



Zdravotně
sociální fakulta
Faculty of Health
and Social Sciences

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

Ošetrovatelská péče o dítě s glykogenózou I. typu

DIPLOMOVÁ PRÁCE

Studijní program:

OŠETŘOVATELSTVÍ

Autor: Bc. Hana Šťastníková

Vedoucí práce: doc. Ing. Iva Brabcová, Ph.D.

České Budějovice 2018

Prohlášení

Prohlašuji, že svoji diplomovou práci s názvem „Ošetrovatelská péče o dítě s glykogenózou I. typu“ jsem vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů v seznamu citované literatury.

Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své diplomové práce, a to v nezkrácené podobě elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejích 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 diplomové práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé diplomové práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích dne

Poděkování

Na tomto místě bych velmi ráda poděkovala paní doc. Ing. Ivě Brabcové, Ph.D. za odborné vedení, cenné rady, věcné připomínky, ochotu a trpělivost, kterou věnovala konzultacím mé diplomové práce. Obrovský dík patří mé rodině a kolegyním ze zaměstnání za podporu a porozumění při studiu a psaní diplomové práce.

Ošetrovatelská péče o dítě s glykogenózou I. typu

Abstrakt

Současný stav: Výzkumné šetření se zabývá problematikou ošetrovatelské péče o dítě s glykogenózou I. typu, diagnostikou, nutričním opatřením, léčbou a komplikacemi tohoto onemocnění. Glykogenózy patří mezi vzácné dědičné metabolické onemocnění. Označují se anglickou zkratkou GSD (Glycogen Storage Disease). Glykogenóz je několik typů a dělí se na jaterní, svalové a generalizované formy. Pro správnou léčbu je důležitá včasná diagnostika onemocnění, které se projeví ve většině případů záhy po narození.

Cílem práce bylo popsat ošetrovatelskou péči o dítě s glykogenózou a zjistit problémy, se kterými se rodiče dětí, u kterých bylo diagnostikováno onemocnění glykogenózou, potýkají.

Metodika: Pro empirickou část diplomové práce byla zvolena metoda kvalitativního výzkumného šetření. Sběr dat byl uskutečněn pomocí hloubkových rozhovorů se sestrami z dětského oddělení lůžkového zařízení a s matkou pečující o dítě s glykogenózou I. typu. Všechny rozhovory byly nahrány pomocí zvukového záznamu, přepsány a následně kódovány metodou „tužka, papír“ a nakonec kategorizovány.

Výzkumný vzorek byl tvořen devíti sestrami z dětského oddělení lůžkového zařízení a matkou, která pečuje o dítě s onemocněním zvaným glykogenóza I. typu neboli Gierkeho choroba. Výběr výzkumného vzorku byl záměrný a jeho velikost byla určována teoretickým nasycením dat.

Výsledky: Ošetrovatelská péče o dítě s glykogenózou I. typu spočívá především v pravidelném podávání speciální stravy obohacené o škrobové látky, které udrží hladinu glykémie dítěte ve fyziologickém rozmezí a zamezí vzniku nebezpečných hypoglykemií. Problémy pro ošetrující personál představují výkyvy zdravotního stavu dítěte, nestabilní hladiny glykémie a omezené znalosti zdravotníků o onemocnění. Obavy rodičů způsobují kromě hrozících komplikací, především technické problémy s pomůckami, které jsou potřebné k podávání stravy, špatné rozpoznávání hypoglykémie a psychický stav dítěte. Onemocnění klade zvýšené psychické nároky na pacienta a jeho rodinu.

Závěry a doporučení pro praxi: Diplomová práce přinesla pohled na problematiku ošetrovatelské péče o dítě s glykogenózou I. typu na dětském lůžkovém oddělení

a zároveň poukázala na běžné problémy vyskytující se v rodině s nemocným dítětem. Snahou bylo proniknout do hloubky podstatě onemocnění a určit základní ošetrovatelskou péči, která by pomohla sestřám v jiných zařízeních při ošetrování dětí s touto diagnózou. Výsledky výzkumného šetření budou prezentovány v časopise „Pediatrie pro praxi“ v sesterné seki.

Klíčová slova

glykogenóza; hypoglykémie; výživa; ošetrovatelská péče; dítě

Nursing care of the child with glycogen storage disease I. type

Abstract

Present Situation: Research investigation deals with nursing care of the child with glycogen storage disease type I., as well as its diagnosis, nutritional management and complications. Glycogen storage disease (GSD) belongs among rare hereditary metabolic disorders. There are several types of GSD, divided into hepatic, myopathic and generalized forms. Early diagnosis is essential for effective treatment of the disease, the signs and symptoms of which first appear in babies soon after birth.

The aim of this thesis was to describe the nursing care of the child with glycogen storage disease type I and identify the problems parents of affected children have to face.

Methodology: Quantitative research method was used for empirical part of the thesis. The data collection was carried out through In-depth interviews with paediatric-ward nurses and a mother of the child with GSD type I. All interviews were audio recorded, transcribed and coded using paper-and-pencil method and finally categorized. The research sample consisted of nine paediatric-ward nurses and the mother taking care of the child with glycogen storage disease type I, also known as Gierke's disease. Selection of the sample was purposive and its size was determined by theoretical saturation of data.

Results: Nursing care of children with glycogenosis type I requires regular feedings of a special diet enriched with corn starch substances to maintain the level of glycemia in the physiological range and to avoid dangerous hypoglycaemia. Problems for nursing staff mainly involve the unstable health condition of a child, fluctuating glycemia levels and limited knowledge of the disease. Parents not only worry about potential health complications of their child but they are also concerned about technical problems with feeding aids, poor recognition of hypoglycaemia and the child's mental welfare. The disease presents increased physical and emotional demands on the patient and their family.

Conclusions and recommendations for practice: The thesis presents an outlook on the issue of paediatric-ward nursing care of the child with glycogen storage disease type I and indicates the common problems of the family with a child affected by the disease.

The effort was to thoroughly understand the nature of the disease and to identify basic nursing care procedures which can benefit nurses in other facilities dealing with the same diagnosis. The results of the research will be presented in the magazine "Pediatrie pro praxi" in the nursing section.

Key words

glycogen storage disease; hypoglycaemia; nutrition; nursing care; child

OBSAH

ÚVOD.....	11
1 SOUČASNÝ STAV.....	12
1.1 Metabolická onemocnění (dědičné poruchy metabolismu).....	12
1.2 Poruchy metabolismu glykogenu – glykogenózy (GSD).....	13
1.2.1 Patofyziologie glykogenóz.....	13
1.2.2 Dědičnost glykogenóz.....	14
1.3 Klasifikace glykogenóz.....	14
1.4 Jaterní glykogenózy.....	14
1.4.1 Glykogenóza I. typu (Gierkeho choroba).....	15
1.4.2 Glykogenóza III. typu (Coriho nebo Forbesova choroba).....	16
1.4.3 Glykogenóza IV. typu (Andersenova choroba).....	17
1.4.4 Glykogenóza VI. typu (Hersova choroba).....	18
1.4.5 Glykogenóza IX. typu.....	18
1.4.6 Glykogenóza 0. typu.....	19
1.5 Svalové glykogenózy.....	20
1.5.1 Glykogenóza V. typu (McArdleho choroba).....	20
1.5.2 Glykogenóza VII. typu (Taruiho nemoc).....	21
1.5.3 Glykogenóza XI. typu (Fanconiho-Bickelův syndrom).....	21
1.5.4 Ostatní svalové glykogenózy.....	22
1.6 Generalizované glykogenózy a příbuzné choroby.....	23
1.6.1 GSD II. typu (Pompeho choroba).....	23
1.6.2 Příbuzné choroby generalizovaných glykogenóz.....	24
1.7 Ošetrovatelská péče u dítěte s glykogenózou I. typu.....	25
1.7.1 Příjem dítěte s glykogenózou I. typu na JIP (jednotka intenzivní péče).....	25
1.7.2 Odběr biologického materiálu.....	26
1.7.3 Akutní komplikace glykogenózy I. typu – metabolická acidóza.....	28
1.7.4 Akutní komplikace glykogenózy I. typu – hypoglykémie.....	29
1.7.5 Specifika ošetrovatelské péče o žilní vstupy u dětí.....	30
1.7.6 Zhodnocení stavu výživy dítěte.....	32
1.7.7 Monitorování dítěte na JIP.....	33
1.7.8 Komunikace sestry s dítětem.....	34

1.8	Ošetrovatelská péče o dítě na standardním oddělení	35
1.8.1	Specifika ve výživě u dítěte s glykogenózou I. typu	35
1.8.2	Ošetrovatelská péče o nasogastrickou sondou (NGS)	37
1.8.3	Ošetrovatelská péče o perkutánní endoskopickou gastrostomií. (PEG).....	39
1.8.4	Edukace dítěte a rodičů před propuštěním do domácí péče	40
1.9	Sdružení a spolky věnující se onemocnění GSD	41
2	CÍLE PRÁCE, VÝZKUMNÉ OTÁZKY	43
2.1	Cíle práce:.....	43
2.2	Výzkumné otázky:	43
2.3	Operacionalizace pojmů:.....	43
3	METODIKA.....	45
3.1	Použité metody výzkumného šetření.....	45
3.2	Charakteristika výzkumných vzorků.....	46
4	VÝSLEDKY	47
4.1	Kategorizace výsledků rozhovorů se sestrami	47
4.1.1	Kategorie: Zkušenosti sester s glykogenózou	47
4.1.2	Kategorie: Vědomosti sester o onemocnění glykogenóza	48
4.1.3	Kategorie: Ošetrovatelská péče v nemocnici	49
4.1.4	Kategorie: Potřeby dítěte, ošetrovatelské problémy a diagnózy.....	52
4.1.5	Kategorie: Edukace rodičů a dítěte	53
4.2	Případová studie dítěte s glykogenózou I. typu	54
4.2.1	Základní anamnéza.....	54
4.2.2	Průběh hospitalizace	57
4.3	Kategorizace výsledků z rozhovoru s matkou	70
4.3.1	Kategorie: Počátek onemocnění	70
4.3.2	Kategorie: Ošetrovatelská péče	71
4.3.3	Kategorie: Ošetrovatelské problémy	73
4.3.4	Kategorie: Informovanost	74
4.3.5	Kategorie: Hospitalizace.....	74
4.3.6	Kategorie: Školní prostředí.....	76
4.3.7	Kategorie: Dopad onemocnění dítěte na rodinu	77
5	DISKUZE	79
6	ZÁVĚR	89

7	SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY	91
8	SEZNAM PŘÍLOH.....	98

ÚVOD

V dnešní době přibývá jedinců nemocných některou ze vzácných metabolických poruch a začíná jim být věnováno více pozornosti než v minulých letech. Dědičných metabolických onemocnění je velké množství a vyskytují se velmi výjimečně a ojediněle.

Diplomová práce je zaměřena na vzácné onemocnění nazývané se „glykogenózy“, které patří mezi dědičné metabolické choroby a jsou způsobeny deficitem enzymů zajišťujících přeměnu glykogenu nebo glukózy. Existuje několik typů tohoto onemocnění. Nejčastěji se vyskytují glykogenózy typu I, II, III, VI a IX (Štern, 2011). Teoretická část práce popisuje jednotlivé typy glykogenóz, etiologii, klinické příznaky, léčbu, možné komplikace a ošetrovatelskou péči o dítě onemocnělým glykogenózou I. typu.

Téma bylo vybráno na základě mé dlouhodobé péče o dívku s glykogenózou I. typu. Onemocnění nepatří mezi běžně známé choroby. Péče o dítě s touto vzácnou metabolickou poruchou mi přineslo spoustu nových informací a poznatků v mé ošetrovatelské praxi. Nicméně při vyhledávání informací o ošetrovatelské péči o nemocného trpícího některou z forem glykogenóz, byly vyhledány pouze lékařské články pojednávající o podstatě onemocnění, ale informace o základní ošetrovatelské péči zcela chyběly. Každý zdravotník se někdy může setkat s glykogenózou jakéhokoli typu, proto považuji za důležité, aby byly dostupné informace nejen o onemocnění samotném, ale i o ošetrovatelské péči. Lidé postižení jakoukoli vzácnou metabolickou chorobou včetně glykogenóz mají stejný nárok na kvalitní lékařskou a ošetrovatelskou péči jako lidé s onemocněním, které je pro zdravotníky známé a z ošetrovatelského i lékařského hlediska již mnohokrát popsáno.

Výzkumné šetření je zaměřeno na problematiku ošetrovatelské péče o dítě s glykogenózou I. typu. Vyhodnocuje znalosti a zkušenosti sester na dětském oddělení v oblasti péče o dítě s tímto onemocněním. Není opomenuta ani problematika péče v domácím prostředí a ve škole, dopad nemoci na život dítěte i ostatních členů rodiny. Za důležitou součást diplomové práce považuji případovou studii dítěte s glykogenózou I. typu, u kterého jsem mohla průběh onemocnění sledovat po dobu jedenácti let. Výstupem práce je připravován článek do sesterské sekce pediatrického časopisu „Pediatrie pro praxi“, který by mohl pomoci ošetrovatelskému personálu získat nové informace nejen o onemocnění, ale i o ošetrovatelské péči o dítě s I. typem tohoto onemocnění.

1 SOUČASNÝ STAV

Dle Ehlera et al. (2013) se nemoc považuje za vzácnou či ojedinělou, pokud postihuje méně než 5 osob z 10 000 obyvatel, což se týká nejen incidence, ale i prevalence onemocnění. Vzácná onemocnění se liší svou závažností. Průměrná délka života postižených osob je podstatně snížena. Některá onemocnění jsou degenerativní nebo život ohrožující a některá jsou příčinou smrti již při narození. Jak uvádí Kubáčková et al. (2014), do skupiny vzácných nemocí patří geneticky podmíněná onemocnění, vzácné zhoubné nádory a malignity dětského věku i metabolické vady. Asi 30 milionů jedinců v Evropě je postiženo některou ze vzácných chorob, kterých je celkově 6-8 tisíc (Kubáčková et al. 2014). Přesný počet není znám a ani neexistuje přesná mezinárodní klasifikace vzácných chorob. V MKN-10 (Mezinárodní klasifikace nemocí) je kódováno pouze 200 z nich (Kubáčková et al. 2014). Typickým problémem vzácných nemocí, jak sdělují Ehler et al. (2013), je opožděné stanovení diagnózy, nedostatek vědeckých důkazů o charakteru nemocí, vážné sociální dopady pro nemocné a nerovnost přístupu k léčbě a péči. Pro zlepšení této situace je nejdůležitější dostatek informací o nemoci, diagnostice a následné terapii.

Léčba vzácných onemocnění dle Kubáčkové et al. (2014) probíhá ve specializovaných centrech, které by měly soustřeďovat odborníky z různých oborů a poskytovat vysoce kvalitní péči. V České republice jsou ustanovena Ministerstvem zdravotnictví ČR čtyři centra vysoce specializované péče pro léčbu vzácných chorob: Centrum pro pacienty s dědičnými metabolickými poruchami, centrum pro pacienty s cystickou fibrózou, centrum pro pacienty s epidermolysis bullosa congenita a Národní koordinační centrum pro pacienty se vzácným onemocněním při FN Motol (Kubáčková et al. 2014).

1.1 Metabolická onemocnění (dědičné poruchy metabolismu)

Honzík a Zeman (2016) popisují látkovou přeměnu neboli metabolismus jako neustálý koloběh biochemických reakcí, které umožňují tvorbu látek potřebných pro funkci a růst buněk v těle. Zároveň dochází i k odbourávání produktů, které nemají v těle další uplatnění. Existuje více než 1000 závažných dědičných poruch metabolismu, většina jich patří mezi vzácná onemocnění a celkově postihují 1 % obyvatelstva (Honzík a Zeman, 2016). Dle Michalíka et al. (2012) se dědičné poruchy metabolismu vyskytují nejčastěji v dětském věku, velmi často již v novorozeneckém období, ale mohou se projevit v průběhu dětství i během dospělosti. Výskyt vrozených metabolických vad se stále

zvyšuje. V dnešní době je spojen s lepší diagnostikou a léčebnými možnostmi, což vede k delšímu přežití pacientů.

Společným rysem dědičných metabolických poruch je přítomnost enzymatických či biochemických odchylek, které lze zjistit pouze speciálním vyšetřením (Kožich a Zeman, 2010). Dědičnost onemocnění je nejčastěji autosomálně recesivní nebo vázaná na chromosom X. Pokud jsou způsobené mutacemi v mitochondriální DNA jsou charakterizované maternálním typem dědičnosti. První příznaky onemocnění mohou být přítomné již při narození jako vrozené vývojové vady nebo se manifestují v jakémkoli věku. Závažnost klinických projevů závisí na typu molekulárního defektu a na zbytkové funkci nebo aktivitě postiženého proteinu nebo enzymu. Pro vhodnou terapii dědičných poruch metabolismu je důležitá jejich včasná diagnostika (Honzík a Zeman, 2016).

1.2 Poruchy metabolismu glykogenu – glykogenózy (GSD)

Glykogen je polysacharid, který je zásobní formou sacharidů v organismu (Řezáčová a Stoklasová, 2010). Je uložen v cytoplazmě ve formě glykogenových granulí proměnlivé velikosti, na jejichž povrchu je vrstva enzymů. Tyto enzymy se účastní syntézy a štěpení glykogenu (Štern et al., 2011). Nejvíce glykogenu obsahují jaterní buňky, kde slouží glykogen k udržení glykémie a zároveň k zásobování dalších tkání glukózou. Významné množství je i ve svalových buňkách, kde je za normálních okolností glykogen spotřebováván (Řezáčová a Stoklasová, 2010). Řezáčová a Stoklasová (2010) dále upozorňují, že vadnou degradací glykogenu a jeho hromaděním ve svalech a/nebo v játrech vzniká skupina vzácných chorob, které se souhrnně nazývají glykogenózy.

1.2.1 Patofyziologie glykogenóz

Glykogenózy (GSD – Glycogen Storage Disease) patří mezi vrozené metabolické poruchy látkové přeměny glykogenu (Stožický et al., 2008). Štern et al. (2011) popisují glykogenózy jako onemocnění způsobená deficitem enzymových systémů, které přeměňují glykogen a/nebo glukózu, přičemž se glykogen s normální nebo abnormální strukturou hromadí v určitém orgánu nebo je hromaděn generalizovaně. Smit et al. (2008) uvádějí, že glykogen je makromolekula, která je složená z několika jednotek glukózy. Je obsažena ve všech tkáních, ale nejvíce v játrech a ve svalech, kde slouží jako zásobárna energie. Stará (2012) popisuje, že glykogenózy jsou způsobeny defekty enzymů

katalyzující přeměnu glykogenu na jednoduché monosacharidy. Pokud je těchto enzymů nedostatečné množství dochází ke strádání glykogenů v řadě orgánů a tkání, a to vede k rozvoji závažného orgánového postižení s typickými klinickými příznaky.

1.2.2 Dědičnost glykogenóz

Glykogenózy patří mezi dědičné poruchy, dědičnost je u všech typů autosomálně recesivní, vyjma typu IX, kde je dědičnost vázaná i na X-chromozom (Smolka, 2012). Autozomálně recesivní choroby postihují geny, které kódují funkční proteiny (např. enzymy). Nemocní jsou recesivní homozygoti (Stožický et al. 2008). Rodiče jsou heterozygoti, netrpí onemocněním, ale jsou přenašeči na své potomky. Potomci jsou z 25 % zdraví, z 25 % nemocní a 50 % potomků přenáší nemoc na další generaci, přičemž nemají příznaky nemoci. Pro dědičnost vázanou na X-chromozom je typický přenos mutací z matky na syny, ale matky onemocněním netrpí, u synů se onemocnění projevuje (Mačák et al., 2012). Výskyt glykogenóz v evropské populaci je průměrně 1:20 000 až 1:25 000 živě narozených (Ehrmann et al., 2010).

1.3 Klasifikace glykogenóz

Existuje několik typů tohoto onemocnění, nejméně 12, značí se římskými číslicemi podle toho, jak byly popsány od 20. let minulého století a nejčastěji se vyskytují glykogenózy typu I, II, III, VI a IX (Štern et al., 2011). Smit et al. (2008) popisují 14 typů glykogenóz a rozděluje je na jaterní, svalové a generalizované formy.

1.4 Jaterní glykogenózy

Smit et al. (2008) řadí mezi jaterní glykogenózy typ I, III, IV, VI, IX a 0. Tyto typy se projevují podobnými symptomy vznikajícími během kojeneckého věku: opožděným růstem, hepatomegalií a hypoglykemií. Ehrmann et al. (2010) popisují u jaterních glykogenóz spojených s hepatomegalií, nebezpečí rozvoje cirhózy jater s následným jaterním selháním. Nejzávažnější formou jaterních glykogenóz je glykogenóza I. typu, kdy je postižena degradace glykogenu i glukoneogeneze. Nejméně závažné jsou typy glykogenózy VI a IX, kde dochází pouze k mírným hypoglykemiím nalačno, velikost jater se s přibývajícím věkem upravuje a nemocní v dospělosti dosahují normální výšky, uvádí Smit et al. (2008).

1.4.1 Glykogenóza I. typu (Gierkeho choroba)

Glykogenóza I. typu je onemocnění postihující glukózu-6-fosfatázu (G6P), která pomáhá udržet homeostázu glukózy. Poprvé ji popsal Von Gierke v roce 1929 (Anastasopoulou, 2017). Kishnani et al. (2014) uvádí, že von Gierke toto onemocnění popsal na základě zpráv pitvy dvou dětí, jejichž játra a ledviny obsahovaly nadměrné množství glykogenu. Anastasopoulou (2017) rozděluje glykogenózu I. typu na dva podtypy: glykogenózu typu Ia projevující se poruchou aktivity glukóza-6-fosfatázy a glykogenózu typu Ib, pro níž je typický deficit přenašeče glukóza-6-fosfátu. Ehrmann et al. (2010) uvádějí ještě typ glykogenózy Ic, která se projevuje poruchou mikrozomálních transportních systémů pro fosfát a difosfát, a dokonce typ Id, kde je porušen mikrozomální transport systémů pro glukózu.

Onemocnění glykogenózou I. typu se projevuje laktátovou acidózou a hypoglykemií v novorozeneckém věku nebo až okolo čtvrtého měsíce hypoglykemickými stavy a hepatomegalií. Laktátová acidóza a hypoglykémie vznikají po krátkém lačnění, hepatomegalie vzniká ukládáním glykogenu a lipidů do jater. Děti mají vypouklé břicho, tenké končetiny, pastózní obličej a jsou malého vzrůstu (Ehrmann et al., 2010). Smit et al. (2008) rozšiřují klinické příznaky o kulatý obličej „tvář panenky“, hypotrofické svaly a centrální obezitu. Mohou se tvořit jaterní adenomy, ledviny bývají mírně zvětšené, slezina bývá zvětšená u glykogenózy typu Ib. Dále se může objevit krvácení z nosu, hematomy (porucha funkce trombocytů) a kožní xantomy i průjmy. U typu glykogenózy Ib je pro většinu pacientů typická neutropenie, opakované infekce a nespecifický střevní zánět.

Laboratorně se kromě hypoglykémie objevuje hyperlaktacidémie (v důsledku nadbytku G6P, která není dále hydrolyzována na glukózu). U neléčených pacientů má sérum mléčný vzhled v důsledku hyperlipidémie (zvýšená koncentrace triacylglycerolů, cholesterolu, fosfolipidů). A hyperurikémie, která je důsledkem jak zvýšené, tak i snížené renální clearance (Smit et al., 2008). **Diagnostika** onemocnění se zakládá na klinickém obrazu, laboratorních nálezech ledvinové i jaterní biopsii (Ehrmann et al., 2010). DNA z leukocytů patří mezi další vyšetření společně s glukózovým tolerančním testem (Smit et al., 2008). **Cílem terapie** je zabránit hypoglykémii prostřednictvím celoživotní dietní 24 hodinové léčby týkající se pravidelného podávání jídla obohaceného o sacharidy a nevařeného obilného nebo kukuřičného škrobu, ze kterého se glukóza uvolňuje

pomaleji než z vařeného (Smit et al., 2008). Heller et al. (2008) upozorňují na omezení galaktózy a fruktózy během dne a prevenci hypoglykémie během noci. Aby byl umožněn kvalitní noční spánek dítěti i rodičům, používá se kontinuální noční krmení nasogastrickou sondou nebo gastrostomií s použitím pumpy. Součástí terapie je i léčba farmakologická podle klinických a laboratorních nálezů (Smit et al., 2008).

