISBN 978-383-9170-427.
30. NHS Foundation Trust. *Genetika VHL* [online]. 2014 [cit. 2014-03-14]. Dostupné z: <http://www.guysandstthomas.nhs.uk/>
31. NOVÁKOVÁ, Iva. *Ošetrovatelství ve vybraných oborech: dermatovenerologie, ORL, stomatologie*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011, 235 s. ISBN 978-802-4734-224.
32. Onkologie. *Vícečetné nádory nervového systému a další primární novotvary* [online]. 2011 [cit. 2013-10-31]. Dostupné z: <http://www.onkologiecs.cz/pdfs/xon/2011/03/12.pdf>
33. PENKA, Miroslav a Eva SLAVÍČKOVÁ. *Hematologie a transfuzní lékařství*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011, 421 s., 30, 8, 23 s. obr. příl. ISBN 978-802-4734-590.
34. PLEVOVÁ, Ilona. *Ošetrovatelství II: učebnice pro obor sociální činnost*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011, ISBN 978-802-4735-580.
35. PORTÁL VEŘEJNÉ SPRÁVY. *Zákon o umělém přerušení těhotenství*. [online]. 2013 [cit. 2014-02-01]. Dostupné z: <http://portal.gov.cz/app/zakony/zakonPar.jsp?page=0&idBiblio=37130&fulltext=um~C>

[4~9BI~C3~A9~20p~C5~99eru~C5~A1en~C3~AD~20t~C4~9Bhotenstv~C3~AD&nr=66~2F1986&part=&name=&rpp=15#local-content](http://www.med.nyu.edu/content?ChunkIID=22504)

36. Rosenblum. VON HIPPEL-LINDAU DISEASE. 2013 [online]. [cit. 2013-11-04]. Dostupné z: <http://www.med.nyu.edu/content?ChunkIID=22504>

37. SEIDL, Zdeněk a Jiří OBENBERGER. *Neurologie pro studium i praxi*. 1. vyd. Praha: Grada, 2004, 363 s. ISBN 80-247-0623-7.

38. SEIDL, Zdeněk a Jiří OBENBERGER. *Neurologie pro nelékařské zdravotnické obory*. 1. vyd. Praha: Grada, 2008, 363 s. ISBN 978-802-4727-332.

39. SLEZÁKOVÁ, Lenka. *Ošetrovatelství pro zdravotnické asistenty*. 1. vyd. Praha: Grada, 2007, 214 s. ISBN 978-802-4722-702.

40. SLEZÁKOVÁ, Lenka. *Ošetrovatelství v gynekologii a porodnictví*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011, 269 s., [8] s. barev. obr. příl. Sestra (Grada). ISBN 978-80-247-3373-9.

41. SLEZÁKOVÁ, Lenka. *Ošetrovatelství v chirurgii II*. 1. vyd. Praha: Grada, 2010, 300 s. ISBN 978-802-4731-308.

42. ŠAMÁNKOVÁ, Marie. *Lidské potřeby ve zdraví a nemoci aplikované v ošetrovatelském procesu*. 1. vyd. Praha: Grada, 2011, 134 s. Sestra. ISBN 978-802-4732-237.

43. The Genetic Interest Group: Ambulance lékařské genetiky. *Nádorové prediktivní testování* [online]. 2009 [cit. 2013-10-31]. Dostupné z: <http://www.nemcb.cz/oddeleni/ambulance-lekarske-genetiky/>

44. The National Center for Biotechnology Information. *Von Hippel-Lindau Disease* [online]. 2012 [cit. 2013-10-22]. Dostupné z: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1463/>
45. The VHL Aliance: *VHL* [online]. 2013 [cit. 2013-10-31]. Dostupné z: <http://www.vhl.org/wordpress/patients-caregivers/basic-facts-about-vhl/>
46. The VHL handbook: *What you need to know about VHL a reference handbook for people with von Hippel-Lindau, their families, and support personnel*. 4th ed. rev. VHL Family Alliance, 2012. ISBN 978-147-5007-596.
47. TÓTHOVÁ, Valérie. *Ošetrovatelský proces a jeho realizace*. Vyd. 1. Praha: Triton, 2009, 159 s. ISBN 978-80-7387-286-1.
48. UNC Lineberger, *Cancer hospital* [online]. 2014 [cit. 2014-03-25]. Dostupné z: <http://www.nccancerhospital.org/>
49. VACEK, Zdeněk. *Embryologie: učebnice pro studenty lékařství a oborů všeobecná sestra a porodní asistentka*. 1. vyd. Praha: Grada, 2006, 255 s. ISBN 80-247-1267-9.
50. VORLÍČEK, Jiří, Jitka ABRAHÁMOVÁ a Hilda VORLÍČKOVÁ. *Klinická onkologie pro sestry*. 2., přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2012, 448 s. Sestra (Grada). ISBN 978-802-4737-423.
51. ZEMAN, Miroslav a Zdeněk KRŠKA. *Chirurgická propedeutika*. 3., přeprac. a dopl. vyd. Praha: Grada, 2011, 512 s. ISBN 978-802-4737-706.

Seznam příloh

1. Volně vložená příloha – brožura