1.4.2 Glykogenóza III. typu (Coriho nebo Forbesova choroba)

Onemocnění glykogenózou III. typu se vyznačuje poruchou deficitu odvětvujícího enzymu (amylo-1,6-glukosidázy), které způsobuje strádání glykogenu s abnormální kompaktní strukturou (limitní dextrin), jak popisují Smit et al. (2008). Glykogenóza III. typu má několik subtypů, nejčastěji se vyskytuje **typ IIIa**, s jaterním a svalovým postižením a **typ IIIb** s projevy převážně jaterními (Ehrmann et al., 2010). Chen a Weinstein (2016) popisují, že mezi jaterní projevy glykogenózy III. typu patří podobně jako u glykogenózy I. typu hypoglykémie, hyperurikémie, hepatomegalie a menší vzrůst, přítomna může být i splenomegalie. S přibývajícím věkem u většiny pacientů tyto příznaky kolem puberty mizí nebo se alespoň zlepšují. Dle Muntau (2009) dochází v období puberty k redukci velikosti jater. Svalové projevy, jak uvádí Smit et al. (2008) mohou mít u kojenců podobu hypotonie a opožděného motorického vývoje. V dospělosti se objevuje myopatie a kardiomyopatie (Smit et al., 2008; Muntau, 2009). Myopatie může být **distální** s pozvolna progredujícím průběhem, pro kterou je typická atrofie drobných svalů horních a dolních končetin a **generalizovaná** postihující velmi často i dýchací svaly, jejíž průběh je závažnější (Smit et al., 2008).

Dle Muntau (2009) se vyskytují u glykogenózy III. typu mírné hypoglykémie, mírně zvýšený laktát, mírně zvýšená kyselina močová. Kromě hypoglykémie se objevují zvýšené hladiny enzymů, hyperlipidemie a ketóza. Zvýšení kreatinkinázy (CK) svědčí pro postižení svalů srdce (Kishani et al., 2010). EMG (vyšetření zachycující elektrickou aktivitu svalů) a svalová biopsie patří k dalšímu vyšetření, které slouží k prokázání diagnózy glykogenózy III. typu (Smit et al., 2008). Pro **léčbu** je důležité zamezit hypoglykémii prostřednictvím dietního opatření. U kojenců a malých dětí je prvním krokem časté a pravidelné krmení a vyhýbání se hladovění. U dětí s myopatií je důležité kromě sacharidů podávat zvýšené množství bílkovin (Kishnani et al., 2010). Chen a Weinstein (2016) doporučují podávat 3-4 g bílkovin na 1 kg tělesné váhy dítěte denně. Dále Kishnani et al. (2010) uvádí, že není nutné omezovat přísun laktózy, fruktózy

a sacharózy jako u glykogenózy I. typu. Do stravy může být po prvním roce, kdy je plně funkční trávicí enzym amyláza, postupně zaveden kukuřičný škrob. Současně je důležitá monitorace glykémie pro detekci asymptomatické hypoglykémie a ketonů v krvi pro určení ketonémie. Strava by měla obsahovat 20-30 % bílkovin, 55 % sacharidů a 20-35 % tuku u kojenců a mladších dětí (Kishnani et al., 2010). V dospělosti neexistuje žádná speciální dieta, doporučena je pravidelná a vyvážená strava. Dle stavu pacienta a jeho typu postižení je součástí léčby fyzioterapie a farmakologická terapie podle příznaků onemocnění (Chen a Weinstein, 2016).

1.4.3 Glykogenóza IV. typu (Andersenova choroba)

Další z autozomálně recesivních onemocnění je glykogenóza IV. typu, pojmenovaná po Andersenovi, který v roce 1956 popsal prvního pacienta s progresivní hepatosplenomegalií z abnormálního ukládání polysacharidu (glykogenu) do jater, do srdce a nervomuskulárního systému. Glykogenóza IV. typu vzniká deficitem větvičoho enzymu (Glycogen Branching enzyme), popisuje onemocnění Anastasopoulou (2017). Stožický et al. (2008) dodávají, že nejde o poruchu odbourávání glykogenu, ale o jeho tvorbu, kdy v hepatocytech lze nalézt glykogen s dlouhými řetězci bez větvení, které se podobají amylopektinu. Muntau (2009) doplňuje, že vzhledem k dlouhým řetězcům je narušené uvolňování glukózy. Smit et al. (2008) popisují projevy, které jsou typické pro jaterní projevy onemocnění. Charakteristickým rysem je narození zdravého dítěte, u kterého se v raném dětství objeví neprospívání, hepatomegalie a jaterní cirhóza. Cirhóza způsobuje ascites, portální hypertenzi a jícnové varixy. U některých dětí postižených touto nemocí se může rozvinout hepatocelulární karcinom. Muntau (2009) považuje glykogenózu IV. typu za jediný typ, který vede k rychlé cirhóze až terminálnímu selhání jater v prvních pěti letech života dítěte.

Smit et al. (2008) rozdělují neuromuskulární projevy do čtyř forem dle věku výskytu projevů. Novorozenecká forma je velmi vzácná a projevuje se jako syndrom fetální akineze s deformitami až perinatální smrtí. Vrozenou formu popisuje s projevy hypotonie, kardiomyopatie s následnou smrtí v časném kojeneckém věku. Dětská forma se projevuje myopatií či kardiomyopatií a pro adultní formu je typická také myopatie nebo multisystémové onemocnění, pro které je charakteristická progresivní dysfunkce motorického neuronu, ztráta senzorických funkcí, problémy se sfinktery a demence. Laboratorně je prokázána vzácně hypoglykémie (Muntau, 2009). Smit et al. (2008)

doplňují přítomnost zvýšené aktivity transamináz a patologické hodnoty koagulačních faktorů. Neexistuje účinná terapie (Stožický et al., 2008). Není ani specifická dietní léčba. Pouze transplantace jater je pro pacienty s klasickým progresivním jaterním postižením jediným efektivním terapeutickým řešením (Smit et al., 2008).

1.4.4 Glykogenóza VI. typu (Hersova choroba)

Anastasopoulou (2017) uvádí, že je Hersova choroba způsobena deficitem jaterní glykogenfosforylázy, enzymu důležitého pro správný průběh glykogenolýzy. Fosforyláza společně s odvětvujícím enzymem štěpí řetězce glykogenu na glukóza-1-fosfát, který je dále měněn na glukóza-6-fosfát a poté na volnou glukózu. Rovněž patří mezi autozomálně recesivní onemocnění. Po stránce klinické se pacienti neodlišují od glykogenózy IX. typu. Onemocnění se manifestuje v raném dětství hepatomegalií a růstovou retardací. Hepatomegalie se s přibývajícím věkem zmírňuje a mizí kolem puberty, kdy se obvykle normalizuje i růst (Smit et al., 2008). Dle Muntau (2009) má glykogenóza VI. typu nejmírnější průběh. Stanovení diagnózy je třeba vzít v úvahu u každého dítěte s ketotickou acidózou a nevysvětlitelnou hepatomegalií. Provádí se testy ze séra, kdy triglyceridy, cholesterol a jaterní transaminázy mohou být lehce zvýšené. Po podání glukagonu se glukóza v séru nezvýší. Při biopsii jater se ukáže zvýšený obsah glykogenu a snížená enzymatická aktivita fosforylázy. Dále se dělají genetické testy a je možná i prenatální diagnostika, pokud se v rodině vyskytuje onemocnění některým z typu glykogenóz (Dagli a Weinstein, 2009). Někteří jedinci s glykogenózou VI. typu nepotřebují žádnou léčbu (Muntau, 2009). Doporučuje se předcházet hypoglykémii a ketóze. Děti by měly jíst pravidelně a často menší množství jídla s přídatkem kukuřičného škrobu alespoň 3x denně, který zajistí požadovaný energetický přísun. Při konzumaci kukuřičného škrobu dochází k zmenšení velikosti jater, zlepši se růst a hustota kostí (Dagli a Weinstein, 2009). Součástí léčby je i pravidelná monitorace glykémie a ketózy, důležité je i pravidelné hodnocení váhy a výšky (Chen a Weinstein, 2016).

1.4.5 Glykogenóza IX. typu

Onemocnění glykogenózou IX. typu patří mezi nejčastější glykogenózy a představuje 25% výskyt onemocnění ze všech typů glykogenóz (Chen a Weinstein, 2016). Projevuje se deficitem-kinázy. Má šest různých podtypů rozlišující se podle dědičnosti a klinických projevů: Glykogenóza **IXa** je nejčastějším podtypem jaterní glykogenózy. Dalšími

podtypy jsou glykogenóza **IXb**, **IXc**, **IXd**, **IXe** a **IXf**. Dědičnost u těchto podtypů je buď vázaná na X-chromozom nebo je autozomálně recesivní. Jediný podtyp glykogenóza **IXf** nemá zatím jasný typ dědičnosti, ale je zde deficit jaterní fosforylázy-kinázy (Smit et al., 2008). Klinické projevy jsou podobné příznakům glykogenózy VI. typu. U většiny pacientů je náhodně diagnostikována hepatomegalie. Většina nemocných může být postižena onemocněním jater nebo svalů nebo jejich kombinací (Chen a Weinstein, 2016). Při podezření na jaterní deficit fosforylázy-kinázy se u dítěte v prvních měsících života objevuje hepatomegalie, zpomalení růstu, rychlý nástup ketózy a hypoglykémie. V krevním séru jsou zvýšené transaminázy, mírně zvýšený cholesterol, triglyceridy a bývá přítomná mírná až těžká ketóza a hypoglykémie, u některých jedinců může být i zvýšená kyselina močová a kyselina mléčná shodují se Goldstein et al. (2011) a Chen a Weinstein (2016). Odpověď na podání glukagonu bývá bez odezvy. Při biopsii jaterní tkáně se zjišťuje nahromadění glykogenu v hepatocytech. Ojediněle se může objevit jaterní cirhóza a adenomy. U svalového typu glykogenózy jsou přítomné projevy svalových křečí, myalgie, myoglobinurie až progresivní svalová slabost. V séru bývají zvýšené hodnoty kreatinkinázy, EMG (záznam elektrických potenciálů ve svalech) mívá normální záznam a histologie ukazuje na nahromadění glykogenu ve svalové tkáni (Goldstein et al., 2011). Pro určení diagnózy je důležité genetické vyšetření (Smit et al., 2008). Léčba je shodná jako u předešlých typů glykogenóz. Doporučuje se monitoring glykémie a ketózy, dietní opatření s přidavkem sacharidů a bílkovin a podávání kukuřičného škrobu na noc. Při svalovém postižení je vhodná fyzioterapie a symptomatická léčba (Smit, et al., 2008).

1.4.6 Glykogenóza 0. typu

Autozomálně recesivní onemocnění, které se manifestuje v kojeneckém věku a raném dětství. Charakteristické pro onemocnění je snížení zásob glykogenu v játrech vzhledem ke snížené aktivitě syntézy glykogenu (Soggia et al., 2010). Na rozdíl od klasických glykogenóz se zde jedná o poruchu tvorby glykogenu, ne o jeho odbourávání (Muntau, 2009). Pro chorobu je typická rychlá hypoglykémie nalačno s ketonémií. Protože nedochází k nadměrnému ukládání glykogenu, neobjeví se ani hepatomegalie. Hypoglykémie se poprvé objevuje u batolat a větších dětí, když dojde k vynechání nočního krmení. Děti jsou ráno bledé, unavené, zvrací, mohou se objevit hypoglykemické křeče, popisuje příznaky Szymanska et al., (2015). Zatímco Smit et al. (2008) klinické

projevy rozšiřují o neurologické symptomy, které probíhají při častých hypoglykemiích s čímž pravděpodobně souvisí opoždění vývoje. Glykogenóza typu 0 nemá žádný vliv na duševní ani fyzický vývoj, ojediněle se objevuje opožděný růst, tvrdí Szymanska et al., (2015). Diagnostika GSD 0 není jednoduchá vzhledem k mírnému průběhu hypoglykemií a podobným projevům jako u diabetes mellitus. Objevuje se hypoglykémie nalačno s ketonémií, nízká hladina laktátu v séru a mírná hyperlipidémie. Postprandiálně se projevuje opačný metabolický efekt s hyperglykemií a zvýšeným laktátem v krvi. Diagnóza se potvrdí genetickým vyšetřením nebo jaterní biopsií (Smit et al., 2008). Léčba zahrnuje prevenci hypoglykémie s úpravou stravy se zvýšeným obsahem proteinů, pravidelným a častým krmením s nočním přídatkem nevařeného kukuřičného škrobu (Muntau, 2009).

1.5 Svalové glykogenózy

Svaly v klidu využívají hlavně mastné kyseliny. Při zvýšené svalové námaze začínají využívat navíc energii z krevní glukózy, která je získávána především z jaterního glykogenu. Ale při velmi intenzivním cvičení je hlavním zdrojem energie anaerobní glykolýza, která následuje po odbourání glykogenu ze svalů. Po vyčerpání svalového glykogenu se objevuje únava. Deficit enzymů v tomto metabolismu postihuje funkci svalů. (Smit et al. 2008)

1.5.1 Glykogenóza V. typu (McArdleho choroba)

Glykogenózu V. typu poprvé rozpoznal a popsal Dr. Brian McArdle v roce 1951, který studoval muže s intolerancí cvičení a svalovými křečemi. Onemocnění představuje čistě myopatickou formu postižení kosterního svalu (Chen a Weinstein, 2016). Pro glykogenózu V. typu je typický deficit myofosforylázy s charakteristickým nástupem křečí, svalovými bolestmi vyvolanými náhlým intenzivním cvičením, které může vést k rbdomyolýze a myoglobinurii (Stojkovic et al., 2009). Závažnost onemocnění je velmi variabilní. U jedinců přetrvává celoživotní intolerance cvičení, po určité svalové námaze jsou unavení, mají bolestivé svalové křeče, myalgie, myoglobinurie. Bývá zvýšená hodnota kreatinkinázy i v klidu, EMG nemusí prokazovat žádné abnormality (Chen a Weinstein, 2016). Specifická léčba neexistuje. Aerobní cvičení se pokládá za nejdůležitější léčbu společně s perorálním podáváním sacharózy, která zlepšuje

toleranci cvičení a působí profylakticky, pokud je podána před plánovaným cvičením (Smit et al., 2008).

1.5.2 Glykogenóza VII. typu (Taruiho nemoc)

Glykogenóza VII. typu byla poprvé popsána v roce 1965 u třech Japonských dospělých sourozenců jako porucha specifické svalové fosfofruktokinázy (Chen a Weinstein, 2016). Klinické příznaky onemocnění jsou podobné jako u glykogenózy V. typu –McArdleho choroby a projevují se zejména kombinací myopatie a hemolýzy (Bertorini, 2011). Glykogenóza VII. typu je autozomálně recesivní choroba a má nejméně tři podtypy: **klasický, infantilní a pozdní typ**. U infantilního typu děti trpí kloubními kontrakcemi, myopatií, psychomotorickou retardací, slepotou z důvodu katarakty. Jedinci umírají už v dětství. Pro pozdní typ je typická progresivní svalová slabost v dospělosti. Klasický typ onemocnění se projevuje v dětství únavou, svalovými křečemi, svalovou bolestí a nevolností. Při intenzivním cvičení se může objevit myoglobinurie až selhání ledvin a hemolytická anemie (Chen a Weinstein, 2016). Pro toto onemocnění neexistuje žádná specifická léčba. Měla by být vyloučena sacharóza ze stravy. Vysoký obsah sacharidů v jídle způsobuje následnou zhoršenou intoleranci cvičení, což Smit et al. (2008) vysvětlují tím, že glukóza snižuje koncentraci ketolátek a volných mastných kyselin v krvi, což jsou alternativní zdroje energie pro svaly. Chen a Weinstein (2016) dodávají, že strava s vysokým obsahem bílkovin a vitamín B6 může poškozené svaly obnovit.

1.5.3 Glykogenóza XI. typu (Fanconiho-Bickelův syndrom)

Glykogenóza XI. typu je dědičné autozomálně recesivní onemocnění s deficitem přenašeče glukózy. Dochází k ukládání glykogenu do jater a k renální tubulopatii (Muntau, 2010). Chen a Weinstein (2016) definují onemocnění nejen jako poruchu v transportu glukózy, ale i transportu proteinu, která byla poprvé popsána v roce 1949. Mezi hlavní klinické příznaky patří výrazná hepatomegalie, malý vzrůst, neprospívání, osteopenie, rachitida (Muntau, 2010). Chen a Weinstein (2016) popisují další příznaky glykogenózy XI. typu jako jsou průjem vzhledem k abnormální absorpci glukózy ve střevech, hypoinzulinémií díky poruše transportu glukózy do pankreatu a následnou postprandiální hyperglykémii. Také kumulace glykogenu v renálních tubulech vede ke glykosurii, může být přítomna i metabolická acidóza. Často dochází k záměně s diagnózou diabetes mellitus I. typu. Děti se léčí prostřednictvím substituce tekutin

a elektrolytů, fosfátu, bikarbonátu a vitamínu D. Dietní opatření se týká omezení galaktózy, fruktóza může být přijímána neomezeně. Časté a pravidelné podávání vysokokalorické diety obohacené o nevařený kukuřičný škrob může příznivě ovlivnit růst (Muntau, 2010).

1.5.4 Ostatní svalové glykogenózy

Glykogenóza X. typu se vyznačuje deficitem fosfoglycerátmutázy (Smit et al., 2008). Klinicky mohou být zpočátku jedinci asymptomatictí, později se onemocnění projevuje intolerancí cvičení, křečemi po intenzivním cvičení, které je poté následováno myoglobinurií. Léčba dosud nebyla stanovena, doporučuje se symptomatická léčba. Dosud bylo popsáno pouze 15 jedinců s tímto onemocněním (Ciafaloni et al., 2014).

Glykogenóza XII. typu se vyznačuje deficitem aldolázy A, která je obsažena v erytrocytech a kosterních svalech. Tato porucha se popsala u jediného 4,5letého chlapce, u kterého se po febrilním onemocnění objevily ataky intolerance cvičení a svalová slabost (Smit et al., 2008).

Glykogenóza XIII. typu se projevuje deficitem β -enolázy. Tato porucha byla popsána u jediného pacienta, muže italského původu, který trpěl adultní, rychle progredující intolerancí cvičení, myalgií a chronicky zvýšenou aktivitou kreatinkinázy v séru (Smit et al., 2008). Ciafaloni et al. (2014) zahrnují do klinických symptomů glykogenózy XIII. typu svalovou slabost vyvolanou tělesným cvičením, myalgií a únavu. Dále uvádí, že prognóza onemocnění je dobrá, pacienti se mohou dožít vysokého věku. V séru bývá prokázáno vysoké CK. Léčba není dosud známa, postupuje se jako u ostatních glykogenóz s regulací fyzické aktivity.

Glykogenóza XIV. typu je extrémně vzácné onemocnění. Ciafaloni et al. (2014) uvádějí výskyt pouze dvou pacientů s tímto onemocněním a prevalenci 1:1 000 000 jedinců. Projevuje se deficitem fosfoglukomutázy. Onemocnění začíná v dětství a je charakterizováno opakujícími se svalovými křečemi vyvolanými fyzickou aktivitou s několikanásobným vzrůstem hladiny CK po námaze, laktát může mít vyšší hodnotu. Léčba dosud není známa, postupuje se jako u ostatních glykogenóz. Prognóza je dobrá.

1.6 Generalizované glykogenózy a příbuzné choroby

Do generalizovaných glykogenóz patří glykogenóza II. typu nazývaná Pompeho choroba, která je na rozdíl od ostatních glykogenóz způsobená generalizovaným deficitem lysosomálního enzymu kyselé maltázy (α -glukosidázy). Mezi příbuzné choroby glykogenóz se zařazuje Danonova choroba s deficitem lysosomálního membránového proteinu a Laforova choroba, kde se předpokládá, že jde o glykogenózu, u které dochází pravděpodobně k abnormální syntéze glykogenu (Smit et al. 2008).

1.6.1 Glykogenóza II. typu (Pompeho choroba)

Pompeho choroba je progresivní, vzácné a často fatální muskulární onemocnění. Je způsobeno deficitem lysosomálního enzymu kyselé α -glukosidázy (Kishnani et al., 2006). Defekt α -glukosidázy je zodpovědný za štěpení glykogenu, který se hromadí v lysosomech a v cytoplasmě buněk kosterní a srdeční svaloviny, u některých forem i v buňkách endotelových či jaterních. Patří mezi dědičné autozomálně recesivní choroby, kterou jsou postiženi stejně často jak muži, tak ženy (Stará, 2012). Onemocnění bylo poprvé popsáno v roce 1932 nizozemským patologem J. C. Pompem, který při pitvě náhle zemřelé sedmiměsíční holčičky s idiopatickou kardiomegalií zjistil nahromadění glykogenu v myokardu, ve svalech a dalších tkáních (Malinová, 2010). V roce 1963 byl popsán defekt enzymu α -glukosidázy a Pompeho choroba byla zařazena mezi glykogenózy (Stará, 2012).

Malinová (2010) popisuje tři typy Pompeho choroby podle nástupu prvních příznaků: *Infantilní forma (časná)* se začíná projevovat většinou v prvních měsících života, kdy je přítomna těžká hypotonie se svalovou slabostí tzv. „floppy baby“. Hypotonie vede k problémům s polykáním, sáním až k hypoventilaci. Dalším příznakem je makroglosie a mírná hepatomegalie, děti neprospívají, zdají se být psychomotoricky retardovaní, mají opožděnou hrubou motoriku (dáno hypotonií, která neumožňuje přitažení, udržet hlavu ve vzpřímené poloze). Děti se dožívají 1–2 let, umírají na kardiorespirační selhání. *Juvenilní forma* je plynulým přechodem mezi formou infantilní a adultní. První příznaky se objevují po 6. – 12. měsíci věku. Není zde postižení myokardu, ale je přítomna svalová slabost, postupující hypotonie. Progrese onemocnění je pomalejší. K úmrtí dochází většinou před koncem 3. dekády života. *Adultní forma (pozdní)* zahrnuje postižení pletencového svalstva, svalstva bránice a trupu s příznaky, které prohlubují respirační

insuficienci. První příznaky se objevují po 15. roce života. Typické je postižení svalů dolních končetin (problémy při vstávání ze židle bez opory rukama, při chůzi do schodů, časté pády atd.). Objevuje se ochablé zádové svalstvo, které přechází do patologického zakřivení páteře – hyperlordózy, skoliózy. V horizontální poloze se objevují problémy s dýcháním – hypoventilace s následnou ranní somnolencí nebo bolestí hlavy. Při cvičení se objevuje dyspnoe nebo zaujímání ortopnoické polohy, bolesti ve svalech. Pacienti umírají na respirační selhání, kterému může předcházet srdeční selhání či plicní hypertenze (Malinová, 2010).

U velké většiny pacientů je toto onemocnění vedené pod nesprávnou diagnózou, tím pádem není ani správně léčené. Zlepšení vyhledávání pacientů by mohlo přinést screeningové vyšetření rizikových jedinců (pacienti s příznaky myopatie – svalová slabost, spánková apnoe, svalová atrofie, respirační slabost) metodou suché kapky (Špalek, 2008). Stará (2012) metodu suché kapky popisuje za novou, tedy v Čechách v roce vydání článku již používanou. Výhodou testu je rychlost metody a minimální invazivita.

Při diagnostice onemocnění se v krevních odběrech zjišťuje zvýšená hladina kreatinkinázy, transaminázy a laktátdehydrogenázy (nejvíce u infantilní formy). U většiny pacientů je přítomna kardiomegalie, dle ECHO srdce (vyšetření srdce ultrazvukem) se objevuje hypertrofie myokardu, na EKG (elektrické potenciály srdce) může být zkrácený PR interval. Při svalové biopsii se prokáže zvýšená kumulace glykogenu. Definitivně se diagnóza Pompeho choroby stanoví enzymologickým vyšetřením na přítomnost aktivity alfa-glykosidázy, kterou spolehlivě určí screening metodou suché kapky a molekulárně genetické vyšetření (Stará, 2012). Donedávna byla k dispozici pouze symptomatologická léčba. Od roku 2006 se používá enzymatická substituční terapie, která významně ovlivňuje průběh onemocnění (Muntau, 2009). Tato léčba se aplikuje parenterálně každé dva týdny v krátkých infuzích. Nadále je nedílnou součástí léčby a péče o pacienta intenzivní péče o dýchací cesty, rehabilitace a léčba infekcí (Stará, 2012).

1.6.2 Příbuzné choroby generalizovaných glykogenóz

Danonova choroba (GSD II. b typu) je strádavé lysozomální dědičné X-vázané dominantní onemocnění, pro které je typický deficit lysosomálního membránového

proteinu. Patří mezi extrémně vzácné metabolické vady s postižením kosterních a srdečních svalů, u některých jedinců se projevila i mentální retardace. Žádná specifická léčba není dostupná, uvažuje se o transplantaci srdce (Smit et al., 2008).

Laforova choroba patří mezi příbuzné choroby generalizovaných glykogenóz. Je popisováno jako myoklonická epilepsie s Laforovými tělísky a charakterizována demencí, křečemi a myokloniemi. Začátek onemocnění se projevuje v dospívání a jeho průběh je rychle progredující, jedinci se nedožijí 25 let (Smit et al., 2008).

Na rozdíl od Pompeho choroby, která může být léčena enzymatickou substituční léčbou, pro Danonovu a Laforovu chorobu zatím žádná specifická léčba neexistuje (Smit et al., 2008).

1.7 Ošetrovatelská péče u dítěte s glykogenózou I. typu

Glykogenózy patří mezi vzácné choroby a jednotlivé typy se vyskytují ojediněle. V České republice je dle poskytnutých záznamů z ambulance dědičných poruch metabolismu k roku 2017 evidováno 10 jedinců s onemocněním glykogenóza I. typu. Každý z nich může někdy potřebovat ošetření v nemocnici, proto by zdravotnický personál měl být informován o základní ošetrovatelské péči o takto nemocné děti.

1.7.1 Příjem dítěte s glykogenózou I. typu na JIP (jednotka intenzivní péče)

Při běžném infekčním onemocnění či jiné interkurentní chorobě u dětí s glykogenózou I. typu se zvyšuje potřeba příjmu glukózy. Přítomnost nauzey, zvracení a odmítání jídla přeruší příjem výživy orálně nebo nasogastrickou sondou. V tomto případě by pacienti a jejich rodiče měli být obeznámeni s příznaky metabolické dekompenzace a hypoglykémie s následným vyhledáním nemocniční péče (Kishnani et al., 2014).

Sedlářová (2008) dělí nemocniční péči pro děti na standardní, intenzivní a dlouhodobou. Na jednotku intenzivní péče se přijímají děti, které jsou v akutním ohrožení života, kde jsou ohroženy nebo selhávají jejich základní životní funkce. Tato péče zajišťuje diagnostické, léčebné a ošetrovatelské postupy společně s nepřetržitým sledováním dětí (Kobr et al., 2015). Provoz intenzivní péče musí být zajištěn 24 hodin denně, musí mít vhodné přístrojové a technické vybavení. Intenzivní medicína znamená pro sestry nutnost těsné spolupráce s lékaři a ostatním zdravotnickým personálem (Nalos, 2016).

Jak bylo výše zmíněno, dítě s glykogenózou bývá přijímáno na jednotku intenzivní péče převážně z důvodu interkurentního onemocnění (průjem, zvracení), které způsobuje hypoglykémii nebo dokonce až metabolickou dekompenaci (Kishnani et al. 2014). Dítě v tomto případě bývá často do nemocnice dopravováno rodiči nebo záchrannou službou. Sestra by měla dítě a jeho doprovázející rodinu uklidnit a srozumitelně podat potřebné informace o tom, co bude následovat (Fendrychová et al., 2005). Každá sestra, která pečuje o nemocné dítě, musí znát kvalitativní a kvantitativní metody k hodnocení jeho celkového stavu. Při příjmu dítěte s glykogenózou na JIP je nutné získat validní informace prostřednictvím rozhovoru lékaře a sestry s rodiči dítěte o předchorobí pacienta tzv. lékařskou anamnézu a následně ošetrovatelskou. Ošetrovatelská anamnéza sestře pomůže při stanovení ošetrovatelských diagnóz. Dalším krokem je fyzikální vyšetření pacienta pomocí zraku, hmatu, sluchu, popřípadě čichu (Nejedlá, 2006). Sestra musí umět rychle vizuálně zhodnotit barvu, prokrvení sliznic a kůže, její teplotu, schopnost odpovědi na stimuly, polohu dítěte a způsob příjmu výživy. Dále musí umět zhodnotit základní fyziologické funkce dítěte (stav vědomí, srdeční činnost, krevní tlak, dýchání, tělesnou teplotu, reakci na bolest, svalový tonus), stav výživy a hydrataci (Fendrychová, 2009). Ke správnému vyhodnocení stavu dítěte je nutné, aby sestra měla znalosti v oblasti anatomických, fyziologických a psychologických rozdílů, kterými se děti v jednotlivých věkových kategoriích odlišují od dospělých (Řezníčková a Sedlářová, 2008).

1.7.2 Odběr biologického materiálu

Následujícím krokem při příjmu dítěte na JIP je nutné zajistit odběr biologického materiálu (Kapounová, 2007). Mezi biologický materiál, který se nejčastěji vyšetřuje patří krev, moč, stolice, zvratky, výtěry z postižených ložisek na sliznici a na kůži. Díky laboratorním vyšetřovacím metodám je možné včas stanovit správnou diagnózu a rychlé залéčení nemocného. Sestra musí dodržet správné postupy při odběru biologického materiálu a jeho správné odeslání do laboratoří, tak aby byl zajištěn kvalitní výsledek vyšetření. Způsob odběru je dán technickým vybavením laboratoře a metodikou vyšetření v laboratoři (Vytejková et al., 2013).

Nejčastěji odebíraným biologickým materiálem je krevní odběr (Vytejková et al., 2013). Dle vyhlášky č. 371/2017, kterou se mění vyhláška č. 55/2011 Sb. je dětská sestra se specializovanou způsobilostí, dětská sestra, porodní asistentka a všeobecná sestra

kompetentní odebírat krev a ostatní biologický materiál na vyšetření a hodnotit, zda jsou výsledky fyziologické u dětí všech věkových skupin vyjma dětí nedonošených. Fendrychová (2009) klade důraz na přípravu dítěte před odběrem. Sestra ho musí připravit na bolest, kterou mu způsobí vpich jehly nezbytný k odběru krve. Řezníčková a Sedlářová (2008) se shodují, že přípravou nelze dítě zcela zbavit strachu a úzkosti, ale sestra mu může pomoci hledat jeho vlastní vnitřní síly, posilovat jeho sebevědomí, díky kterému situaci zvládne lépe. Dítě by mělo vědět, co ho čeká, aby mělo nad děním kontrolu, nebylo zaskočeno a bylo schopno adekvátní spolupráce. Fanta (2008) doporučuje u neklidných dětí v indikovaných případech před odběry ze žíly podat rektálně nebo intranazálně premedikaci. Krevní odběry jsou pro dětského pacienta velmi nepříjemným prožitkem, proto je nutné pečlivě zvážit rozsah a četnost vyšetření nezbytných pro diagnostiku a léčbu onemocnění (Fanta, 2008).

Při příjmu na dětskou JIP se standardně odebírá krev na biochemické a hematologické vyšetření. Nejčastěji se odebírá krev na vyšetření krevního obrazu a diferenciálního počtu leukocytů do předem označené zkumavky s protisrážlivým prostředkem. Tento odběr se využívá při diagnostice zánětlivých onemocnění, krevních chorob a těžkých stavů. Přímo na oddělení se vyšetřuje sedimentace erytrocytů (FW), která se provádí do speciální zkumavky umístěné do stojanu určeného pro stanovení sedimentace erytrocytů. Sestra odečítá hodnotu sedlivosti červených krvinek za první a druhou hodinu. Odběr je důležitý při diagnostice zánětlivých, infekčních a nádorových onemocnění. Z biochemického vyšetření se provádí odběr 5-10 ml venózní krve do zkumavky bez protisrážlivého prostředku na vyšetření glykémie, iontů, enzymů, bílkovin, metabolitů, lipidů atd. Důležitý je odběr krve na vyšetření acidobazické rovnováhy vnitřního prostředí (Vytejková et al., 2013). U dítěte s glykogenózou I. typu je vhodný odběr vzorku krve ke zjištění hladiny glykémie. Dále se odebírá žilní krev na vyšetření základního biochemického panelu, laktátu, metabolitů, kyseliny močové, jaterních testů, cholesterolu, triglyceridů, kreatinkinázy, krevní obraz a diferenciální počet leukocytů a ABR, který může ukázat průkaz metabolické acidózy nebo laktátové acidózy (Kishnani et al., 2014). V intenzivní péči se biochemické vyšetření provádí opakovaně, převážně při jakémkoliv změně stavu dítěte (Fanta, 2008).

1.7.3 Akutní komplikace glykogenózy I. typu – metabolická acidóza

Kapounová (2007) popisuje metabolickou acidózu u kriticky nemocných dětí jako nejčastější poruchu ABR (acidobazická rovnováha). Projevuje se acidemií (pokles pH pod 7,35), poklesem hydrogenuhličitanu (HCO_3) pod 22 mmol/l, hodnota base excess (BE) je v záporných číslech a v případě déle trvající poruchy dochází i k poklesu parciálního tlaku oxidu uhličitého (pCO_2) pod 4,8 kPa (Kapounová, 2007). Vobruba a Zeman (2008) dodávají, že se s metabolickou acidózou setkáváme při závažných infektech, asfyxii, dehydrataci, intoxikacích. Klinický obraz může být pestrý. V léčbě metabolické acidózy hraje jednu z nejdůležitějších rolí parenterální výživa. Často je podávána glukóza ve vysokých dávkách a další symptomatická léčba (Vobruba a Zeman, 2008). Laktátová acidóza je důsledkem nahromadění laktátu v organismu. Laboratorně se objevuje acidóza, zvýšený anion gap, zvýšení laktátu a snížení hydrogenuhličitanů. Léčí se symptomaticky, udržováním vitálních funkcí, úpravou vnitřního prostředí a rehydratací (Kudlová, 2015).

Technika odběru krve na ABR se liší podle způsobu odběru. Nejvhodnější je odběr vzorku z arteriální krve, ale může být i vzorek z krve kapilární nebo výjimečně venózní. Při odběru kapilární krve se sestra musí snažit o co největší prokrvení periferie (Kapounová, 2007). Vhodným místem pro odběr vzorku na ABR je ušní lalůček a bříško prstu (Navrátil et al., 2017). Po nasazení rukavic, dezinfikuje místo vpichu a provede hlubší vpich lancetou, kde nastaví větší hloubku vpichu nebo jehlou se širším průsvitem. Následně setře první kapku a přiloží kolmo k místu vpichu heparinizovanou kapiláru, aby byl zajištěn anaerobní odběr a nechá nasát krev. Kapilára musí být bez přítomnosti vzduchových bublin a plná krve. Plnou kapiláru drží vodorovně, mezitím ošetří místo vpichu a poté vloží kovový drátek do kapiláry, oba konce uzavře zátkami a promíchá magnetem. Okamžitě odešle do biochemické laboratoře (Kapounová, 2007).

Punkční odběr krve na ABR z arteria radialis se provádí bez zatažení paže vyhmatáním arterie radialis na palcové hraně zápěstí. Vyhledané místo se odezinfikuje a provede vpich speciálně upravenou stříkačkou s pevně spojenou jehlou a nasaje se potřebné množství krve do stříkačky (Vytejková et al., 2013). Na místo vpichu se přiloží vyšší vrstva sterilních tamponků, vyjme se jehla a paže se zvedne do polohy nad úroveň srdce. Provede se komprese místa vpichu lehkým tlakovým obvazem, popř. stlačením prsty. Místo vpichu se kontroluje pro možné krvácení. Jehla se zabodne do přiložené gumové kostky

a odešle do biochemické laboratoře k vyšetření (Kapounová, 2007). Odběr provádí lékař nebo sestra se specializovanou způsobilostí (Vytejková et al., 2013).

1.7.4 Akutní komplikace glykogenózy I. typu – hypoglykémie

Mezi hlavní akutní komplikaci jaterních glykogenóz patří hypoglykémie (Kishnani et al., 2014). Koncentrace glukózy v krvi u zdravého člověka nalačno se pohybuje v rozmezí od 3,8 do 5,6 mmol/l (Škrha, 2013). Za hypoglykémii se považuje koncentrace glukózy v krvi nižší než 3,3 mmol/l (Stožický et al., 2008). Muntau (2009) dělí pokles hladiny glukózy pod normální hodnoty dle věku: u předčasně narozených dětí a novorozenců se hypoglykémie považuje při hladině glykémie nižší než 2,8 mmol/l, stejně tak u kojenců a malých dětí, zato u starších dětí je hraniční hodnota 3,0 mmol/l. Dle Škrhy (2013) mírně snížené hodnoty ještě nemusí být provázeny klinickými příznaky, ale pokud klesne koncentrace glukózy v krvi pod 2,8 mmol/l bývají klinické příznaky rozmanité a je jim potřeba věnovat náležitou pozornost. Stožický et al. (2015) popisuje klinický obraz hypoglykémie vznikající prostřednictvím vyplavení adrenalinu z kůry nadledvin s následným projevem bušení srdce, pocením, třesem rukou, úzkostí, neklidem a pocitem hladu. Nedostatek glukózy v mozkových buňkách vede ke zmatenosti, poruše vizu, spavosti, bezdůvodnému smíchu či pláči až k agresivitě, v krajním případě i k bezvědomí s křečemi. Muntau (2009) upozorňuje, že dlouhotrvající a často se opakující hypoglykémie mohou vést až k poškození centrálního nervového systému. Freiová (2016) rozděluje hypoglykémii na lehkou a těžkou, kdy lehkou hypoglykémii pacient zvládne sám, při těžké potřebuje pomoc druhé osoby. Léčba lehké hypoglykémie spočívá v přísunu rychle působící glukózy ve formě občerstvení nebo kukuřičného škrobu, který udržuje glykémii v normálním rozmezí. Pokud pacient není schopen perorálního příjmu potravy, je nutná včasná intravenózní léčba podáním glukózy (Kishnani et al., 2014).

Odběr kapilární krve na stanovení hladiny glykémie provádí sestra u větších dětí z laterální strany bříška prstů na rukou (vyhýbá se palci a ukazováku pro zvýšenou citlivost) nebo z ušního lalůčku, u menších dětí a u kojenců z paty. Sestra zajistí dobré prokrvení místa vpichu, provede dezinfekci a následně vpich pomocí jehly nebo lancety k tomu určené. Setře první kapku, protože obsahuje velké množství tkáňového moku a nechá volně nakapat krev do zkumavky. Nakonec vhodně ošetří místo vpichu a pošle zkumavku do laboratoře (Kapounová, 2007).

Odběr kapilární krve na stanovení hladiny glykémie se může provést i pomocí glukometru, což představuje rychlejší a šetrnější metodu (Vytejková et al., 2013). V dnešní době jsou glukometry k dispozici na každém oddělení a děti s jaterní glykogenózou mají glukometr svůj vlastní (Kapounová, 2007). Po zapnutí přístroje se do glukometru vloží testovací proužek, popisují postup odběru kapilární krve Vytejková et al. (2013), přístroj začne signalizovat, že máme aplikovat krev na proužek. Sestra odezinfikuje místo vpichu, provede vpich lancetou, setře první kapku a přiloží přístroj s testovacím proužkem k prstu s kapkou krve. Po nasátí krve na proužek, glukometr sám začne odečítat výsledek a mezitím sestra ošetří místo vpichu. Výsledek se objeví do 5-10 sekund (Vytejková et al., 2013).

1.7.5 Specifika ošetrovatelské péče o žilní vstupy u dětí

Pro odběry krve, aplikaci medikamentů a infuzních roztoků je třeba při příjmu na jednotku intenzivní péče zajistit spolehlivý žilní přístup (Kobr et al., 2015). Intravenózní aplikace v dětském věku je možná prostřednictvím periferních nebo centrálních venózních katetrů, výjimečně i jednorázovou intravenózní injekcí. Léky je možné aplikovat bolusově nebo v infuzi nejlépe pomocí lineárních dávkovačů (Sedlářová, 2008).

1.7.5.1 Ošetrovatelská péče o periferní žilní katétr (PŽK)

Dle popsaných specifíků od Sedlářové (2008) zavedení periferního žilního katetru dítěti vyžaduje spolupráci dvou sester nebo lékaře a sestry, u neklidných dětí je vhodná přítomnost třetí osoby např. další sestry, matky, otce, přičemž matka by měla u výkonu být přítomna vždy. Důležitá je zejména psychická příprava dítěte před samotným výkonem a omezení bolestivosti prostřednictvím místních analgetik v dostatečném časovém předstihu. Pro Kapounovou (2007) je také důležitá edukace pacienta před zavedením periferního žilního katetru. Velikost katetru záleží na rychlosti a objemu aplikované látky a neměl by nikdy obturovat vnitřní průsvit žíly. U novorozenců, kojenců a malých dětí asistující sestra zatáhne končetinu vlastní rukou, k aplikaci katetru jsou vhodné viditelné žíly na končetinách a hlavičce. Neméně důležitá je fixace katetru tak, aby si ho dítě nevytáhlo (Sedlářová, 2008). K fixaci katetru může být použito textilní krytí, jehož výhodou je dobrá absorpční schopnost a prodyšnost, zatímco nevýhodou je neprůhlednost a propustnost pro vodu. Polyuretanová fólie je prodyšná, transparentní a semipermeabilní, je nepropustná pro vodu a mikroorganismy. Nejvýhodnější je

kombinace polyuretanové fólie a textilního krytí, kdy transparentní okénko je nad místem vpichu a zbytek krytí je textilní (Sedlářová et al., 2017). Vytejková et al. (2015) a Sedlářová et al. (2017) doporučují převazy katetrů vždy, když je poškozeno jeho krytí, nebo každých 5-7 dní, pokud je textilní nebo i transparentní krytí v pořádku a také vždy, když sestra potřebuje zkontrolovat místo vpichu pro předpokládané komplikace. Vytejková et al. (2015) uvádí maximální dobu pro ponechání periferního katetru 72-96 hodin od zavedení. Odstranění katetru je vhodné, pokud nebyl 24 hodin použit, jeho další použití se již nepředpokládá nebo se vyskytly komplikace jako je otok, bolestivost, zarudnutí kůže, zatvrdnutí či změna teploty kůže (Sedlářová et al., 2017). Zavést periferní žilní kanylu jsou kompetentní dle vyhlášky č. 371/2017, kterou se mění vyhláška č. 55/2011 Sb., dětské sestry se specializovanou způsobilostí bez odborného dohledu, dětské sestry a porodní asistentky na základě indikace lékaře u všech věkových kategorií dětí vyjma dětí nedonošených a všeobecné sestry na základě indikace lékaře u dětí od 3 let věku.

1.7.5.2 Ošetrovatelská péče o centrální žilní katetr (CŽK)

U dětí se zavádí centrální žilní katetr v případech, kdy periferní přístup nesplňuje všechny medicínské nároky (Vilímová et al., 2016). Intravenózní léčba pomocí centrálních venózních katetrů patří mezi vysoce specializovanou oblast ošetrovatelské péče. Používají se k déletrvající infuzní léčbě u kritických a akutních stavů, k dlouhodobému podávání parenterální výživy a u pacientů po opakovaných punkcích periferních žil na horních končetinách, kde se objevila trombotizace či vazivovatění žil a kde může sloužit jako bezpečný žilní vstup na delší období. Využívá se i pro diagnostické účely – pro odběry krve a měření centrálního žilního tlaku (Petlachová, 2012). Centrální žilní katetr se zavádí do vena jugularis interna, vena jugularis externa, vena subclavia nebo vena femoralis, ale nejvíce je využívána vena subclavia a vena jugularis interna (Kapounová, 2007). Dle Klímoviče (2009) se u novorozenců a kojenců preferuje vstup do vena jugularis interna, u starších dětí osmi let je indikace vstupů totožná se vstupy dospělých pacientů. Existuje několik typů katetrů. Všechny jsou sterilně baleny do souprav, které obsahují vše potřebné pro zavedení u dětí i u dospělých. Centrální žilní katetry jsou flexibilní, po vytažení mandrénu volně plovou v krevním proudu, přitom se nedotýkají žilní stěny, zároveň jsou rentgenově kontrastní a na nativních snímcích dobře viditelné (Petlachová, 2012).

Péče o CŽK je plně v kompetenci sestry, jak uvádí Kapounová (2009), zatímco jeho zavedení provádí vždy lékař za asistence sestry, přičemž je důležitá edukace pacienta před výkonem. U dětí se preferuje tzv. zavádění katetru po vodiči – Seldingerovou metodou, a to za přísných sterilních podmínek (Klímovič, 2009; Charvát, 2016). Charvát (2016) vyzdvihuje správnost zavádění a ošetřování cévních vstupů, které zabrání vzniku komplikací, mezi které patří pneumothorax, hemothorax, punkce tepny, vzduchová embolie a především infekce. Centrální žilní katetr se po zavedení fixuje a sterilně kryje transparentním krytím, které je možno ponechat až 7 dní nebo sterilním gázovým krytím, které se mění za 24-48 hodin. Infuzní sety nepřetržitě používané se mění po 96 hodinách, sety po podání lipidových roztoků a krevních derivátů se musí vyměnit nejpozději do 24 hodin (Vytejková et al., 2015). Vstupovat do CŽK lze pouze za dodržení podmínek přísné asepse, vstupy je nutné uzavírat vždy novými sterilními šroubovacími uzávěry (Charvát, 2016). Petlachová (2012) uvádí nutnost aplikace antikoagulační zátky, pokud linkou neprotéká žádná infuze (nejčastěji 100 IU Heparinu na 1 ml fyziologického roztoku dle velikosti katetru u dětí 3 ml a u dospělých 5 ml). Charvát (2016) nesouhlasí s použitím antikoagulační zátky, důvodem je neprokázané riziko vzniku trombózy žíly. Pouze u osob s prokazatelně zatíženou anamnézou v minulosti (onemocnění trombózou, septické stavy, nádory) lze profylakticky použít nízkomolekulární heparin. K proplachu CŽK lze použít bolusové podání fyziologického roztoku před a po podání léků, stravy nebo po odběrech krve. Převaz CŽK je nutné provést za přísně sterilních podmínek a je indikován podle druhu krytí katetru (Vytejková, 2015). Doba zavedení centrálního žilního katetru se liší podle druhu katetru. Punkční CŽK jsou krátkodobé, mohou být zavedeny dny až max. 6 týdnů, tunelizované katetry vydrží až 6 měsíců (Petlachová, 2012).

1.7.6 Zhodnocení stavu výživy dítěte

Při vyšetření stavu výživy hodnotíme adekvátní, nedostatečný či nadměrný příjem živin (Fendrychová et al., 2005). Grofová (2007) doporučuje co nejdříve odhalit abnormality ve stavu výživy. K tomu je důležité, aby sestra znala základní parametry pomocí nichž, by zjistila případné odchylky od normálu. Krásničanová (2013) jednoznačně upřednostňuje u jednotlivých věkových kategorií hodnocení hmotnosti vzhledem k výšce, resp. délce těla před hodnocením tělesné hmotnosti vzhledem k věku nebo podle BMI (Body Mass Index), které se využívá spíše u dospělých osob. Váhová křivka neboli

posouzení tělesné hmotnosti vzhledem k věku lze použít hlavně u novorozenců a kojenců. Mezi příznaky onemocnění glykogenózou, jak již bylo výše zmíněno, patří i porucha růstu, která je zřetelná v období dospívání a opožděný nástup puberty. Neléčení pacienti mívají kulatý obličej s plnými tvářemi, zvětšené břicho a menší postavu (Kolářová et al., 2016). Proto má zásadní význam v pediatrii grafické sledování hodnot – empirické percentilové grafy, kde se znázorňuje křivka hmotnosti a tělesného růstu. Pokles nebo zastavení růstové křivky pod 3. percentilem a nad 90. percentilem hmotnostně-výškového (H/V) poměru je varující (Mojžíšová, 2008). Co se týče hmotnosti, eutrofie je znázorněna mezi 25.-75. percentilem H/V, podváha dítěte se nachází pod 20. percentilem, významná hypotrofie pod 10. percentilem H/V a naopak pásmo významné nadváhy má hodnotu nad 80. percentilem H/V (Nevoral et al., 2003). Dále sestra při příjmu zjišťuje od rodičů nemocného dítěte informace o druhu onemocnění, o stravovacích zvyklostech a zvláštěnostech, užívaných lécích, oblíbených jídlech (Kapounová, 2007). Dítěti s glykogenózou I. typu při příjmu na JIP je nutné stravu podávat zpočátku parenterálně ve formě infuzí (do PŽK, CŽK) později enterálně pomocí nasogastrické sondy nebo perkutánní endoskopickou gastrostomií (Sedlářová, 2008). Dietní opatření u dětí s glykogenózou I. typu spočívá především v dodržování antihypoglykemického režimu, kdy je nutné udržovat stabilní glykémie pomocí pravidelné výživy obohacené o nevařený kukuřičný škrob. Nasogastrické sondy nebo výživové gastrostomie se využívá především při nočním kontinuálním krmení, kterým je zajišťován přísun sacharidů v podobě bezlaktózového mléka obohaceného o glukózu (Kolářová et al., 2016).

1.7.7 Monitorování dítěte na JIP

Samozřejmostí při hospitalizaci dítěte na JIP je monitorace pacienta, a to nejen jeho základních životních funkcí, ale i monitorování kapilární glykémie obvykle po jedné hodině a pravidelné kontroly acidobazické rovnováhy dle stavu pacienta a ordinace lékaře (Freiová, 2016). Monitorování slouží ke sledování aktuálního stavu pacienta. Může být kontinuální nebo probíhá v určitých časových intervalech. Monitorace na dětské jednotce intenzivní péče zahrnuje především sledování fyziologických funkcí – srdeční akci a rytmus, dechovou frekvenci, krevní tlak, tělesnou teplotu a saturaci hemoglobinu kyslíkem na periférii (Heczková a Bulava, 2016). Cílem monitorování fyziologických funkcí je včasná detekce abnormalit a možnost porovnání fyziologických funkcí s odstupem času a následné zhodnocení použité terapeutické intervence. Monitory jsou

umístěny na dohled sestry u každého lůžka nemocného nebo sestra sleduje fyziologické funkce na jednom centrálním monitoru umístěném na inspekčním pokoji sester (Kapounová, 2007). Ke správnému vyhodnocení stavu dítěte je nutné, aby sestra měla znalosti v oblasti anatomických a fyziologických rozdílů, kterými se děti v jednotlivých věkových kategoriích odlišují od dospělých (Řezníčková a Sedlářová, 2008).

1.7.8 Komunikace sestry s dítětem

Přijetí dítěte do nemocnice je velmi náročnou situací nejen pro dítě, ale i pro celou rodinu (Zacharová et al., 2007). Dítě léčené na JIP je vystaveno stresu danému závažným konkrétním stavem, který byl důvodem k přijetí. Ošetrovatelská péče na JIP je spojena s řadou nepříjemných aspektů, které mohou ovlivnit psychiku nemocného dítěte. Psychika dítěte je vystavena zátěži podle věku dítěte. Děti v kojeneckém a batolecím věku trpí izolací od matky. Předškolním dětem vadí upoutání na lůžko, izolace a mají strach z bolestivých procedur, školáci již trpí pocity úzkosti, uvědomují si strach z nemoci a mají strach ze smrti. Adolescenti mají pocit, že jsou chyceni do pastí, stydí se za nemoc, mají obavy ze ztráty integrity, poškození vzhledu a intelektu (Novák, 2008).

Znalost jednotlivých vývojových stádií dítěte a jejich specifika jsou nutná pro zvládnutí správné komunikace s dítětem, které v období onemocnění je zvláště citlivé. Vedle rodičů je sestra pro nemocné dítě nejbližší kontaktní osobou (Venglářová a Mahrová, 2006). Sestra kromě své funkce zastává i roli učitelky, kamarádky nebo „druhé“ matky. Musí se naučit respektovat u dítěte specifika ovlivněná věkem, vývojovými zvláštnostmi, délkou pobytu v nemocnici, vývojem nemoci, způsobem léčby a hlavně vlastnostmi temperamentu dítěte (Zacharová, 2008). Nutné je správné jednání ve zdravotnické profesi, abychom dokázali obměňovat přístup k nemocným a přizpůsobovat se jejich zvláštnostem, což vyžaduje od zdravotníků pružný a pohotový individuální přístup k nemocným dětem. Aby byla ošetrovatelská péče poskytována kvalitně, musí být kontakt mezi zdravotníkem a nemocným plný vzájemné důvěry, porozumění, objektivního posouzení diagnosticko-terapeutických metod a úzké spolupráce s příbuznými (Zacharová et al., 2007).

Dle Zacharové (2008) je důležité začít komunikovat nejdříve s dítětem a až následně s matkou nebo doprovodem. Sestra by měla oslovit dítě vhodným tónem hlasu a zeptat

se na jeho jméno. Zásadní je používat jednoduché a srozumitelné věty a vše vysvětlovat s dávkou trpělivosti, správně reagovat na dotazy a aktivně řešit problémy. Sestra by měla umět naslouchat, umět pochválit a povzbudit, měla by se vyhnout kritice, kázání a lítosti. Nemalou úlohou je umění připravit dítě na bolest a nepříjemné vyšetření. Nesmí zlehčovat otázky dítěte a smát se jim. Venglářová a Mahrová (2006) doplňují zásady v komunikaci o trpělivé vysvětlování dítěti všech úkonů s přihlédnutím k věku dítěte. Sestra by měla sdělit vše, co se bude dít, jak dlouho to bude trvat a podobně. Následně by měla vyžadovat zpětnou vazbu, zda vše dítě správně pochopilo. Nikdy dítěti nesmí lhát. Pokud je možnost, měla by zapojit rodiče do celého procesu a při komunikaci nevynechávat dítě, nemluvit o něm, ale s ním. Pro Nováka (2008) je důležité s dítětem mluvit o nemoci, o její léčbě, o strachu z léčebných výkonů. Venglářová a Mahrová (2006) a Zacharová (2008) se shodují, že je při komunikaci nepostradatelný neverbální projev, hlavně oční kontakt a úsměv, citlivost při dotyku, držení za ruku, pohlázení, pochování v náručí. Patří sem i vhodná úprava zevnějšku, kdy místo uniformního oblečení zvolí sestra barevnější variantu a úprava prostředí na co nejdomáctější. Významnou roli hraje i postoj zdravotníka, je dobré mluvit s dítětem ve stejné výšce (posadit se, přidřepnout). Vhodná a účelná komunikace a správně zvolený přístup k dítěti je známkou profesionality sestry (Zacharová, 2008).

1.8 Ošetrovatelská péče o dítě na standardním oddělení

Pokud již dítě nepotřebuje intenzivní péči, překládá se na standardní oddělení k doléčení přidruženého onemocnění. Standardní lůžková péče je poskytována dětem, jejichž stav nevede k vážnému ohrožení života, ale léčbu nelze zajistit ambulantně (Sedlářová, 2008).

1.8.1 Specifika ve výživě u dítěte s glykogenózou I. typu

U dětí s glykogenózou I. typu je cílem dietního opatření úprava vnitřního prostředí, prevence hypoglykémie a zajištění podmínek pro správný růst a vývoj dítěte. Dietní léčba spočívá v pravidelném podávání potravin s omezením sacharózy, fruktózy, laktózy a živočišných tuků. Tyto živiny se nahrazují především maltodextriny a škroby (Nevoral et al., 2003; Kishnani et al., 2014). Fruktóza společně s glukózou je obsažena v ovoci, zelenině, vaječném bílku, ve víně, v medu (Zlatohlávek et al., 2016). Sacharóza je obsažena ve sladkostech a řepném cukru a laktóza je hlavním cukrem obsaženém v mléce. Mateřské mléko obsahuje 7 % laktózy. Škrob se nachází v kukuřici, rýži, v obilninách, které se používají k výrobě chleba, cereálií a těstovin (Klimešová a Stelzer, 2013).

Obecně platí, že strava dětí starších dvou let by měla obsahovat 60 %-70 % sacharidů, 10-15 % bílkovin a méně než 30 % tuků (Kishnani et al., 2014).

Heller et al. (2008) uvádějí, že vhodnou léčbou pro děti s glykogenózou je užití kukuřičného škrobu, který obsahuje směs amylopektinu a amylázy. Strávení kukuřičného škrobu je závislé na procentním obsahu amylázy, velikosti granulí a hlavně způsobu úpravy, zda je škrob vařený či nikoliv. Kukuřičný škrob umožňuje stabilní hladinu glukózy po delší časové období na rozdíl od jiných sacharidů (Kishnani et al., 2014). Vařený kukuřičný škrob funguje jako rychlý sacharid, který rychle zvyšuje hladinu krevní glykémie a poté následuje během 3-5 hodin prudký pokles k hypoglykémii. Nevařený kukuřičný škrob funguje jako pomalu nastupující sacharid, který uvolňuje glukózu postupně prostřednictvím aktivity pankreatické amylázy a dodává dostatek glukózy po mnoho hodin (Heller et al., 2008). Kishnani et al. (2014) a Chen a Weistein (2016) se shodují, že by se kukuřičný škrob měl zavádět do stravy od stáří šesti měsíců až jednoho roku, kdy je již vyvinutá pankreatická amyláza. Omezí se pouze u dětí, které trpí průjmovitou stolicí a nadýmáním z důvodu střevní nezralosti. Chen a Weistein (2016) dále doporučují u dětí mladších 2 let podávání kukuřičného škrobu každé 3 – 3,5 hodiny, u starších dětí a dospívajících každých 4-5 hodin během celého dne. Kukuřičný škrob se smíchá s vodou, sójovým mlékem, kojeneckým mlékem bez laktózy nebo neslazenou tekutinou v poměru 1:2. Naopak nedoporučují přidávání glukózy, protože stimuluje tvorbu inzulínu a tím dochází k poklesu glykémie v krvi (Kishnani et al., 2014; Chen a Weistein, 2016). Optimální dávka kukuřičného škrobu u malých dětí je 1,6 g na kilogram tělesné hmotnosti každé 3-4 hodiny a u starších dětí, dospívajících a dospělých se pohybuje v rozmezí 1,7-2,5 g na kg tělesné hmotnosti každých 4-5 někdy i 6 hodin. Někteří dospělí mohou vyžadovat pouze jednu dávku kukuřičného škrobu před spaním, která v noci udrží hodnotu glykémie více než 4.0 mmol/l a hladinu laktátu v krvi pod 2 mmol/l (Heller et al., 2008, Kishnani et al., 2014). Kolářová et al. (2016) vyzdvihují objevení speciálního modifikovaného škrobu, který je vyroben ze speciálních zrn potažených voskem obsahujících větvený amylopektin. Tento škrob udržuje normoglykémii u některých pacientů až 8 hodin.

Kishnani et al. (2014) se zmiňují o dietním opatření u dětí všech věkových kategorií. V kojeneckém věku uvádějí použití sójového mléka nebo jiné formule, které neobsahují sacharózu, fruktózu a laktózu a doporučují krmit každé 2–3 hodiny. Pokud dítě vydrží spát déle než 3-4 hodiny, je nutné přijmout opatření k prevenci hypoglykémie např. budít

dítě každé 3–4 hodiny na krmení a zároveň monitorovat glykémie nebo zajistit noční kontinuální krmení. Smit et al. (2008) k podávání noční stravy doporučují použití NGS nebo perkutánní endoskopické gastrostomie (PEG). Oba vstupy s použitím nutriční pumpy umožňují rodičům i pacientům kvalitnější noční spánek, ale rodiče musí být poučeni o technických a medicínských detailech systému.

Rychlost noční kontinuální infuze do nasogastrické sondy (NGS) závisí na věku dítěte a upravuje se dle hodnot glykémie. Důležité je udržovat hladinu glykémie $\geq 3,9$ mmol/l (Kishnani et al., 2014). Kolářová et al. (2016) uvádějí zahájení noční kontinuální výživy hodinu po posledním večerním jídle a ráno ihned po odpojení infuze musí následovat snídaně, jinak hrozí hypoglykémie, protože dochází k vyplavení inzulínu. Doporučení dle Kishnani et al. (2014) obsahuje důkladné a postupné zavádění tuhé stravy od 4–6 měsíce věku u dětí s glykogenózou. Začíná se obilninou, zeleninou a poté masem, omezuje se nebo se zcela vynechává ovoce, ovocné šťávy a džusy. Také je velmi důležité co nejdříve začít podávat jídlo lžicí, pít ze šálku, tak aby se zabránilo poruchám v příjmu potravy ústy a opoždění vývoje dítěte ve stravovacích návycích.

Mezi komplikace kontinuálního krmení patří poruchy nutriční pumpy, špatně zavedená NGS nebo nefungující alarm pumpy apod. To vše může vést k rychlé hypoglykémii až ke smrti dítěte. Omezení ovoce, ovocných šťáv a mléčných výrobků vede k nedostatku vitamínu C, D a některých minerálů, což může vést k celé řadě dalších onemocnění, proto je důležité tyto vitamíny tělu dodávat suplementací (Kishnani et al., 2014). Heller et al. (2008) nedoporučují podávání vysokobílkovinné stravy vzhledem k omezené schopnosti přeměny aminokyseliny na volnou glukózu a rizika poškození ledvin u dětí s glykogenózou I. typu. Dle Kishani et al. (2014) je hlavním cílem nutričního opatření udržet hodnotu glykémie $\geq 3,9$ mmol/l. S dietním omezením jsou spojené časté kontroly hodnot glykémie, protože dlouhotrvající asymptomatické hypoglykémie vedou k poruchám růstu, nesprávnému vývoji a metabolickému rozvratu organismu dítěte.

1.8.2 Ošetřovatelská péče o nasogastrickou sondou (NGS)

Jak bylo popsáno výše, strava může být dítěti s glykogenózou I. typu podávána prostřednictvím nasogastrické sondy. NGS se zavádí přes nos do žaludku a slouží pro krátkodobé podání enterální výživy po dobu maximálně 6 týdnů od zavedení (Vytejková, et al., 2013). Jsou různé délky a velikosti sond a vyráběny jsou

z polyvinylchloridu (PVC) nebo z polyuretanu (PUR). Podle materiálu se rozlišuje četnost výměny sondy. Sonda z PVC by měla být vyměněna do 7 dnů od data zavedení, sonda z PUR do 14 dnů. Zohledňuje se také funkčnost sondy a zdravotní stav pacienta. Sestra si před zavedením sondy připraví všechny potřebné pomůcky a vysvětlí průběh výkonu pacientovi a jeho rodičům (Vilímová et al., 2016). Výkon je pro dítě nepříjemný, je často spojený s dávením a s pocitem na zvracení (Vytejková et al., 2013).

Sestra uloží pacienta do Fowlerovy polohy a vyměří si vzdálenost na sondě od konce pacientova nosu po ušní lalůček až ke konci sternální kosti. Poté požádá pacienta, aby zaklonil hlavu a po zkontrolování, zda v nose nejsou překážky nebo deformity, zavede sondu s lokálním anestetikem do vybrané nosní dírky. Sondu jemně zasouvá k nazofaryngu a během výkonu vyzývá pacienta k nádechu, výdechu a polknutí, které umožňuje snadnější zavedení NGS. Postupně ve spolupráci s pacientem posouvá NGS až po vyměřenou značku a stále kontroluje zdravotní stav pacienta (Holubová et al., 2013). Po zavedení NGS je nutné zkontrolovat její správné umístění pomocí odsátí žaludečního obsahu, kdy sestra prohlédne odsátý obsah, který by měl mít vzhled žaludeční šťávy, malé množství nanese na lakmusový papírek, jehož hodnota pH by měla být menší nebo rovna pH 5 (Čížková et al., 2008). Nebo provede insulaci 10-30 ml vzduchu Janettovou stříkačkou do sondy a pomocí fonendoskopu ověří poslech charakteristického zvuku vstříkovaného vzduchu v oblasti žaludku (Holubová et al., 2013). K ověření správného uložení může sloužit i rentgenový snímek, který je následně uložen v dokumentaci (Vytejková et al., 2013). Za nevhodný způsob ověření je považováno ponoření zevního konce sondy do vody a pozorování unikajících bublinek, které by ukazovaly na zavedení sondy do plic. Sestra po důkladné kontrole správné polohy sondy důkladně fixuje k nosu náplastí (Vilímová et al., 2016).

V rámci ošetrovatelské péče je nutné o zavedenou NGS správně pečovat, pravidelně ji přelepovat a dbát na prevenci dekubitů (Kapounová, 2007). Dále je nutné kontrolovat její možnou dislokaci dle délky zavedení, průchodnost sondy pravidelným proplachováním, pravidelně měnit části systému (enterální set, kolíček). Při aplikaci výživy do sondy dodržovat intervaly, aplikovat výživu ve Fowlerově poloze, aby se zabránilo aspiraci. Všechny aplikace zaznamenávat do dokumentace stejně jako bilanci přijatých tekutin (Vytejková et al., 2013). Výživu do sondy lze aplikovat **bolusově** – Janettovou stříkačkou, **intermitentně samospádem** – pomocí kapénkové infuze nebo **kontinuálně** – prostřednictvím enterální pumpy (Kapounová, 2007). Kishnani et al. (2014) doporučují

u dětí s onemocněním glykogenózou, aby byli rodiče a starší dětské pacienti proškoleni v zavádění NGS a jejím ošetřování.

1.8.3 Ošetrovatelská péče o perkutánní endoskopickou gastrostomii. (PEG)

Smit et al. (2008) k podávání noční stravy doporučují použití NGS nebo perkutánní endoskopické gastrostomie (PEG). Oba vstupy s použitím enterální pumpy umožňují rodičům i pacientům kvalitnější noční spánek, ale rodiče musí být poučeni o technických a medicínských detailech systému. PEG umožňuje jednoduchou aplikaci výživy do žaludku nebo tenkého střeva (Szitányi et al., 2010). Představuje výživový set, který je zaveden pomocí gastroskopu přes břišní stěnu do žaludku (Lišková, 2009). PEG slouží v situacích, kdy není možný příjem výživy ústy a předpokládá se enterální výživa po dobu delší než 6 týdnů. K výhodám zavedené PEG patří prevence aspirace, prevence vzniku dekubitu nebo poškození kožní integrity v dutině nosní, a zvláště je lepší psychická tolerance výživové stomie pacientem (Vilímová et al., 2016). Při péči o PEG se sestra stará o její průchodnost propláchnutím sondy, převařenou vodou nebo čajem, před a po každém podání enterální výživy i před a po aplikaci léků. Pokud sestra dítě krmi bolusově, enterální výživa by měla trvat stejně dlouho jako příjem stravy u zdravého jedince (Nevoral, 2013). Léky do sondy musí být důkladně rozdrobeny a rozpuštěny v tekutině, aby nedošlo k ucpání sondy. Zahojenou PEG je nutné denně ošetřovat. Sonda by se měla otočit ve směru hodinových ručiček, opatrně mírně zasunout a vysunout a následně fixovat zevní přitlačnou destičkou na břicho a krýt voděvzdornou náplastí (Vytejková et al., 2013). Prvních 14 dní po zavedení se může dítě pouze sprchovat s následným dokonalým vysušením kůže okolo stomie, pokud je stomie zhojena a nevykazuje známky zánětu, může se i koupat (Nevoral et al., 2013). Po hygienické péči není nutné používat dezinfekční roztoky, masti či pudry, postačující je čistá voda (Szitányi et al., 2010). Při aplikaci enterální výživy by se nemělo zapomínat nejen na proplachy před a po aplikaci, ale i na teplotu enterální výživy, která by měla mít přibližně pokojovou teplotu. Ke kontinuální aplikaci se používá enterální pumpa, důležité je dbát na zvýšenou polohu klienta a správnou rychlost podávané výživy. Při rychlém podání hrozí dumping syndrom – nadýmání, bolesti břicha a průjem (Lišková, 2009). Důležité je zaškolení rodičů v péči a obsluze PEG před propuštěním do domácí péče (Szitányi et al., 2010). Jak se zmiňuje Lišková (2009, str. 20) *velmi důležitá je psychická podpora pacienta s PEG, jeho řádná edukace při péči o PEG a zapojení rodinných příslušníků do péče o jeho výživu.*

1.8.4 Edukace dítěte a rodičů před propuštěním do domácí péče

Juřeníková (2010) definuje edukaci jako proces stálého ovlivňování jednání a chování jedince, jehož cílem je navodit pozitivní změny v jeho vědomostech, dovednostech, postojích a návycích. V ošetrovatelství je edukace definována jako výuka nebo výchova dětského pacienta, která umožňuje zvýšení jeho péče o jeho vlastní zdravotní stav a průběh choroby (Řezníčková a Sedlářová, 2008). Pod pojem edukace lze zahrnout výchovu (záměrné působení na osobnost jedince) a vzdělávání (rozvíjení vědomostí, dovedností, návyků a schopností) jedince, přičemž se tyto dva pojmy navzájem prolínají a nelze je od sebe oddělit (Juřeníková, 2010). Solárová a Péncsová (2010) zahrnují pod pojem edukace získání informací o onemocnění a ošetrovatelské péči, které si má dítě osvojit, a které má umět a znát po propuštění domů. Řezníčková a Sedlářová (2008) upozorňují, že správná edukace o následné péči o dítě umožňuje jeho včasné propuštění z nemocnice do domácí péče, kde je pro dítě a jeho rodinu množství psychosociálních výhod. Edukace dětí a rodičů musí být dlouhodobým procesem, který je vhodný naplánovat a prolínat celou hospitalizací. Na základě toho, jaká jsou specifika péče o dítě, kterým onemocněním trpí a jaké schopnosti má matka, si stanovíme ošetrovatelské diagnózy a edukační cíle. Poté vytvoříme plán edukace, který během hospitalizace a při propuštění realizujeme (Řezníčková a Sedlářová, 2008). Vytvoření obsahu edukačního programu je závislé na věku dítěte a stadiu onemocnění, na přítomnosti komplikací a způsobu terapie. Základní tematické okruhy pro edukaci dítěte s glykogenózou I. typu a jeho rodičů jsou: dietní léčba, kompenzace onemocnění, úprava léčebného režimu dle hladin glykémie, akutní a pozdní komplikace, úprava prostředí doma i ve škole, psychosociální problémy v rodině, informace o organizacích věnujících se onemocnění (Solárová, Péncsová, 2010). Dále dle Vytejkové et al. (2011) jsou pacienti a jeho rodina při propuštění poučeni lékařem i sestrou o dalším postupu léčebného režimu, o následné kontrole u svého praktického lékaře a dodržování dietního plánu. U dlouhodobě a chronicky nemocných dětí je důležitá speciální edukace rodičů a dítěte v oblasti základního onemocnění, příznacích onemocnění, možných komplikacích, léčebných metodách, podávání léků, specifik péče o dítě, omezení aktivit, dietního opatření apod., tvrdí Řezníčková a Sedlářová (2008).

1.8.4.1 Selfmonitoring glykémie

Dle Kishani et al. (2014) je důležité u dítěte s glykogenózou udržovat hodnotu glykémie $\geq 3,9$ mmol/l. Při aplikaci enterální výživy jsou nutné časté kontroly hodnot glykémie, protože dlouhotrvající asymptomatické hypoglykémie mohou vést k poruchám růstu, nesprávnému vývoji a metabolickému rozvratu organismu dítěte.

Selfmonitoring je laické měření pomocí glukometru. V dnešní době je k dispozici celá škála glukometrů a tímto přístrojem pomocí speciálních proužků lze z kapilární krve měřit nejen glykémii, ale i ketonémii, celkový cholesterol, triacylglyceroly a hladinu laktátu. Edukace sestry o správném provedení odběru kapilární krve patří mezi základní ošetrovatelské úkoly. Pacienta poučí o řádném umytí rukou vodou a mýdlem před odběrem kapilární krve. Není tedy nutná dezinfekce kůže. Pokud se kůže prstu dezinfikuje (v nemocničním prostředí), musí se první kapka krve otřít a měření probíhá až z kapky druhé. Po zapnutí glukometru se vsune testovací proužek, provede se vpich jehlou, lancetou nebo odběrového pera (autolanceta) z laterálních stran prstu (zejména 3–5. prstu), prst s kapkou krve se přiloží k proužku, dojde k nasátí a vyčká se na výsledek. Důležité je poučit pacienta o nepoužívání testovacích proužků po prošlé expiraci, používání jen vlastní autolancety, pravidelné kontrole času, datumu a baterie glukometru a pravidelném měnění jehliček v autolancetě (Kudlová, 2015).

Kishnani et al. (2014) popisují použití laktátového glukometru (LactatePro) u osob v USA nejméně u jedné skupiny jedinců s onemocněním glykogenózou. Monitoruje se nejen hladina glukózy, ale i hladina laktátu, což může být přínosné v době akutního onemocnění jedince a tím se může zabránit akutnímu zhoršení stavu a eventuální hospitalizaci. Může být použito i kontinuální monitorování glukózy v krvi pomocí kontinuálního senzoru, který je používán u diabetiků. Kapounová (2007) specifikuje používání kontinuálního senzoru, který každých 5 minut měří hladinu glykémie v intersticiální tekutině po dobu 72 hodin. Hodnoty glykémie se ukládají do paměti přístroje, který se podobá inzulínové pumpě a po odpojení senzoru a ošetření místa vpichu, lékař uložené údaje vyhodnotí.

1.9 Sdružení a spolky věnující se onemocnění GSD

Česká asociace pro vzácná onemocnění (ČAVO) je sdružení, který spojuje organizace pacientů se vzácnými onemocněními, zastupuje jejich zájmy a posiluje povědomí o

specifické problematice vzácných onemocnění mezi odborníky ve zdravotnictví a představiteli státních i mezinárodních institucí a veřejnosti. Spolek vznikl v březnu roku 2012 (Česká asociace...©2007-2018).

Základními cíli pro ČAVO je prosazování zájmů pacientů se vzácnými onemocněními ve zdravotnictví, posilovat povědomí veřejnosti o problematice vzácných onemocnění, zlepšovat přístup k diagnostice, léčbě, informacím a dalším zdravotním službám pro pacienty se vzácným onemocněním, podporovat klinický a vědecký výzkum vzácných onemocnění, zlepšovat kvalitu života pacientů prostřednictvím dostupných sociálních služeb, vzdělávání a další forem podpory (Česká asociace...©2007-2018).

Mezi další organizace, které pomáhají rodinám pacientů s metabolickým a jiným vzácným onemocněním patří METODĚJ z.s. – MEzi TOlika DĚtmi Jediný. Registrovaný již v roce 2009. Tento spolek propaguje a popularizuje metabolická a jiná vzácná onemocnění, sdružuje rodiny a kamarády dětí s metabolickým či jiným vzácným onemocněním, poskytuje jim pomoc, informace a finanční podporu, podporuje výzkum metabolických onemocnění a zdravotnická zařízení pečující o děti se vzácným onemocněním. Spolek je členem ČAVO (Stanovy spolku..., 2016).

2 CÍLE PRÁCE, VÝZKUMNÉ OTÁZKY

2.1 Cíle práce:

Cíl 1: Zjistit specifika ošetrovatelské péče o dítě s glykogenózou.

Cíl 2: Zjistit problémy, se kterými se rodiče dětí trpících glykogenózou potýkají.

2.2 Výzkumné otázky:

Výzkumná otázka 1: Jaká jsou specifika v ošetrovatelské péči o děti s glykogenózou?

Výzkumná otázka 2: S jakými problémy se setkávají rodiče dětí trpících glykogenózou?

Výzkumná otázka 3: Jaké mají sestry znalosti o problematice ošetrovatelské péče o děti s glykogenózou?

2.3 Operacionalizace pojmů:

Glykogenóza je vrozená metabolická porucha s následkem abnormální struktury glykogenu nebo s abnormálním obsahem glykogenu v různých tělesných tkáních (Stožický, 2015). Muntau (2009, str. 124) definuje glykogenózy: *Dědičná onemocnění na podkladě enzymatických defektů v degradaci glykogenu, případně v jeho syntéze a s patologickým ukládáním glykogenu v mnoha orgánech. Hlavními klinickými příznaky jsou hepatomegalie a hypoglykémie.*

Dítě dle Hartla a Hartlové (2015) je lidský jedinec od narození do 15 let. Velemínský et al. (2009) rozdělují dětský věk z medicínského hlediska na prenatální věk, který je dále dělen na embryonální a fetální. Dále věk novorozenecký (od odstrižení pupečníku do 28. dne života), věk kojenecký, batolecí, předškolní, školní a dorostový věk.

Ošetrovatelská péče je definována jako soubor odborných činností, které jsou zaměřené na podporu, udržení a navrácení zdraví a uspokojování biologických, psychických a sociálních potřeb jednotlivců nebo skupin a na zachování, rozvoj nebo navrácení

soběstačnosti. Její součástí je i péče o nevyлéčitelně nemocné, zmírňování utrpení, zajištění klidného umírání a důstojné smrti (Vytečková et al., 2011).

Boledovičová et al. (2010) charakterizují *Ošetřovatelskou péči v pediatrii* jako ošetřovatelský obor, jehož cílem je zabezpečit harmonický vývoj tělesných a duševních schopností jedince. Ošetřovatelská péče v pediatrii je poskytována dětem od narození do 18. let věku života a věnuje se dětem zdravým i nemocným.

Onemocnění – Venglářová a Mahrová (2006) definují nemoc jako těžkou životní situaci, která klade zvýšené nároky na adaptaci nemocného i na jeho okolí. Onemocnění může být akutní, náhlé, které přeruší aktivity nemocného a onemocnění chronické rozvíjející se pomalu, symptomy trápí na nemocného dlouhodobě a omezují ho v aktivitě.

3 METODIKA

3.1 Použité metody výzkumného šetření

V empirické části diplomové práce byla použita kvalitativní metoda výzkumného šetření. Kutnohorská (2009) popisuje kvalitativní výzkum jako nematematický analytický postup umožňující poznání širšího kontextu jevů, které výzkumníky zajímají a jejich poznání jevů v přirozených podmínkách.

Sběr dat byl proveden prostřednictvím hloubkových rozhovorů s matkou a se sestrami z dětského lůžkového oddělení se zkušenostmi s péčí o dítě s glykogenózou I. typu. Švaříček et al. (2007) zařazují rozhovor mezi nejčastěji používanou metodu sběru dat v kvalitativním výzkumu, kdy pomocí otevřených otázek může výzkumník porozumět pohledu jiných lidí. Výběr výzkumného vzorku byl záměrný a jeho velikost byla dána teoretickým nasycením dat. Rozhovory byly uskutečněny v měsíci dubnu a květnu roku 2018 na základě předem připravených otázek pro sestry (příloha 1) a pro matku (příloha 2). Otázky pro sestry byly rozděleny do několika základních okruhů týkajících se respondentů a jejich vědomostí, zkušeností, ošetrovatelské péče o dítě s glykogenózou, edukace rodičů a hospitalizace. V případě nejasností byly kladeny doplňující dotazy. Písemný souhlas s výzkumným šetřením na dětském oddělení byl udělen vedením oslovené nemocnice a je k dispozici u autorky výzkumné studie. Se svolením komunikačních partnerek byly rozhovory nahrávány pomocí hlasového záznamníku na mobilní telefon. Komunikační partnerky na otázky odpovídaly dobrovolně bez nátlaku a samozřejmostí bylo zachování anonymity. Následně byly rozhovory přepsány v programu Microsoft Office Word 2016 a zpracovány metodou „tužka a papír“ do kategorie skupin a chronologicky zařazeny.

Další výzkumnou metodou byla jednopřípadová studie dítěte s glykogenózou I. typu. Případová studie je podrobné studium jednoho nebo více případů, díky kterému lze porozumět složitým ošetrovatelským jevům a jednopřípadová studie je podrobnou studií jedné osoby nebo jednoho případu (Kutnohorská 2009). Informace k výzkumné studii byly získány při poslední hospitalizaci dítěte na dětském oddělení ze zdravotní dokumentace dítěte po předchozím souhlasu uděleném jeho zákonným zástupcem a primářkou oddělení. Data byla následně analyzována a interpretována v diplomové práci.

Doplňující metodou kvalitativní studie byl hloubkový rozhovor s matkou pečující o dítě s glykogenózou. Cílem bylo získat informace související s poskytovanou ošetrovatelskou péčí v domácím prostředí, tak aby došlo k odpovědi na předem určenou výzkumnou otázku a naplnění daného díle. Rozhovor byl po předchozím souhlasu komunikační partnerky, zaznamenán na mobilní telefon prostřednictvím aplikace „záznam zvuku“ a následně přepsán přímým přepisem, analyzován, kategorizován a výsledky byly zapsány do diplomové práce. Rozhovor byl koncipován na základě předem připravených otázek s možností klást doplňující dotazy (příloha 2). Rozhovor probíhal v klidném prostředí, které si zvolila matka sama, tak aby bylo zachováno její soukromí.

3.2 Charakteristika výzkumných vzorků

V první části výzkumu byl výzkumný vzorek tvořen devíti sestrami dlouhodobě pracujícími na dětském oddělení. Byl složen ze tří dětských sester a jedné všeobecné sestry ze standardního oddělení a čtyř dětských sester a jedné všeobecné sestry z jednotky intenzivní péče. Vzorek byl vybrán záměrně a jeho velikost byla dána teoretickým nasycením získaných dat. V diplomové práci jsou sestry označeny symboly S1 – S9 podle sledu proběhlých rozhovorů. Věkové rozmezí sester se pohybovalo od 36 do 55 let s délkou odpracovaných let na dětském oddělení na stávající pozici (standardní oddělení nebo JIP) od 7 do 36 let. Nejvyšší vzdělání bylo vysokoškolské. Se sběrem dat pro kvalitativní šetření na dětském oddělení byla seznámena náměstkyně ošetrovatelské péče tamní nemocnice, která s výzkumem souhlasila, stejně tak svůj souhlas udělily vrchní a staniční sestra dětského oddělení. Souhlas s výzkumným šetřením je dostupný u autorky diplomové práce.

V druhé části výzkumu byla oslovena matka dítěte se vzácnou metabolickou chorobou nazvanou glykogenóza I. typu – Gierkiho choroba. Matka s odběrem dat prostřednictvím hloubkového rozhovoru souhlasila. Matka má vysokoškolské vzdělání a každodenně pečuje o jedenáctileté dítě s tímto onemocněním.

4 VÝSLEDKY

4.1 Kategorizace výsledků rozhovorů se sestrami

Po přepisu rozhovorů se sestrami z dětského oddělení došlo k analyzování textu, následnému kódování a vytvoření kategorií a podkategorií. Kategorie, které vznikly analyzováním textu byly rozděleny do pěti základních oblastí. První kategorie se týkala zkušenosti sester s glykogenózou, druhá vědomostí sester o tomto onemocnění, třetí se věnuje ošetrovatelské péči o dítě v nemocnici, čtvrtá problémům a potřebám dítěte při hospitalizaci a poslední edukaci dítěte a rodičů. Některé z kategorií obsahují podkategorie. Kategorie týkající se vědomostí sester se člení na podkategorie nazvané: Charakteristika onemocnění, Příznaky onemocnění, Léčba a Komplikace a kategorie Ošetrovatelská péče se dělí na podkategorie: Hospitalizace dítěte na oddělení, Výživa, Péče o PEG (perkutánní endoskopická gastrostomie), Péče o PŽK (periferní žilní katetr).

4.1.1 Kategorie: Zkušenosti sester s glykogenózou

Do této kategorie jsou zařazeny výsledky týkající se zkušeností sester z dětského oddělení s ošetřováním dítěte s glykogenózou. Z výzkumného šetření je patrné, že všech devět komunikačních partnerek má zkušenost s ošetřováním dítěte s glykogenózou na dětském oddělení. Všechny respondentky pečovaly o dítě s glykogenózou I. typu, proto všechny ostatní otázky byly směřovány na tento typ onemocnění. Konkrétně S1, S2, S8 a S9 o dítě s glykogenózou pečovaly na standardním oddělení a S3, S4, S5, S6 a S7 na stanici intenzivní péče dětského oddělení. Všechny sestry S1 – S9 mají zkušenost s hospitalizací jednoho dítěte, a to každoročně po dobu maximálně jednoho týdne. S2 popisuje svoje zkušenosti s péčí o dítě s glykogenózou takto: *„Bývá u nás opakovaně hospitalizována dívka s glykogenózou I. typu – Gierkeho choroba. Většinou se přijímá hned na intenzivní péči a po stabilizaci jde k nám na standard. Znáám ji už odmalička, bývá tady snad každý rok.“* S5 dodává: *„Ošetřujeme jedno děvčátko s glykogenózou Ia typu již jedenáct let, s jiným dítětem s tímto onemocněním jsem se ještě nesetkala. Bývá tady hospitalizována několikrát do roka minimálně po dobu jednoho týdne.“*

4.1.2 Kategorie: Vědomosti sester o onemocnění glykogenóza

Kategorie týkající se vědomostí sester obsahuje čtyři podkategorie, které nesou název Charakteristika onemocnění, Příznaky onemocnění, Léčba a Komplikace onemocnění. V první části rozhovoru byly oslovené sestry dotazovány na základní charakteristiku daného onemocnění. Respondentky S1 – S9 se přiznávají, že nemají mnoho znalostí o onemocnění glykogenózou. Dotázaná sestra S7 uvedla: „*Přiznám se, že nemám moc velké znalosti. Pamatuju se, když jsem poprvé přijímala dítě s tímto onemocněním, tak jsem netušila, co je to za nemoc a co mohu očekávat. Dneska už o tom alespoň něco vím. Víím, že je to vzácné metabolické onemocnění, při kterém dochází k hypoglykemiím, pokud dítě nemá pravidelný příjem potravy.*“ Všechny sestry odpověděly, že jde o velmi vzácné onemocnění. Sestry S1 – S7 zařazují glykogenózu mezi metabolické choroby a sestry S2, S3 přidávají i souvislost s dědičností a společně se sestrou S1 i souvislost s poruchou metabolismu glykogenu. Konkrétně sestra S3 popisuje onemocnění: „*Je to dědičné metabolické onemocnění, kdy dochází k poruše metabolismu glykogenu. Spočívá v chybění nebo snížené aktivitě některých enzymů, které se účastní syntézy a odbourávání glykogenu v organismu. Játra pacienta s GSD Ia typu vytváří glykogen, který se hromadí v játrech a ledvinách a hladina cukru v krvi klesá.*“ Tři komunikační partnerky S1, S3 a S5 se shodují, že onemocnění způsobuje chybění nebo porucha enzymu a dvě z nich doplňují název enzymu Glukóza-6-fosfatázy. S5 konkrétně dodává: „*Je to porucha nebo chybění enzymu Glukóza-6-fosfatázy, kdy se v játrech usazuje glykogen a vzniká hepatomegalie a hypoglykémie.*“ Jediná S6 se zmiňuje, že existuje více typů glykogenóz. „*Je více typu glykogenóz. Ty mohou být způsobeny vrozeným chyběním různých enzymů v játrech, popřípadě v srdci a svalech a tam pak dochází k hromadění glykogenu. A podle toho, kde se glykogen hromadí, tak se ty glykogenózy rozlišují.*“ Do této podkategorie byla zařazena otázka: „*Kde anebo od koho jste získala informace o tomto onemocnění?*“ Všechny sestry se shodly, že informace o tomto onemocnění získaly od lékařů, z odborných knih, internetu a od rodičů dítěte.

Další podkategorií jsou Příznaky onemocnění. Všechny dotázané sestry uvedly jako základní příznak onemocnění časté hypoglykémie. Čtyři z nich dodávají hepatomegalii (S2, S3, S5 a S6). V odpovědích se také často objevovala laktátová acidóza a metabolický rozvrat (S1, S2, S6, S8, S9). Sestry S1, S2, S3 a S5 přidávají k základnímu příznaku hypoglykémie i „doll face“ neboli obličej panenky a opožděný nástup puberty. Například

respondentka S2 popisuje příznaky glykogenózy I. typu: „*Základním příznakem je častá hypoglykémie, která se musí pravidelně kontrolovat. Mezi další příznaky tohoto onemocnění patří hepatomegalie, obličej panenky a opožděná puberta a když se objeví další onemocnění jako třeba nějaká viróza, tak hrozí i metabolický rozvrat a laktátová acidóza.*“

V další části rozhovoru byly komunikační partnerky dotazovány na léčbu onemocnění. Všechny oslovené sestry se shodly, že jedinou léčbou je pravidelné podávání stravy. Více jak polovina sester, resp. S1, S2, S3, S5, S6 specifikují podávání bezlaktózového mléka s přidavkem kukuřičného škrobu každé tři hodiny přes den a v noci kontinuálně do PEG (perkutánní endoskopické gastrostomie). S1, S3 a S5 uvádějí ještě doplňky stravy hlavně vitamíny a probiotika. Nejvíce se o léčbě zmiňuje S1: „*Nejdůležitější je dodržování stravovacího režimu. Dítěti se musí pravidelně podávat bezlaktózové mléko, do kterého se přimíchává určité množství kukuřičného škrobu. To se určuje podle věku a váhy dítěte. Strava se podává dítěti do PEG přibližně každé tři hodiny, aby se udržela hladina glykémie v krvi, což se taky pravidelně kontroluje. V noci se podává mléko kontinuálně přes speciální enterální pumpu přímo do PEG, aby se dítě mohlo vyspat. Dále má ještě předepsané vitamíny a probiotika a další léky, které se podávají i doma. Jinak žádnou jinou speciální léčbu nemá.*“

Poslední podkategorie se týkala komplikací onemocnění, kde odpovědělo sedm komunikačních partnerek. Sestra S2 uvedla: „*Komplikací může být poškození ledvin a jater*“, zatímco S3 poznamenala: „*Časem hrozí poruchy ledvin, hypertenze, nádory v játrech a deprese*“ S tímto výrokem souhlasí i S5. Sestry S4, S7, S8 a S9 upozorňují, že nemoc komplikují jiná běžná onemocnění jako je zvracení, průjem a respirační onemocnění.

4.1.3 Kategorie: Ošetrovatelská péče v nemocnici

Do této kategorie byly zařazeny údaje z rozhovorů sester, které se dotýkají ošetrovatelské péče o dítě s glykogenózou I. typu a po analýze dat vzniklo několik podkategorií. Do první podkategorie spadá Hospitalizace dítěte na oddělení, další je nazvána Výživa dítěte, třetí podkategorie je Péče o PEG (perkutánní endoskopická gastrostomie) a poslední obsahuje Péče o PŽK (periferní žilní katetr).

První podkategorie odpovědí se věnuje důvodům, proč dítě s glykogenózou I. typu bývá hospitalizováno v nemocnici a jeho reakci na hospitalizaci včetně ošetrovatelských výkonů provázející dítě během hospitalizace. Všechny oslovené sestry shodně odpověděly, že dítě bývá nejčastěji hospitalizováno pro náhle vzniklou hypoglykémii. Osm z nich udalo jako příčinu vzniku hypoglykémie zvracení, kromě sestry S7, která se k příčině hypoglykémie nevyjádřila. Jako další příčinu hospitalizace dítěte uvedly S1, S3, S4 a S5 febrilie. Sestra S2 popisuje: *„Nejčastěji se k hospitalizaci dítě přijímá z důvodu zvracení a ev. dehydratace při různém infektu, enterokolitidě nebo má často i angínu. A pak u pacientky dochází k rychlému poklesu glykémie a je nutná hospitalizace.“* S5 se zmiňuje: *„pokaždé se přijímá hned na JIP“* a S7 doplňuje: *„Po realimentaci a stabilizaci stavu se pacientka překládá k nám na standardní oddělení.“* Všech devět respondentek uvádí možnost hospitalizace matky společně s dítětem. Z toho pouze S5 a S6 upřesňují, že je matka ubytována v jiném pokoji než dítě. Konkrétně S5 specifikuje: *„Na JIP nemáme možnost ubytovat matku, ta má pokoj na standardním oddělení, ale může být u svého dítěte nepřetržitě.“* Dále se všechny sestry vyjadřují ke vzájemné spolupráci rodičů, dítěte a ošetrujícího personálu, kdy výsledky rozhovoru se všemi dotázanými ukazují na vynikající, vyváženou a bezproblémovou spolupráci všech zúčastněných. Bezpochyby dobře spolupracuje i nemocné dítě, jen sestry S1, S2, S5 a S6 poukazují na strach dítěte z některých ošetrovatelských výkonů, který je zmírněn přítomností rodičů. Mezi ošetrovatelské výkony prováděné u dítěte s glykogenózou během hospitalizace dle všech sester patří zavedení PŽK a odběry biologického materiálu. Péči o PEG uvádí pouze pět sester (S1, S3, S4, S7, S5). Sedm komunikačních partnerek uvedlo měření glykémie (S1, S2, S3, S4, S5, S6, S7) a pět z nich ještě podávání infúzí a léků intravenózní cestou nebo do PEG (S2, S3, S4, S6 a S7). Tři sestry z JIP konkrétně S3, S5 a S7 vymezují i sledování vitálních funkcí, které S5 specifikuje: *„Měříme krevní tlak, puls, dech, saturaci krve kyslíkem a tělesnou teplotu. Zpočátku fyziologické funkce vyhodnocujeme pravidelně každou hodinu, kromě tělesné teploty, tu měříme dle potřeby a stavu dítěte.“*

Druhá podkategorie odpovědí „Výživa dítěte“ zahrnuje vše, co se týká ošetrovatelské péče při podávání výživy. Výše již bylo popsáno, že všechny dotazované sestry uvedly důležitost podávání stravy v pravidelných intervalech. Komunikační partnerky z JIP dětského oddělení konkrétně sestry S3-S7 zmiňují, že v první fázi onemocnění výživa není podávána pacientce enterálně. Výživa se podává parenterálně, především jde o infúze s glukózou. Tuto situaci vysvětluje dotazovaná S4: *„Když dítě zvrací, je nemožné*

mu podávat jídlo, musíme vždycky zajistit žílu a začít s podáváním glukózy intravenózní cestou. a přitom měřit hladinu glykémie a podle výsledků glykémie se mění rychlost infúze.“ Komunikační partnerka S5 dále vysvětluje: *„Protože při zvracení dítěti závratnou rychlostí klesá glykémie, musí se jí co nejrychleji podat bolus 20% nebo alespoň 10% glukózy a pak se upravuje infúzemi vnitřní prostředí a musí se udržovat glykémie ve fyziologickém rozmezí. A následně se pacientka převádí na svoji stravu“* S6 dodává: *„Výživa je dítěti podávána pouze infúzemi po dobu dvou dnů.“* Dále všechny sestry uvedly, že je strava dítěti podávána pomocí PEG a stravu připravuje a podává dítěti matka. S7: *„Podávání mléka do PEG necháváme na matce, ona už je zběhlá v tom, jak se mléko připravuje a kolik toho dítě snese, jen na ni dohlížíme, abychom věděli, jestli dítě mléko toleruje.“* Co se týká speciální stravy, tak více jak polovina sester, resp. S1, S2, S3, S5, S6 uvádějí podávání bezlaktózového mléka s přídavkem kukuřičného škrobu každé tři hodiny přes den a v noci kontinuálně do PEG pomocí enterální pumpy. S3 popisuje podávání stravy: *„Dítěti je do PEGu podáváno bezlaktózové mléko AL 110, které má přesné a vyvážené složení“.* Sestry S1, S2, S5 se domnívají, že kukuřičný škrob slouží k udržení normoglykémie. Ze všech komunikačních partnerek pouze S5 upozorňuje na vynechání ovoce z jídelníčku nebo alespoň velké omezení z důvodu obsahu fruktózy a S3 a S6 uvádějí potřebu omezení živočišných tuků. Současně sestry dodávají, že dítě přijímá tuhou stravu jako je rýže, brambory, kuřecí a králičí maso, ryby. S8 doplňuje: *„Stravu per os podává matka většinou až doma. Dítě se stravuje 1x denně, přijímá malé množství rýže a kousky masa. Během hospitalizace dítě hůře toleruje tuhou stravu“.* Všechny sestry pokládají za důležité pravidelné měření hladiny glykémie a S2 upozorňuje na důležitost udržení hladiny glykémie v rozmezí 3,5-5,5 mmol/l. Na otázku, zda dítě používá nějaké speciální pomůcky, všechny komunikační partnerky uvedly, že dítě má svůj vlastní glukometr a enterální pumpu s příslušenstvím.

Ve třetí podkategorii Péče o PEG se sestry vyjadřovaly velice stručně. Sestra S3 popsala ošetrovatelskou péči o PEG následovně: *„Je nutné sledovat okolí invaze a ošetřovat ho speciální mastí a zase zpátky krýt sterilním krytím. Udržovat krytí suché a denně převazovat.“* S1 dodává: *„Důležitá je nejen správná péče, ale i pravidelná kontrola uzavření systému u PEG, aby nedošlo k vytékání stravy.“* A S6 doplňuje: *„Sledovat se musí okolí PEG a jeho průchodnost. Po každém podání stravy se musí PEG propláchnout čajem nebo převařenou vodou“.*

Čtvrtá podkategorie odpovědí popisuje ošetrovatelskou péči o periferní žilní katetr (PŽK), kdy všechny komunikační partnerky uvedly, že jeho zavedení patří mezi základní ošetrovatelské výkony prováděné sestrami u dítěte s glykogenózou I. typu při příjmu na oddělení. Sestry z JIP popsaly nutnost zavedení PŽK za sterilních podmínek, důležitý je i výběr vhodné kanyly, kterou S5 popisuje: „*Při zavedení kanyly je důležité vybrat její správnou velikost. Pro malé děti a pro děti se špatně viditelnými a hmatnými žilami používáme žluté kanyly s menším průsvitem, pro ostatní používáme kanyly modré.*“ Všechny dotázané sestry také upozornily na pravidelnou kontrolu okolí zavedeného PŽK a tři z nich zmínily, že se stav okolí PŽK musí zapsat do zdravotní dokumentace dítěte. O převazu se nezmiňuje žádná z nich. S8 a S9 vypovídají o vyjmutí PŽK, pokud je neprůchodný nebo okolí vpichu jeví známky lokální infekce (zarudnutí, otok, bolestivost). Konkrétně S9 sděluje: „*Periferní kanylu je nutné každý den zkontrolovat, hlavně jestli je průchodná a jestli okolí vpichu není zarudlé nebo bolestivé. Pak by se musela vytáhnout.*“ S8 dodává: „*Pokud nejsou žádné známky infektu, snažíme se kanylu ponechat co nejdéle, abychom dítě nestresovali zavedením další kanyly.*“

4.1.4 Kategorie: Potřeby dítěte, ošetrovatelské problémy a diagnózy

Další kategorie odpovědí je rozdělena na potřeby a ošetrovatelské problémy dítěte s glykogenózou I. typu vznikající při hospitalizaci v nemocnici.

Při dotázání na potřeby dítěte během hospitalizace došlo k další shodě všech komunikačních partnerek, které se vyjádřily ohledně důležitosti zajistit dítěti pocit bezpečí a jistoty ve formě společné hospitalizace dítěte s jedním z rodičů. S6 uvádí: „*Dítě je hodně fixované na matku. Když je společně s matkou, lépe spolupracuje, což je pro nás více než žádoucí.*“ Oslovené sestry S1, S3 a S4 společně uvádějí potřebu pravidelné stravy a S4, S5 a S7 potřebu udržení normoglykémie. S5 zařazuje mezi potřeby dítěte zvládnutí nemoci a brzké propuštění z nemocnice. Respondentka S6 mezi potřeby řadí: „*Dítě potřebuje nejen přítomnost rodičů, ale také kontakt se svými vrstevníky, zabavení hrou nebo jinou činností, aby se trochu rozptýlilo.*“ S3 doplňuje: „*Potřeba seberealizace je pro nemocné děti také důležitá.*“

Sestry upozorňovaly na důležitost spolupráce sestry s rodiči při plánování ošetrovatelské péče. Tuto situaci vystihuje S2: „*Rodiče znají dítě a jeho diagnózu nejlépe. Dokáží vyhodnotit odchylky od normálu a zhoršení stavu daleko dříve než okolí a jednoznačně*

jsou přínosem při péči o dítě. Navíc jsou velice milí, vstřícní, vděční za naši péči a v případě hospitalizace jsme velice rády za jejich přítomnost. O nemoci vědí vše a často mají rozhodující slovo při vedení léčby.“ Dále dotázané respondentky (S1, S4, S5, S6 a S7) poukazují na obtížnost při zavádění PŽK. Tento problém popisuje S5: *„Problém vidím v obtížném zavádění periferní kanyly. Žíly dítěte jsou již značně poškozené, hůře hmatné a viditelné.*“ S1 upozorňuje i na riziko vzniku infekce PŽK. S obtížností zavedení PŽK souvisí strach a stres dítěte, což označilo za jeden z dalších problémů pět sester (S2, S3, S4, S5 a S6), S1 ještě doplňuje problém s intolerancí stravy a S3 únavu dítěte. Na základě rozhovoru se sestrami byly stanoveny tyto nejčastější ošetrovatelské diagnózy u dětí s glykogenózou I. typu: 00179 Riziko nestabilní glykémie, 00214 Zhoršený komfort, 00093 Únava, 00148 Strach, 00028 Riziko sníženého objemu tekutin, 000004 Riziko infekce.

4.1.5 Kategorie: Edukace rodičů a dítěte

Poslední kategorie odpovědí sester je zaměřena na edukaci rodičů a dítěte. Týká se nejen edukačních činností sester během hospitalizace dítěte, ale i při propuštění. Všechny sestry uvádějí, že o nemoci, způsobu léčby informuje dítě a rodiče vždy lékař. Sestry edukují dítě a rodiče pouze o ošetrovatelských činnostech, ke kterým jsou kompetentní a které samy provádějí. Převážná většina sester jako formu edukace používá ústní vysvětlení, některé se zmiňují o názorných ukázkách prostřednictvím edukačních materiálů jako např. S4 sděluje: *Máme na oddělení k dispozici informační letáky, které můžeme pacientům zapůjčit před výkonem a oni se potom mohou ptát na to, co jim není jasné a čeho se bojí.*“ Svoji edukační činnost specifikuje sestra S3: *„Většinou se edukace dítěte i rodiče týká zdravotního stavu pacientky, doporučuje se tělesné šetření, při zvracení nejdříve nepodávání žádné výživy kromě infúzí a poté edukujeme o postupné realimentaci, edukuje se před zavedením PŽK, o hygienické péči a podobně.*“ Sestra S8 zase odpovídá: *„Dítě potřebuje být předem připraveno na výkon, aby se nebálo, pak velmi dobře spolupracuje.*“ Při propuštění probíhá edukace převážně o onemocnění, pro které bylo dítě přijato, jak uvádí S6: *„Edukace při propuštění se týká podávání naordinovaných léků nebo při respiračním onemocnění se edukace týká fyzikální terapie, při enterokolitidě zase informuje matku o postupné realimentaci a zařazení dítěte do kolektivu. Edukujeme nejen my, ale i lékař.*“

4.2 Případová studie dítěte s glykogenózou I. typu

Sběr informací pro případovou studii byl proveden v měsíci lednu roku 2018 při poslední hospitalizaci dítěte. Dítě se základní diagnózou glykogenóza I. typu bylo přijato pro počínající respirační infekci, bolesti v krku, zvracení a bolesti břicha. Data byla sebrána při příjmu a v průběhu hospitalizace na jednotce intenzivní péče a také po překladech na standardní oddělení. Informace byly vyhledány ve zdravotnické dokumentaci se souhlasem rodičů dítěte a přednostky oddělení. Následně byly analyzovány a použity v diplomové práci.

4.2.1 Základní anamnéza

Identifikační údaje: Dívka, stáří 11 let. *Rodinná anamnéza:* Oba rodiče dívky jsou zdraví. Nicméně mají potvrzené přenašečství genu pro vznik glykogenózy I. typu. Dívka má ještě staršího sourozence, který je zdravý.

Osobní anamnéza: Dívka je narozena v termínu, z druhé fyziologické gravidity. Porod byl spontánní, záhlavím. Porodní hmotnost byla 2600 g a porodní délka 46 cm. V prvních hodinách po narození se u dívky objevily apnoické pauzy, výrazné hypoglykémie a metabolická acidóza. Po aplikaci infuze s glukózou a bikarbonátem (NaHCO_3) se stav zlepšil. Po přerušení infuze s glukózou se opět objevily hypoglykémie, proto třetí den po narození následoval překlad do fakultní nemocnice s podezřením na metabolickou vadu. Zde při příjmu byla hypoglykémie a metabolická acidóza korigována bikarbonátem a provedl se novorozenecký screening metabolických vad s negativním výsledkem. Následovalo postupné zlepšení stavu, hypoglykémie se již neobjevily, ale přetrvávala metabolická acidóza, kterou bylo nutné korigovat bikarbonátem. Dívka byla postupně převedena na stravu per os a po deseti dnech hospitalizace byla propuštěna domů s dg. Novorozenecká hypoglykémie a metabolická acidóza.

Doma byla pravidelně kojena po třech hodinách a byla zcela bez potíží. Na kontrolním vyšetření u dětského lékaře ve čtyřech týdnech věku byla hodnota glykémie 2,8 mmol/l nalačno (norma 3,3 – 5,4 mmol/l) a hodnota laktátu 12 mmol/l (norma $\leq 2,3$ mmol/l). V sedmi týdnech věku byla dívka doporučena do metabolické ambulance, kde byla naměřena hypoglykémie 2,7 mmol/l s odstupem 3,5 hodiny po jídle, objevila se i výrazná

hypertriglyceridemie 17 mmol/l (norma 0,78 – 1,18 mmol/l). Odtud byla doporučena rodičům hospitalizace dítěte v nemocnici na metabolické jednotce k dalšímu vyšetření. Při hospitalizaci byla dále zjištěna hepatomegalie, nefromegalie a genetické vyšetření potvrdilo diagnózu morbus Gierke – glykogenóza I. typu.

Léčba: v **sedmi týdnech** věku po zjištění diagnózy byla u dítěte zahájena frekventní strava s přídatkem Maltodextrinu (polysacharid) přes den po 2,5 hodinách a přes noc byla krmena kontinuálně prostřednictvím enterální pumpy do nasogastrické sondy. Došlo k úpravě stavu bez hypoglykemií, klesla i hladina laktátu.

Ve čtyřech měsících věku byl dívce zaveden PEG a upravila se podávaná strava. Přes den byla stále krmena po 2,5 hodinách speciálním mlékem Pregominem 110–120 ml s přídatkem Maltodextrinu. Mléko bylo podáváno částečně stříkačkou per os a částečně do PEG. V noci od 19,30 do 8,30 hodin byla strava (Pregomin s přídatkem Glukopuru) podávána pomocí enterální pumpy do PEG rychlostí 22–27 ml/ hodinu. Glykémie byla měřena 3x denně.

V prvním roce byl přes den ve 2,5 hodinových intervalech dívce podáván Pregomin (hypoalergenní bezlaktózové mléko) 100 - 110 ml + 10 ml kojenecké vody určené pro proplach výživové sondy s přídatkem 1 g Maltodextrinu před každým jídlem. V noci byla krmena enterální pumpou kontinuálně do PEG od 19.30 do 7.00 hodin ráno. Podáváno bylo 315 ml Pregominu se 3 g Glukopuru (hroznový cukr). Při hypoglykemiích pod 2,5 mmol/l bylo matce doporučeno z ambulance, kde je dívka pravidelně sledována, aplikování 20 % glukózy bolusově v dávce 1 ml/kg během 2–3 minut a dále pokračovat infuzí 10 % glukózy s ionty 0,36 – 0,42 g/kg/hod a udržovat glykémii v rozmezí 3,5-6,0 mmol/l. S přibývajícím věkem byly dávky stravy a kukuřičného škrobu postupně zvyšovány a přidávána mixovaná masozeleninová polévka nebo kašovitá strava do PEG s možností několika lžiček podávaných perorálně.

V sedmi letech byla dívka krmena přes den bezlaktózovým mlékem AL 110 (4x160 ml, 1x 110 ml) každé 2,5 hodiny do PEG s přídatkem 11,5 g Gustinu (kukuřičný škrob) a na noc se kontinuálně podávalo bezlaktózové mléko s 5 g Glukopuru do 500 ml bezlaktózového mléka enterální pumpou rychlostí 50 ml/h. Strava byla aplikována převážně do PEG. Perorálně dívka přijímala pouze 200 ml vody, 20 g masa (převážně kuřecí maso), 30 g ryb a 12 g těstovin. Někdy se přidávala rýže, brambory nebo vajíčko.

V tomto období bylo dietním cílem navýšit energii ve stravě u dívky na 60 kcal/kg/den, bílkoviny 2 g/kg/den a tuky 2 – 2,2 g/kg/den.

Od devíti let je strava dívce nadále podávána do PEG a k tomu jednou denně přijme pouze ¼ porce pevné stravy– malé kousky masa s přílohou a také trochu sladkostí. Přes den je podáváno pět velkých porcí bezlaktózového mléka s kukuřičným škrobem do PEG. Na noc mléko AL 110 kontinuálně enterální pumpou do PEG.

Hospitalizace: Od kojeneckého věku bývá dívka často hospitalizována pro další přidružená onemocnění. Nejčastěji pro gastroenterocolitis acuta, laryngitis acuta, otitis media, bolesti břicha, respirační infekty doprovázející nízké hypoglykémie. Hospitalizována bývá průměrně 3x ročně po dobu maximálně jednoho týdne.

Dispenzarizace: Dívka je pravidelně sledována v ambulanci dědičných metabolických poruch.

Sociální anamnéza: Dívka je z úplné rodiny, bydlí s rodiči a starším sourozencem v rodinném domě.

Pracovní anamnéza: Chodí do 5. třídy základní školy, má ráda zvířata, ráda maluje.

Farmakologická anamnéza: Celaskon 1 tbl denně, Biopron-Respirom 1 sáček denně, Omeprazol 10 mg roztok do PEG 2x denně, Apo-Alopurinol 25 mg 1x denně, kukuřičný škrob před každým jídlem, Glukopur na noc do bezlaktózového mléka.

Alergická anamnéza: Nevýznamná.

Úrazy, operace: Ve čtyřech měsících života byl dívce zaveden PEG. Následně v sedmi a v devíti letech byl PEG vyměněn.

Dieta: Jednou denně dívka přijme pevnou dietní stravu perorálně např. rýži, brambory, kuřecí maso, králíčí maso, rybu. Strava je podávána v pravidelných intervalech ve formě bezlaktózového mléka AL 110 s kukuřičným škrobem, který je v přesných dávkách aplikován společně s bezlaktózovým mlékem 5x – 6x denně do PEG. Důležité je kontinuální podávání bezlaktózového mléka přes noc prostřednictvím enterální pumpy do PEG. A neméně důležité je udržování hladiny glykémie v rozmezí 3,5 – 5,5 mmol/l na lačno.

Diagnostický souhrn: Glykogenóza I. typu – morbus von Gierke, Hepatosplenomegalie

4.2.2 Průběh hospitalizace

Součástí případové studie je podrobně popsán průběh hospitalizace dívky. Dívka byla hospitalizována po dobu pěti dnů. Přijata byla v odpoledních hodinách na jednotku intenzivní péče, druhý den odpoledne byla ve stabilizovaném stavu přeložena na standardní oddělení k matce.

4.2.2.1 První den hospitalizace

Dívka byla přivezena otcem k lékařskému zajištění pro počínající respirační infekci. Od rána ji pobolívá v krku, teplotu neměla, proto šla do školy. Odpoledne po příchodu ze školy domů se bolest v krku zhoršila, přidala se nevolnost a doma jednou zvracela. Stěžuje si i na bolest břicha. Doma před odjezdem do nemocnice jí rodiče podali 20 ml škrobového roztoku, který dívka tolerovala.

Sestra při příjmu v 16.30 hodin provedla fyzikální hodnocení dítěte. Dívka 11 let, váha 38,7 kg., výška 142 cm., BMI 19,2 (normální váha), krevní tlak 115/70, akce srdeční 113/min., dechová frekvence 22/min., TT 36,1 °C.

Celkový stav: je plně při vědomí, unavená, bledá, bez icteru a cyanózy, orientovaná časem, místem, osobou, dýchá volně, viditelné obtíže při polykání, nauzea, hydratace přiměřená. *Hlava:* mesocefalická, na poklep nebolestivá, zornice izokorické reagující na osvit, skléry anicterické, spojivky růžové, smysly bez patologické sekrece či krvácení. Dutina ústní čistá, sliznice vlhké, růžové, tonsily lehce prosáklé, mírně zvětšené krční uzliny, štítnice nehmatná. *Hrudník* symetrický, dýchání čisté, sklípkové, eupnoe. Srdeční ozvy pravidelné, mírná tachykardie, dvě ohraničené ozvy. *Páteř* bez patologických změn. *Břicho* v niveau palpačně měkké, nebolestivé, peristaltika přiměřená, okolí zavedené PEG klidné, bez granulací, bez sekrece. *Končetiny* bez deformit a bez otoků. *Růst* stabilní, v pásnu 18. percentilu.

V 16.45 hodin byla dívka přijata na jednotku intenzivní péče pro hrozící hypoglykemický stav při probíhajícím infektu. Byla uložena sestrou na lůžko, plně při vědomí, spolupracující, ale unavená, má bledý kolorit kůže, stěžuje si na nauzeu, bolesti břicha a bolest v krku. Bolest zhodnotila dle škály VAS na 5 bodů. Ihned byla změřena glykémie, jejíž hodnota, i přes podání kukuřičného škrobu otcem před odjezdem do nemocnice, byla 2,3 mmol/l, což značilo hypoglykémii. Při měření hladiny glykémie dobře spolupracovala. Vstupní hodnota hladiny cukru v krvi byla změřena vlastním glukometrem pro rychlý výsledek. Následně byl zaveden PŽK do pravé horní končetiny

se současným odběrem krve na biochemické a hematologické vyšetření a bolusově aplikováno 20 ml 10% glukózy. Pacientka měla obavy ze zavedení PŽK, ale překonala je vzhledem ke svému zdravotnímu stavu a hrozící hypoglykémii.

Dále se pokračovalo infúzí 10% glukózy prostřednictvím infuzní pumpy. Rychlost infúze byla zpočátku 80 ml/hodinu. Po základním zajištění dítěte následovalo vyšetření lékařem a vyplnění veškeré zdravotnické dokumentace včetně souhlasu rodičů s hospitalizací své dcery. Otec byl přijat jako doprovod dcery a uložen na pokoj na standardním oddělení. Otcí byl lékařem vysvětlen postup další léčby a sestra pacientku i otce edukovala o dodržování klidového režimu na lůžku, měření vitálních funkcí (TK, P, D) a o dietním omezení, které se týkalo nepodávání stravy ani per os ani perkutánní endoskopickou gastrostomií. Rychlost infúze se dále upravovala dle hladiny glykémie v kapilární krvi měřené buď domácím glukometrem nebo posílané do laboratoře. Hodnoty glykémie, výsledky z biochemické a hematologické laboratoře jsou uvedeny v tabulce 1, 2 a 3.

V 17. 30 pacientka zvracela žaludeční šťávy po opakovaném vyšetření dutiny ústní lékařem. Nauzea, únava a bledost přetrvává, břicho už tolik nebolí. Dle škály bolesti VAS udala bolest na stupni 2. Hodnota glykémie postupně stoupala k normálním hodnotám. Klidový režim na lůžku dodržuje, chodí pouze na toaletu s infuzní pumpou, aby nedošlo k přerušení přísunu glukózy. Močí bez obtíží, stolice nyní nebyla. Večerní hygienu zvládla s pomocí otce na lůžku.

Výsledky biochemického a hematologického vyšetření krve z laboratoří byly převzaty sestrou a předány lékaři, který je sdělil rodičům (tabulka 1 a 2).

Tabulka 1 Výsledky biochemického vyšetření krve

1 den hospitalizace		
Vyšetření	Výsledek	Referenční meze
Glukoza	2,7 mmol/l	3,3 – 5,6
Močovina	1,0 mmol/l	1,8 – 6,7
Kreatinin	36,0 umol/l	27–88
Bilirubin	13 umol/l	2–17
ALT	0,27 ukat/l	0,17–0,58
AST	0,36 ukat/l	0,17–0,58
GMT	0,37 ukat/l	0,08–0,65
Natrium	141 mmol/l	135–145
Kalium	3,8 mmol/l	3,6–5,9
Chloridy	101 mmol/l	95–110
Osmolalita	298 mmol/kg	270–290
CRP	1,60 mg/l	0–5

Zdroj: zdravotnická dokumentace

Z biochemického vyšetření krve byla patrná hypoglykémie, vyšší hladina osmolality krve a nízká hladina močoviny (tabulka 1).

V rámci vyšetření krevního obrazu a diferenciálu bílých krvinek byly zjištěny zvýšené hodnoty leukocytů, neutrofilů a naopak nižší hodnota lymfocytů (tabulka 2).

Tabulka 2 Výsledky hematologického vyšetření krve

1 den hospitalizace		
Vyšetření	Výsledek	Referenční meze
Leukocyty	18,0* 10 ⁹ /l	5–15, 5
Erytrocyty	4,60* 10 ¹² /l	4–5, 2
Hemoglobin	136 g/l	115–155
Hematokrit	0,373	0,35 – 0,45
Trombocyty	371* 10 ⁹ /l	150–450
Sřední objem erytrocytů	81,1 fl	77–95
Neutrofilý	77,9 %	44–67
Lymfocyty	15,60 %	25–48
Monocyty	6,10 %	0–9
Eozinofily	0,20 %	0–7
Basofily	0,200 %	0–2
Neutrofilý absolutní počet	14,01 * 10 ⁹ /l	2–9, 1
Lymfocyty absolutní počet	2,8* 10 ⁹ /l	1,1–6, 5
Monocyty absolutní počet	1,09* 10 ⁹ /l	0–1, 2
Eozinofily absolutní počet	0,03* 10 ⁹ /l	0–1
Basofily absolutní počet	0,040* 10 ⁹ /l	0–0, 3

Zdroj: zdravotnická dokumentace

Hladina glykémie se u dívky postupně stabilizovala, a proto byla ve 20 hodin 30 minut poprvé upravena rychlost infúze na 70 ml/hod (tabulka 3). Dívka brzy usnula, dále nezvracela. Po stabilizaci hladiny glykémie v krvi dívky byla frekvence měření glykémie lékařem prodloužena na interval tří hodin, aby se pacientka vyspala. Vitální funkce byly nadále měřeny ā 1 hodinu. Hodnoty monitorace vitálních funkcí byly v mezích normy jedenáctiletého dítěte. (tabulka 3). Ve 23.30 hodin dokapala první infúze celkem 500 ml a byla vyměněna za další lahev 10% glukózy (500 ml).

Tabulka 3 Hladina glykémie, rychlost infúze, vitální funkce

1. den hospitalizace					
Hodina	Glykémie	Rychlost infúze	TK	Puls	Dech
16.45	2,3 mmol/l	80 ml/h	115/70	113	22
17.00	3,5 mmol/l	80 ml/h			
17.30	4,7 mmol/l	80 ml/h	104/57	121	26
18.30	5,5 mmol/l	80 ml/h	112/63	104	22
19.30	5,9 mmol/l	80 ml/h	108/62	88	20
20.30	6,4 mmol/l	70 ml/h	99/56	85	20
21.30		70 ml/h	100/51	80	18
22.30		70 ml/h	91/55	80	20
23.30	6,0 mmol/l	70 ml/h	98/56	82	20

Zdroj: zdravotnická dokumentace

Sestry pro první den hospitalizace stanovily sedm ošetrovatelských diagnóz. Mezi které patřily: 00027 Snížený objem tekutin, 00179 Riziko nestabilní glykémie, 00132 Akutní bolest, 00134 Nauzea, 00148 Strach, 00004 Riziko infekce. Ošetrovatelské diagnózy jsou uvedené v tabulce 4.

Tabulka 4 Aktuální ošetrovatelské diagnózy 1. den

Ošetrovatelské diagnózy	Objektivní, subjektivní příznaky
00027 Snížený objem tekutin	Zvracení, nauzea, nepřijímání stravy
00179 Riziko nestabilní glykémie	Zvracení, nepřijímání stravy
00132 Akutní bolest	Bolest v krku při polykání, Bolest břicha při palpaci
00134 Nauzea	Pocit na zvracení při bolesti v krku
00093 Únava	Pocit slabosti, inaktivita
00148 Strach	Obavy ze zavedení PŽK
00004 Riziko infekce	Kontrola místa vpichu PŽK, zavedení PEG

Zdroj: ošetrovatelská dokumentace

4.2.2.2 Druhý den hospitalizace

Do rána pacientka opakovaně zvracela. V sedm hodin po probuzení se pacientka cítí lépe. Nauzea ustoupila, ale stále si stěžovala na bolest v krku (dle škály bolesti VAS udávala stupeň 3), prokrvená dobře. Byla afebrilní, normotenzní, eupnoická, akce srdeční v normě. Hladina ranní glykémie byla 6,7 mmol/l. Pacientce byl udělán dle ordinace

lékaře výtěr z krku, který byl pro ni nepříjemný, protože měla obavy, že bude znovu zvracet a poté kontrolní odběr krve na hladinu iontů z důvodu opakovaného zvracení, který byl pro dítě neméně příjemný, jak pacientka sdělila sestře, ale spolupracovala dobře. Odběry biologického materiálu byly zaslány do laboratoří. Stále byla podávána infúze, která byla v 7: 45 hodin vyměněna za další infúzi 10% glukózy obohacenou o ionty (10% NaCl; 7,5 % KCl, 10 % Calcium Glukonicum a 10 % MgSO₄). V infúzích se pokračovalo vzhledem k nepřijímání žádné stravy ani tekutin per os nebo prostřednictvím PEG a její rychlost se stále upravovala dle výsledků glykémie (tabulka 5).

Tabulka 5 Výsledky glykémie, rychlost infúze, vitální funkce

1. den hospitalizace					
Hodina	Glykémie	Rychlost infúze	TK	Puls	Dech
1.00	6,7 mmol/l	70 ml/h			
4.00	6,9 mmol/l	70 ml/h			
7.00	5,3 mmol/l	70 ml/h	104/57	84	22
10.00	4,9 mmol/l	80 ml/h	101/53	79	20
12.00	4,2 mmol/l	80 ml/h	108/61	88	20
15.00	5,9 mmol/l	70 ml/h	111/56	77	18
18.00	5,6 mmol/l	70 ml/h	98/51	85	18
21.00	5,1 mmol/l	70 ml/h	101/55	88	20
24.00	6,0 mmol/l	70 ml/h	98/53	72	18

Zdroj: zdravotnická dokumentace

Při výměně infúze byla sestrou zkontrolována periferní kanyla, jejíž okolí a místo vpichu bylo klidné, bez známek infektu a fixace správná. Ranní hygienu zvládla dívka na toaletě s dopomocí rodiče a dodala i požadovaný vzorek moče na biochemické vyšetření. Klidový režim na lůžku dodržovala. Chuť k jídlu ještě neměla, ale břicho již nebolelo. Byl aplikován ledový obklad na krk s dobrým efektem. Při ranní vizitě byl převázán PEG, okolí PEGu bylo klidné, bledé, bez známek infektu, kůže byla preventivně ošetřena Betadinovou masťou. Na bolest v krku byly podány pastilky Tantum Verde bez přidaného cukru frekvence dle potřeby a dle tolerance maximálně 5x denně. Hladina glykémie byla stabilní, hypoglykémie se neobjevila. Biochemické výsledky byly uspokojivé, hladiny iontů v referenčních mezích (tabulka 6), upravila se osmolalita krve, hustota moče byla nižší s přítomností erytrocytů, leukocytů, urobilinogenu a bilirubinu. Obtíže při močení neudávala.

Tabulka 6 Výsledky biochemického vyšetření krve

2. den hospitalizace		
Vyšetření	Výsledek	Referenční meze
Glukóza	6,5 mmol/l	3,3 – 5, 6
Močovina	1,3 mmol/l	1, 8–6, 7
Natrium	138 mmol/l	135–145
Kalium	3, 9 mmol/l	3, 6–5, 9
Chloridy	98 mmol/l	95–110
Osmolalita	287 mmol/l	270– 290

Zdroj: zdravotnická dokumentace

Z kontrolního biochemického vyšetření byla patrná vyšší hladina glykémie a nižší hladina močoviny (tabulka 6). Hladina močoviny se oproti biochemickým výsledkům z předešlého dne upravuje (tabulka 1).

Po celý den byla kontinuálně podávána infúze s 10% glukózou a ionty s úpravou rychlosti dle aktuální glykemické hodnoty. Strava zatím nepodávána, pouze čaj po lžičkách per os. Dívka již nezvracela, nauzea ustoupila, bolest v krku tlumena pastilkami Tantum Verde, které tolerovala. Glykemické hodnoty byly sledovány po třech hodinách a ev. při obtížích. Stejně jako vitální funkce. Byl sledován příjem tekutin a výdej moči za 24 hodin, množství bylo vyrovnané. (příjem = 1625 ml v infúzích + 220 ml čaj, výdej = 1650 ml) Pacientka byla v dobré náladě, čas na lůžku vyplňovala hrou na PC tabletu, skládáním puzzle a sledováním pohádek. Během hry častěji odpočívala, přetrvávala únava a pocit slabosti. Celý den měla u sebe jednoho z rodičů, což ji zaručovalo jistotu a bezpečí. Rodiče ochotně spolupracovali při měření glykemií a upravování rychlosti infúze. Tento den sestry stanovily ošetrovatelské diagnózy, jejichž seznam je v tabulce 7.

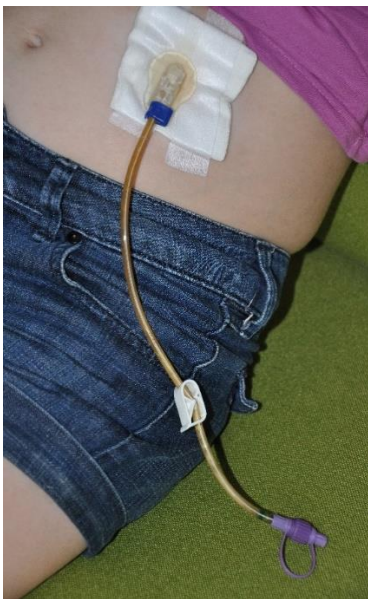
Tabulka 7 Ošetrovatelské diagnózy 2. den hospitalizace

Ošetrovatelské diagnózy	Objektivní, subjektivní příznaky
00027 Snížený objem tekutin	Zvracení, nauzea, nepřijímání stravy
00179 Riziko nestabilní glykémie	Zvracení, nepřijímání stravy
00195 Riziko nerovnováhy elektrolytů	Opakované zvracení
00132 Akutní bolest	Bolest v krku při polykání,
00093 Únava	Pocit slabosti
00004 Riziko infekce	PŽK, PEG

4.2.2.3 Třetí den hospitalizace

Pacientka spala celou noc, glykémie byly stabilní. Ráno po probuzení naměřena dříve hladina glykémie 5,8 mmol/l. Infuzní terapie pokračuje. Pacientku stále trápí bolest v krku, viditelně hůře polyká, hrdlo zarudlé. Ledové obklady na krk snáší dobře. V plánu je vyvolání výsledku výtěru z krku z předešlého dne na mikrobiologické vyšetření. Nevolnost ani bolest břicha neudává, je afebrilní, normotenzní. Ranní hygienu zvládla samostatně. Při ranní vizitě byl sestrou zkontrolován PŽK, jehož okolí a místo vpichu bylo klidné, nebolestivé, bez známek infektu a dále sestra provedla kontrolu PEG. Stav gastrostomie byl beze změn. S pomocí matky, která vystřídala otce, byl PEG převázán a ošetřen dle zvyklostí oddělení (obrázek 1).

Obrázek 1 Perkutánní endoskopická gastrostomie (PEG)



Zdroj: vlastní

Dopoledne byl hlášen výsledek výtěru z krku z mikrobiologické laboratoře. Ve výtěru byl potvrzen streptococcus pyogenes s citlivostí na penicilinovou řadu antibiotik. Následně byl sestrou děvčeti udělán odběr kapilární krve z prstu na CRP, kdy byly zjištěny zvýšené parametry zánětu 48 mg/l, proto byl pacientce nasazen Duomox 500 mg ve formě tablet. Tablety byly podávány rozdrcené do PEG v intervalu 8 hodin. Podání první dávky antibiotik bylo naplánováno na 15 hodin po přeložení dívky na standardní oddělení.

Od rána dívka popíjela čaj po lžičkách, v 9. hodin bylo poprvé matkou podáno 20 ml bezlaktózového mléka bolusově do dívčina PEG, vše s dobrou tolerancí. V poledne bylo aplikováno bezlaktózové mléko v dávce 60 ml společně s 9 g kukuřičného škrobu prostřednictvím nutriční pumpy do PEG rychlostí 60 ml/hod. a po vykapání byla zkontrolována glykémie, jejíž hladina v krvi byla 5,6 mmol/l. Pacientka stravu tolerovala, cítila se dobře, glykémie byla stabilní.

Vzhledem ke stabilním hladinám glykemií a dobré toleranci stravy do PEG byla pacientka třetí den hospitalizace ve 14 hodin přeložena na standardní oddělení na pokoj k matce. Sestra ze standardního oddělení byla nadále informována matkou o hladinách glykémie, které matka měřila každé dvě hodiny nebo při obtížích dcery. Opakovaně každé dvě hodiny matka podávala 60 ml bezlaktózového mléka s 9 g kukuřičného škrobu tentokrát již bolusově. Současně ještě byla podávána infúze 10% glukózy s ionty, tentokrát udržovací rychlostí 50ml/hod. a její rychlost se nadále upravovala dle glykemií. Hladiny glykémie byly vzhledem k dobré toleranci stravy vyšší až 7,9 mmol/l, proto se postupně snižovala rychlost infuzní terapie až na 20 ml/hod. V 16 hodin dívka poprvé zkusila sníst pevnou stravu – vařené brambory, které tolerovala. Ve 21 hodin byla pacientka zatížena kontinuálním podáním bezlaktózového mléka enterální pumpou (obrázek 2) do PEG rychlostí 80 ml/hod. a odpojena od stravy byla v 8 hodin ráno druhého dne.

Obrázek 2 Enterální pumpa



Zdroj: vlastní

Po celou noc stravu dobře tolerovala a hodnoty glykémie byly v žádoucích hodnotách, viz tabulka 8.

Tabulka 8 Hodnoty glykémie, rychlost infúze, příjem stravy

3. den hospitalizace			
Hodina	Glykémie	Rychlost infúze	Strava
1.00	5,8 mmol/l	70 ml/h	
4.00	6,1 mmol/l	70 ml/h	
7.00	5,8 mmol/l	70 ml/h	20 ml čaj
9.00	4,9 mmol/l	50 ml/h	20 ml BL*
11.00	4,6 mmol/l	60 ml/h	
12.00		60 ml/h	60 ml BL + 9 g G** kont. EP
13.00	5,6 mmol/l	50 ml/h	
14.00		50 ml/h	60 ml BL + 9 g G bolus
15.00	7,9 mmol/l	30 ml/h	60 ml BL + 9 g G kont. EP***
17.00	7,9 mmol/l	20 ml/h	Brambory
18.00		20 ml/h	60 ml BL + 9g G bolus
20.00	6,1 mmol/l	20 ml/h	60 ml BL + 9 g G bolus
21.00		20 ml/h	BL kontinuálně EP 70ml/h
23.00	6,4 mmol/l	20 ml/h	

Vysvětlivky: *Bezlaktóзовé mléko AL 110, **Gustin kukuřičný škrob, ***enterální pumpa

Zdroj: zdravotnická dokumentace

Třetí den hospitalizace byly sestrami stanoveny pět ošetrovatelských diagnóz: 00179 Riziko nestabilní glykémie, 00132 Akutní bolest, 00163 Snaha zlepšit výživu, 00217 Riziko alergické reakce, 00004 Riziko infekce viz tabulka 9.

Tabulka 9 Aktuální ošetrovatelské diagnózy

Ošetrovatelské diagnózy	Objektivní, subjektivní příznaky
00179 Riziko nestabilní glykémie	Snížený příjem stravy
00132 Akutní bolest	Bolest v krku při polykání,
00163 Snaha zlepšit výživu	Stabilní glykémie, chuť k jídlu
00217 Riziko alergické reakce	Podávání antibiotik
00004 Riziko infekce	PŽK, PEG

Zdroj: Ošetrovatelská dokumentace

4.2.2.4 Čtvrtý den hospitalizace

Ráno byla dívka afebrilní, cítila se odpočatě, nauzeu neměla, nezvracela, podanou stravu přes noc dobře tolerovala. Antibiotika sestry podávaly v pravidelných časových intervalech \bar{a} 8 hodin, dobře je tolerovala. V krku ji stále pobolívalo, škála bolesti VAS se pohybovala po celý den maximálně do stupně 3. Zavedený PŽK byl zkontrolován sestrou, byl dobře fixován, okolí a místo vpichu bylo klidné, stále byla podávána infúze s 10% glukózou s minerály, ale už jen udržovací rychlostí 15 ml/hodinu. Sestra společně s matkou provedly převaz PEG, kdy okolí bylo ošetřeno dle zvyklostí, PEG byl průchodný jeho okolí klidné. Pacientka byla stabilní, hladiny glykémie se pohybovaly v rozmezí 6,0 – 8,0 mmol/l., což bylo pro dívku akceptovatelné. Po celý den byla po dvou až třech hodinách krmena bolusově do PEG bezlaktózovým mlékem s přídatkem kukuřičného škrobu. Dávka mléka byla postupně navyšována až na 100 ml a kukuřičný škrob až na 20 g. Stravu dobře tolerovala, stejně jako pevnou stravu podanou v poledne ve formě rýže. Dívka byla po celý den v dobré náladě, volný čas vyplňovala hraním her na tabletu, televizními pořady, čtením knih nebo hraním společenských her s maminkou. Měla volný pohyb po pokoji, ale vzhledem k únavě většinu dne trávila na lůžku.

Ve 23 hodin vzhledem k dobré toleranci stravy a vyšším hodnotám glykemií byla ukončena infúzní terapie. PŽK byl ponechán pro eventuální další infuzní terapii. Ve 20 hodin večer bylo matkou spuštěno kontinuální podávání stravy do PEG, které kapalo dle jejich zvyklostí až do druhého dne do rána. Bolest v krku byla mírnější, potíže při polykání ještě přetrvávaly. V noci spala klidně, nezvracela, podávanou stravu tolerovala, obtížemi se nebudila, hladiny glykémie byly stabilní, viz tabulka 10.

Tabulka 10 Hodnoty glykémie, rychlost infúze, příjem stravy

3. den hospitalizace			
Hodina	Glykémie	Rychlost infúze	Strava
2.00	6,4 mmol/l	20 ml/h	
5.00	6,2 mmol/l	20 ml/h	
8.00	6,0 mmol/l	20 ml/h	Odpojení od EP*** 60 ml BL* + 9 g G **bolus
9.00	6,8 mmol/l	20 ml/h	
10.00		20 ml/h	100 ml BL + 20 g G bolus
12.00	7,3 mmol/l	20 ml/h	Rýže
13.00	6,9 mmol/l	20 ml/h	100 ml BL + 20 g G bolus
15.00	6,9 mmol/l	15 ml/h	100 ml BL + 20 g G bolus
17.00	8,0 mmol/l	15 ml/h	Brambory
18.00		15 ml/h	100 ml BL + 20 g G bolus
20.00	6,0 mmol/l	15 ml/h	60 ml BL + 9 g G bolus
21.00		15 ml/h	BL kont. EP 70 ml/h
23.00	7,0 mmol/l	EX	

Vysvětlivky: *Bezlaktózové mléko AL 110, **Gustin kukuřičný škrob, ***enterální pumpa

Zdroj: zdravotnická dokumentace

Čtvrtý den hospitalizace byly sestrami stanoveny tři ošetrovatelské diagnózy: 00132 Akutní bolest, 00004 Riziko infekce, 00179 Riziko nestabilní glykémie. Zmíněné ošetrovatelské diagnózy jsou v tabulce 11.

Tabulka 11 Aktuální ošetrovatelské diagnózy

Ošetrovatelské diagnózy	Objektivní, subjektivní příznaky
00132 Akutní bolest	Bolest v krku při polykání,
00004 Riziko infekce	PŽK, PEG
00179 Riziko nestabilní glykémie	Snížený příjem stravy, Vyšší glykémie

Zdroj: ošetrovatelská dokumentace

4.2.2.5 Pátý den hospitalizace

Ráno po probuzení se pacientka cítila dobře, odpočinula si. Byla afebrilní, bolest v krku udávala mírnější. Enterální pumpa s bezlaktózovým mlékem byla v 7.00 hodin odpojena od dívčina PEG. Do stomie byla aplikována rozdrčená tableta antibiotik Duomox 500 mg. Okolí PEG bylo klidné, ošetřeno ochranou mastí a překryto sterilním krytím. Podání antibiotik bylo bez komplikací, pacientka je dobře tolerovala. Ranní glykémie byla 5,4 mmol/l. Pacientka hned podáno 100 ml bezlaktózového mléka s 20 g kukuřičného škrobu a následoval proplach 10 ml převařené vody. Nakonec byl vyjmut periferní žilní katetr, který již nebyl potřeba. Místo vpichu a jeho okolí bylo klidné, nekrvácelo, bez známek infektu a bylo přelepeno náplastí s polštářkem.

Tabulka 12 Hodnoty glykémie, příjem stravy

3. den hospitalizace		
Hodina	Glykémie	Strava
2.00	5,5 mmol/l	
5.00	5,4 mmol/l	
7.00	5,0 mmol/l	Odpojení od EP*** 100 ml BL* + 20 g G **bolus

Vysvětlivky: *Bezlaktózové mléko AL 110, **Gustin kukuřičný škrob, ***enterální pumpa

Zdroj: Zdravotnická dokumentace

Vzhledem k dobrému zdravotnímu stavu, stabilním glykemiím (tabulka 12), dobré toleranci stravy byla pacientka společně s matkou propuštěna do domácího ošetřování. Před propuštěním byla sestrou matka edukována o dalším postupu ošetřování v domácím prostředí. Především byla upozorněna na důležitost pravidelného podávání antibiotik v osmihodinových intervalech, ošetřování PEG a tělesném šetření dítěte. Lékař jim doporučil kontrolní návštěvu obvodního pediatra a v případě zhoršení nebo vyskytnutí nových obtíží opětovné přijetí na dětské oddělení.

4.3 Kategorizace výsledků z rozhovoru s matkou

Výsledky z rozhovoru s matkou byly po přepisu a následném pečlivém analyzování uspořádány do několika kategorií. První kategorie odpovědí byla nazvána Počátek onemocnění. Dalšími kategoriemi byly Ošetrovatelská péče, Ošetrovatelské problémy, Informovanost, Hospitalizace, Školní prostředí. Poslední kategorie dostala název Dopad onemocnění dítěte na rodinu.

4.3.1 Kategorie: Počátek onemocnění

Kategorie odpovědí je zaměřena na úplné začátky onemocnění a zjištění diagnózy. Komunikační partnerka nejprve vypráví o výběru menší porodnice pro narození svého potomka a následném nekomplikovaném porodu, kdy se jí před jedenácti lety narodila krásná holčička, která se ihned po porodu zdála být zdravá a zcela v pořádku. Dále matka informuje o prvních příznacích: „*Dcera se narodila pozdě večer a ještě ten den v noci mi ji přinesla sestřička na kojení. Holčička byla taková hadrovitá, sestra mi řekla, že je spavá a unavená po porodu, že to tak bývá a pak ji opět odnesla.*“ Komunikační partnerka dále popisuje situaci, která nastala druhý den ráno: „*Ráno mi přišla lékařka říct, že dcera dvakrát prošedla a přestala dýchat, ale na přístrojích se stav rychle upravil. Začala jsem kojit a bylo všechno v pořádku, ale pokud nedostala mléko včas, hned ji klesl cukr v krvi, proto jsme po dvou dnech skončili na JIPce ve fakultní nemocnici.*“ Matka popisuje úpravu celkového stavu dítěte během pobytu v nemocnici na JIP, ke kterému došlo, protože pravidelně kojila a dále popisuje okolnosti při propuštění dítěte domů po deseti dnech hospitalizace: „*Propustili nás s diagnózou zhoršená poporodní adaptace s doporučením objednat se na vyšetření do Prahy a do té doby navštívit jejich lékaře v metabolické ambulanci.*“ V metabolické ambulanci i ve fakultní nemocnici v Praze byly provedeny odběry krve a jak se matka dozvěděla výsledky popisuje takto: „*Nejdříve mi volali výsledky krve z Brna. Hlásili mi glykémii 2,6 mmol/l. To už jsem věděla, že glykémie pod tři není normální. Ihned jsem volala zpátky do fakultní nemocnice v Praze, odkud jsme právě jeli, oni dohledali zbytek výsledků ranních odběrů a doporučili nám na příští den hospitalizaci na metabolické jednotce.*“ Následovala hospitalizace ve fakultní nemocnici v Praze, kde bylo diagnostikováno onemocnění dívky. Matka tuto situaci popisuje: „*V nemocnici jsme leželi déle jak měsíc a hned od začátku měl přednosta*

oddělení podezření na glykogenózu I. typu, protože už měl s tímto onemocněním zkušenosti a dokázal všechny výsledky dobře a rychle vyhodnotit.“ A následně komunikační partnerka doplňuje způsob léčby: „V Praze ji měřili často glykémii a skoro každý večer měla hypoglykémii, proto ji neustále kapala infúze a do toho se vychytávali intervaly, jak často podávat mléko a kolik dávat škrobu. Musela jsem se naučit sondovat a zacházet s enterální pumpou. A když už jsme to všechno uměli, tak nás propustili domů s glukometrem, pumpou a sondami.“ Své pocity po propuštění vystihuje takto: „Když se blížil čas propuštění bylo mi úzko, nebyla jsem si jistá, jestli všechno sama zvládnou. A první měsíc po propuštění byla jedna velká hrůza. Byla malé miminko, které se muselo krmít každé dvě hodiny a já třeba třičtvrtě hodiny krmila a ona pak všechno vyzvracela a musela jsem krmít znova. V noci jsme nespali, protože měla pravidelné koliky a dost často zvracela a my nevěděli, jestli přidat nebo nepřidat škrob, jestli ji můžeme znovu napojit na pumpu? Do dvou let zvracela každý den a byly dny, kdy jsme se ani nedostali ven, protože jsme jenom krmili, hlídali glykémie a převlékali oblečení. Po dvou a půl letech došlo ke změně k lepšímu.“

4.3.2 Kategorie: Ošetrovatelská péče

V této kategorii komunikační partnerka popisuje specifickou péči, kterou dítěti věnuje. Zmiňuje se o počátcích zavádění nasogastrické sondy: „Každý večer jsem ji zaváděla sondu. Šlo to obtížně, dcera byla moc malá a běžná velikost sondy ji nešla zavést, musela mít sondu pro nedonošená miminka. Mnohdy jsem měla strach, jestli ji vůbec sondu zavedu. Po zavedení jsem sondu napojila na pumpu a celou noc ji kapalo mléko se škrobem.“ Komunikační partnerka uvádí i popis podávání stravy pomocí PEG: „Ve čtyřech měsících dcerce zavedli PEG, to se nám velmi ulevilo. Pro nás to byla cesta k „normálnosti“, protože pak byla stále zajištěná a já jsem se nemusela spoléhat na to, jestli vypije všechno mléko. Původně bylo zavedení PEG určeno jen na krmení v noci, ale jakmile byla po operaci, tak dcera přestala přijímat jídlo ústy a najednou jsme na PEG byli zcela závislí. A to zůstalo do dnes, protože ona není schopna přijmout ústy takové množství potravy, abychom podání mléka přes PEG nemuseli potřebovat.“ Matka se také zmiňuje o ošetřování PEG: „Každý den večer převazujeme PEG. Oblast kolem zavedení PEG očistíme Betadinem a naneseeme Calmoseptin mast, kterou nám sehnala jedna známá v Americe, kde se dá běžně koupit, očištěné místo překryjeme mulem a přelepíme.“

Výživa je u tohoto onemocnění specifická. Dívka musí dodržovat speciální dietu. „*Dcera během dne sní jednu porci velmi dietního jídla – maso na vodě, ryba, rýže nebo brambory. Jídla se hodně liší svým složením třeba rýže udrží glykémii mnohem déle než brambory. A ovoce, to nesmí vůbec, protože obsahuje fruktózu, neměla by jíst ani tuky ani cukry, hlídat by se mělo všechno.*“ O výživě do PEG se vyjadřuje: „*Do PEG dáváme bezlaktózové mléko AL 110 a přidáváme Gustin, což je kukuřičný škrob. Jednu dávku připravuju ze 150 ml mléka s 25 g Gustinu a trochu popráším Nutrisonem. Na noc má jen bezlaktózové mléko do PEG bez ničeho. Dříve jsme do mléka přidávali Glukopur.*“

Nezbytné je pravidelné měření hladiny krve v krvi dítěte. „*Jednu dobu jsme glykémii měřili před každým jídlem. Poté, co byla stabilní a kompenzovaná, tak nám doporučili měření omezit třeba na každou středu. Ale bylo období, kdy měla hypoglykémii v určitou hodinu, tak jsme hlídali tyto časy. Nejčastěji docházelo k hypoglykémii mezi šestou a sedmou hodinou večer a pak kolem třetí v noci. Nyní ji měříme jen, když přijímá jídlo ústy, abychom věděli v kolik hodin ji máme podat mléko do PEG.*“

Mezi speciální přístroje a pomůcky, patří glukometr a enterální pumpa s veškerým vybavením k podávání stravy. Dále matka doplnila: „*Dcera má na ruce hodinky, na které si po dokrmení nastaví interval alarmu a jakmile jí zapípají, ona musí něco sníst.*“ Další pomůckou, kterou používá především, když jede se školou na výlet nebo jde někam sama je přívěšek na krk (obrázek 3), který obsahuje jméno a příjmení dítěte, rodné číslo a informace o onemocnění: glykogenóza č. I. – hypoglykémie. Na druhé straně přívěšku je kontakt na specializované zdravotnické pracoviště a doporučení, co podat v případě bezvědomí.“

Obrázek 3 Přívěšek na krk I. a II. strana



Zdroj: vlastní

4.3.3 Kategorie: Ošetrovatelské problémy

V kategorii „Ošetrovatelské problémy“ se komunikační partnerka svěřuje s obavami a problémy, které mohou nastat nebo nastaly u její dcery vzhledem k onemocněním glykogenózou I. typu, a které mohou během okamžiku změnit celkový stav dítěte. Problémy a obavy se týkaly především stran výživy, kdy i sebemenší problém s enterální pumpou nebo gastrostomií může vést k nebezpečné hypoglykémii. Jedna z odpovědí komunikační partnerky byla: „V noci jsem nespala, protože jsem měla strach, aby se něco nestalo s dcerou. Ono stačí, když si přilehne PEG a odpojí se od pumpy, v tu chvíli jde hned glykémie dolů. Také se stalo, že se dceři při krmení zalomil konektor, který propojuje pumpu s PEG a nikdo ho nemohl vytáhnout. Bylo to v době, kdy měla být spuštěna pumpa s mlékem a my jsme nevěděli jakým způsobem dceru nakrmíme. Nakonec se manželovi povedlo konektor vytáhnout, jinak bychom museli jet do nemocnice a zajistit jí přísun stravy jiným způsobem.“ Obavy komunikační partnerka nemá pouze ohledně enterální výživy, ale i výživy perorální: „I když je dcera téměř závislá na PEGu, má chuť i na běžné jídlo, ale paradoxně čím víc toho přijme ústy, tím víc chodí zejména v noci na toaletu. A tyto nečekané noční průjmy znamenají vypnutí pumpy, kdy dcera sedí na toaletě a já ji krmím alespoň stříkačkou do PEGu, aby nedošlo k hypoglykémii.“ Další velký problém matka vidí v rozpoznávání příznaků hypoglykémie: „Dcera měla už hypoglykémii tolikrát, že to na ni nepoznám. Ona přijde, mluví, odpovídá na dotazy, ale přitom má třeba hodnotu cukru v krvi 1,0 mmol/l. Nemá klasické příznaky hypoglykémie typu malátnost, ospalost, upocenost, třes. Ale když už je spíše hadrovitá a začíná být protivná, fňuká, kňourá, to už je potom hladina glykémie neměřitelná.“ Další problémy,

kteřé matka udává jsou obavy z budoucnosti, kteřé se týkají období puberty a dospívání dívky, zejména postoje dívky k onemocnění, ale i eventuálních zdravotních komplikací: *„V nemocnici nám říkali, že jediným lékem, je transplantace jater, ale ta přináší další a další problémy. Pokud to není nezbytně nutné, snažíme se tomu vyhnout nejlépe do dospělosti. Naštěstí je dcera dobře kompenzovaná, ale nevyhýbají se jí komplikace typu častých angín, zánětu hltanu, zánětu střev. Dokonce 50 % dětí s touto diagnózou může být postiženo epilepsií. A to je pro nás paradoxně větší problém než samotná glykogenóza.“* Obavy matka spatřuje i v samostatnosti dcery. Matka se svěřuje, že dívku pouští samotnou na hřiště, které je pár minut od domu. Dívka je limitována časem, který může na hřišti strávit a nesmí zapomenout přijít včas domů, aby se mohla nakrmit. Dotázaná matka přiznává: *„Dcera se musí vrátit domů jakmile jí zapípají hodinky. Neumím si představit, co bych dělala, kdyby se nevrátila včas. Je to pro mě velký stres, ale ona se musí naučit zodpovědnosti. Zatím se spoléhá na to, že jsem tady pro ni nepřetržitě a já se spoléhám na to, že je zodpovědná.“*

4.3.4 Kategorie: Informovanost

V kategorii odpovědi nazvanou „Informovanost“ byla položena komunikační partnerce otázka: *„Kde jste získala informace o onemocnění?“* Komunikační partnerka vyprávěla o všeobecné fakultní nemocnici, kde získala základní informace o onemocnění. K dalším informacím matce pomohli rodiče podobně nemocných dětí: *„Od jiných rodičů jsem se dozvěděla spíše praktické záležitosti, které se týkaly ošetřování dítěte například péče o PEG. Často jsme si s rodiči vyměňovali zkušenosti, ale museli jsme si je přizpůsobit vlastním podmínkám, protože každé dítě s glykogenózou je jiné.“* Tyto informace, jak matka přiznává, získala členstvím ve spolku METODĚJ z.s, kde se setkávala s rodiči dětí se vzácným onemocněním a další informace se jí naskytly díky francouzské asociaci (L'Association Francophone des Glycogénoses), která sdružuje děti se všemi typy glykogenóz ve Francii.

4.3.5 Kategorie: Hospitalizace

V kategorii odpovědi nazvanou Hospitalizace se komunikační partnerka vyjadřuje k častým hospitalizacím své dcery ve všeobecné fakultní nemocnici

a v oblastní nemocnici, kde jsou často dcera hospitalizována z důvodu přidruženého onemocnění: „Nedávno jsme počítali, kolik dní jsme strávili po nemocnicích a když se to sečetlo dohromady, tak z jedenácti let jsme byli hospitalizované jeden rok. Poprvé jsme byli přijati, když dceři bylo půl roku.“ Matka popisuje zkušenosti, které měla při první hospitalizaci ve spádové nemocnici: „Poprvé jsme jeli do nemocnice, když dcera zvracela. Ona zvracela skoro pořád a tato situace vznikla z naší nezkušenosti s onemocněním. Asi bychom to zvládli sami doma. Tehdy nás přijímal pan primář, který už o našem vzácném onemocnění byl informován od obvodní lékařky. Byla jsem ráda, že mu nemusím nic vysvětlovat a on se o naši dceru výborně postaral.“ Ale také vypráví o negativních zkušenostech se záchranou službou: „Jednou jsem byla nucena volat záchranou službu, protože moje dcera opakovaně zvracela a já naměřila velmi nízkou glykémii. Lékař ze záchranné služby si nenechal vysvětlit základy onemocnění mé dcery a nevěřil mi hodnoty naměřené glykémie. Já jsem měla strašný strach, protože jsem věděla, že dcera musí v nejbližší době do sebe dostat glukózu a on stále vyplňoval papíry a domlouval se s dispečerem. Z mého pohledu to trvalo velice dlouho, ale v nemocnici už nás znali, ihned dceři zavedli kanylu a podali glukózu. Od té doby záchranou službu nevoláme a jedeme přímo do spádové nemocnice.“

Tato kategorie je doplněna o dívčin psychický stav během hospitalizace: „Ze začátku je dceři hodně zle, potřebuje vidět, že za sebou má zázemí, proto jsem ráda, když s ní mohu v nemocnici zůstat já nebo manžel. Také má strach z injekcí, z kanylace, ale ještě víc ji vadí, když se jí do žíly dává heparinová zátka. Věří tomu, že jí to bude štípat. Ale jinak hospitalizaci snáší dobře. Nikdy jsem od ní neslyšela – já tady nechci být, chci domů.“ Dále matka popisuje svůj přístup k hospitalizaci a svůj psychický stav. Pro matku, jak je popsáno výše je stresující situace, kdy její dcera netoleruje podanou stravu a rozhoduje se o tom, zda je nutné jet do nemocnice. Matka popisuje i roli manžela v této situaci: „Manžel onemocnění dcery moc neprožívá, ale já jsem vždycky na nervy a ten okamžik, než řeknu, že musíme jet do nemocnice je pro mě hodně stresující. Manžel často musí sám rozhodnout a pak nás tam i doveze, protože já neřídím. A za to jsem mu vděčná.“ Matka sama přiznává, že oběma vyhovuje samostatný pokoj, protože nemá sílu vysvětlovat ostatním matkám onemocnění, kterým trpí její dcera. Vyjadřuje se o tom: „Dříve, když byla dcera menší, mi nevadilo, že se ostatní matky ptaly na onemocnění dcery, ale dnes už na odpovědi nemám sílu, jsem z toho unavená.“

4.3.6 Kategorie: Školní prostředí

Kategorie odpovědi „Školní prostředí“ je zaměřena na školní prostředí, ve kterém se pohybuje dívka s glykogenózou. Zabývá se přístupem učitelů a spolužáků k nemocné dívce a k její matce.

Komunikační partnerka vzpomíná na první dny pobytu své dcery v mateřské školce, kterou začala navštěvovat ve čtyřech letech věku: *„Dcera začala do školky chodit v necelých čtyřech letech. Zpočátku jsem tam s ní chodila na celý den a pak mě učitelka ubezpečila, že to ve školce zvládne sama a abych si přišla kdykoliv budu potřebovat nebo mě zavolají, kdyby se něco dělo. Sama jsem viděla, že je mezi ostatními dětmi spokojená a šťastná.“* Matka podotýká, že bylo nutné informovat učitele o onemocnění dcery. Nikdy neměla problém s tím, že by se dcera dobře nezačlenila do kolektivu dětí. V mateřské školce se setkala s pochopením personálu a dobrým přístupem k dítěti, ale začátky byly těžké, vyskytly se i drobné problémy: *„Jednou jsem měla ve školce problém, kdy jsem jednu holčičku přesunula u stolečku o jedno místo, abych nakrmila dceru a učitelka mě přišla říct, že narušuji ostatním dětem režim a uvítala by krmení dcery v kuchyni. Mě se to velmi dotklo a začala jsem brečet, vyřešil to až manžel, který si s paní učitelkou promluvil a společně domluvili strategii krmení dcery. Jinak jsem se setkávala s pochopením, stačilo jen dobře vysvětlit naši situaci.“*

Přístup učitelů a spolužáků se ani během školní docházky nezměnil. Učitelé i spolužáci jsou matkou informováni o onemocnění dívky. Dívka je dobře integrována do školního kolektivu. Fyzicky, mentálně i psychicky je na úrovni svých vrstevníků a školní prostředí se uzpůsobilo dívčíným zdravotním potřebám. První dny ve škole komunikační partnerka popisuje: *„Když dcera nastoupila do první třídy, chodila jsem s ní do školy každý den na celý den. Po čtrnácti dnech se se mnou paní učitelka domluvila na docházení v deset hodin dopoledne a v poledne, kdy se muselo dceři podat mléko se škrobem do PEGu. Fungovalo to stejně jako ve školce.“* Dále komunikační partnerka doplňuje důležitou informaci v přístupu učitelky při plánování kulturních činností mimo školu: *„S paní učitelkou jsme neustále v kontaktu, když se jí cokoliv na dceři nelíbí, zavolá a poradí se se mnou. Stejně tak se domlouváme, pokud chystá s dětmi program mimo školu, abych mohla jít s nimi anebo zajistila pro své dítě jinou alternativu ohledně stravy.“* Matka měla obavu, že vztahy mezi dětmi ve škole budou komplikovanější než ve školce. Je ráda, že děti ve třídě mají k sobě pěkný vztah. Jsou kamarádi. *„Spolužáci znají dceru už od školky*

a berou ji jako sobě rovnou, mají tendenci ji neustále hlídat a dohlížet na ni, proto si myslím, že je dobře, že vědí o jejím onemocnění. Nikdy jsem neměla potřebu to tajit. Víím, že kdyby se něco s dcerou stalo, že budou vědět, jak situaci řešit a zavolají buď paní učitelku nebo záchranku.“ Na doplňující otázku, zda by děti uměly zareagovat na eventuální dívčinu hypoglykémii, matka odpovídá: „Věřím, že ano. Když nestihnou zavolat mě, musely by volat záchranou službu. Ale dcera mívá hypoglykémie hlavně, když začne zvracet nebo nemůže přijmout jídlo. Pokud nezvrací, tak jako první pomoc dobře fungují rýžové chlebičky, které vždy nosí u sebe.“

4.3.7 Kategorie: Dopad onemocnění dítěte na rodinu

Poslední kategorie odpovědí se nazývá „Dopad onemocnění dítěte na rodinu“, ve které komunikační partnerka popisuje dopad onemocnění dcerky nejen na chod a život celé rodiny, ale i na vztahy s kamarády i bývalými kolegy rodičů. V několika větách matka popisuje situaci v rodině: „*Onemocnění mé dcery zasáhlo celou rodinu. Dcera potřebuje každodenní péči a nikdo ji nechce hlídat, protože se bojí situací, které by mohly vzniknout. Moji rodiče na ni umí dohlédnout, ale to je jen na pár hodin, přes noc se bojí. I tak mi velmi pomáhají.*“ Dále se svěřuje: „*Ztratila jsem všechny kamarády, které jsem měla před onemocněním dcery. Všichni se mi vzdálili, protože jsem na ně neměla tolik času.*“ Dále matka doplňuje: „*Onemocněním dcery trpí syn. Dříve jsem si to pro samé starosti neuvědomovala a on to nedával najevo. Bydlíme s rodiči, kteří mi s péčí o syna pomáhali, hlavně po dobu, kdy jsem byla s dcerou hospitalizovaná v nemocnici. Rodiče ho brali na výlety, na dovolené, jezdil s nimi na tábory, kam dcera jezdit nemohla. Nyní je starší a začíná porovnávat péči, která se věnuje dceři a která jemu.*“ Matka v tomto případě doufá ve změnu názoru svého syna a v následné porozumění: „*I když se mu všechno snažím vynahradiť, nevím, jestli se setkávám s pochopením z jeho strany.*“

Komunikační partnerka dále popisuje vliv onemocnění na psychický stav své dcery: „*Dcera mi přijde celkově spokojená se svým životem, přitom je ve věku, kdy ostatní děvčata jsou v pubertě. Bojím se, aby se její postoj k nemoci nezměnil. Po psychické stránce zvládá onemocnění docela dobře. Podle mě toho zvládá mnohem víc než ostatní vrstevníci, je méně nespokojenější než zdravé děti, víc si váží pěkného, je vděčná za jakoukoli zábavu.*“

Neméně důležitou oblastí týkající se dopadu onemocnění na členy rodiny je finanční stránka rodiny, kterou komunikační partnerka popisuje: „*Finanční situace v naší rodině*

je dalo by se říct stabilní. Já dostávám ZTP II. stupně od státu, který celý padne na potřeby pro dceru. Naštěstí můj manžel má úžasný plat a všechny nás uživí.“ Matka spatřuje největší problém především v dřívějším systému pojišťoven, který okomentovala: „V minulosti byly roky, kdy finanční výdaje byly vyšší než příjmy. Tehdy nám pojišťovna vůbec nic neproplácela, protože glykogenóza nebyla zanesena v tabulkách a my museli dceři kupovat veškeré pomůcky sami. Dnes už je to lepší, děti s touto diagnózou už automaticky mají nárok na pumpu, glukometr i testovací proužky bez dlouhého schvalování a čekání.“

5 DISKUZE

Diplomová práce byla zaměřena na ošetrovatelskou péči o dítě se vzácným metabolickým onemocněním, jehož název je „Glykogenóza I. typu neboli morbus Gierke. V České republice je přibližně 70 % glykogenóz tvořeno typy I, III a IV, ostatní typy glykogenóz jsou vzácnější (Koolman a Röhm, 2012). Smit et al. (2008) udávají, že glykogenóza I. typu je nejzávažnějším typem ze všech forem glykogenóz. Dle poskytnutých údajů z ambulance metabolických a dědičných poruch je k roku 2017 dispenzarizováno osm pacientů s glykogenózou **Ia** typu a dva pacienti typu **Ib** (četnost výskytu glykogenóz v ČR viz příloha 3).

Cílem výzkumného šetření bylo popsat ošetrovatelskou péči o dítě s glykogenózou a identifikovat problémy, se kterými se rodiče dětí s glykogenózou setkávají. Pro realizaci výzkumného šetření byla zvolena kvalitativní metoda, technika hloubkových rozhovorů s dětskými sestrami a matkou dítěte, kterému byla diagnostikována glykogenóza 1. typu. Součástí práce je i případová studie dítěte s glykogenózou 1. typu. Jde o detailní popis jednoho případu tohoto vzácného metabolického onemocnění.

První oblast výzkumného šetření byla zaměřena na oblast znalostí sester o onemocnění glykogenózou I. typu. Vzhledem k tomu, že glykogenózy patří mezi vzácné onemocnění a v České republice je léčeno pouze deset dětí s touto diagnózou, oslovené sestry poskytly informace o ošetrovatelské péči o dítě s glykogenózou I. typu. Rozhovory se sestrami potvrdily, že sestry mají zkušenosti s ošetrovatelskou péčí o dítě s glykogenózou I. typu a jsou informované o základní problematice onemocnění. Znalosti a vědomosti sester o základech onemocnění souvisí zejména s opakovanými hospitalizacemi dítěte v nemocnici, kdy byly sestry nuceny informace o onemocnění samy vyhledávat v odborné literatuře a na internetu nebo si je zjišťovaly od lékařů či rodičů nemocného dítěte. Informovanost matky nemocného dítěte o nemoci je hlubšího charakteru a vyplývá z každodenní ošetrovatelské péče o dceru, u které bylo onemocnění diagnostikováno v prvních týdnech po narození. Diagnostiku onemocnění v novorozeneckém věku popisují Ehrmann et al. (2010) a zároveň doplňují, že se onemocnění může projevit ve třetím až čtvrtém měsíci po narození dítěte. Matka informace o onemocnění získala aktivním členstvím ve spolku Metoděj, které sdružuje rodiny dětí se vzácným onemocněním a také členstvím ve francouzské asociaci (Association Francophone des Glycogénoses) sdružující rodiny dětí i dospělých s kterýmkoliv typem glykogenózy. Je

zřejmé, že pro zkvalitnění ošetrovatelské péče je důležitá spolupráce ošetrovatelského personálu s rodiči nemocných dětí.

V rámci rozhovorů byly sestry dotazovány, jaké jsou příznaky onemocnění glykogenózy I. typu. Dle oslovených sester mezi hlavní příznaky glykogenózy I. typu patří hypoglykémie, hepatomegalie, laktátová acidóza, metabolický rozvrat, tzv. obličej panenky a opožděná puberta. Koolman a Röhm (2012) udávají jako první příznak glykogenózy I. typu těžkou hypoglykémii vznikající krátce po narození, která nereaguje na podání glukagonu. Dalším symptomem bývá neprospívání a později i hepatomegalie. Ehrmann et al. (2010) upřesňují, že laktátová acidóza a hypoglykémie vznikají po krátkém lačnění, hepatomegalie z důvodu ukládání glykogenu a lipidů do jater. Děti mají vypouklé břicho, tenké končetiny, pastózní obličej a jsou malého vzrůstu. Smit et al. (2008) rozšiřují klinické příznaky o kulatý obličej „tvář panenky“, hypotrofické svaly a centrální obezitu. Sestrami vyjmenované příznaky onemocnění vypovídají o jejich zkušenostech s onemocněním glykogenóza typu Ia.

Další oblast otázek, které byly v průběhu rozhovorů sestrám kladeny, se týkala léčby onemocnění. Dle oslovených sester je základní léčbou glykogenózy I. typu pravidelné podávání stravy obohacené o kukuřičný škrob, který je schopný udržovat hladinu glykémie ve fyziologickém rozmezí, tak aby nedošlo k nebezpečné hypoglykémii. S tímto výrokem souhlasí Heller et al. (2008), a zároveň upozorňují na omezení příjmu sacharózy a fruktózy během dne a prevenci hypoglykémie během noci. O omezení fruktózy se zmiňovala pouze sestra S5, která prohlásila: „*Je důležité vynechat nebo alespoň omezit z jídelníčku ovoce, protože obsahuje fruktózu.*“ A sestry S3 a S6 kladly důraz na omezení tuků ve stravě dítěte. Tato omezení uvádí i Teplan et al. (2006, str. 316), který terapii u glykogenózy I. typu charakterizuje: *Terapie spočívá v podávání syrového kukuřičného škrobu a maltodextrinů; ve stravě je nutné eliminovat galaktózu a fruktózu a omezit příjem tuků.* U dětí s glykogenózou I. typu se také klade důraz na substituci vitamínů a minerálních látek, zejména kalcia a vitamínu D, jak popsal Kishnani et al. (2014). Vhodnost příjmu vitamínů, minerálních látek a probiotik ve stravě uváděly i oslovené sestry. Dle Kolářové et al. (2016) je ze stravy nutné vyřadit potraviny obsahující monosacharidy a disacharidy, protože vedou ke zhoršení laktátové acidózy, rychle zvyšují glykémii, což vede k vyplavení inzulínu. Škroby, které jsou součástí diety dítěte s glykogenózou, musí mít snížený obsah disacharidů, aby nevedly k rozvoji obezity dítěte. Ve výživě je nutné omezit i příjem mléka a tuků z důvodu zvýšeného rizika

hyperlipidémie. Omezení příjmu mléka může vést k nedostatku vápníku, proto je doporučována suplementace vápníku a vitamínu D, vitamínu C a dalších látek (Kolářová a Honzík, 2016). Dle Kishnani et al. (2014) je nutné udržovat stabilní hodnotu glykémie na více než 3,8 mmol/l a pokud je glykémie nižší než 3,3 mmol/l musí být zahájena léčba hypoglykémie. Matka v rozhovoru popisovala, že je důležité udržovat hladinu glykémie v rozmezí 3,5-5,5 mmol/l na lačno, protože časté hypoglykémie by mohly vést ke vzniku komplikací.

S každým onemocněním souvisí riziko vzniku komplikací. Sestry jako komplikace glykogenózy I. typu nejčastěji uvedly poškození jater a ledvin. Zmínily se o hypertenzi, nádorech jater a dokonce uvedly i psychické obtíže. Sestrami uvedené komplikace jsou jen zlomkem těch, které by mohly vzniknout. Smit et al. (2008) ve své knize věnující se metabolickým chorobám u glykogenózy I. typu popsal i riziko osteopenie z důvodu snížené mineralizace kostí, anémie z nedostatečné tvorby erytrocytů, polycystická ovaria, hyperlipidemii a jaterní adenomy. Dále uvádí skutečnost, že komplikace onemocnění mohou vzniknout v jakémkoli věku dítěte a časnou léčbou a dobrou kompenzací lze jejich vznik oddálit. Z rozhovorů všech komunikačních partnerek byla zjištěna nejběžnější a nejobávanější komplikace tohoto onemocnění, kterou je hypoglykémie vznikající díky dalšímu přidruženému onemocnění. Nejčastěji k hypoglykémii dochází z důvodu zvracení, průjmu, febrilie nebo respiračního onemocnění. Pokud dítě netoleruje anebo není schopno přijmout stravu enterální cestou, je nutný přísun glukózy cestou parenterální. Dle Kishnani et al. (2014) se může hypoglykémie léčit dvojím způsobem. Prvním způsobem je dodat dítěti rychle působící glukózu ve formě svačiny s kukuřičným škrobem nebo prostřednictvím komerčně vyráběných tablet obsahující glukózu. Pokud není tolerováno ani podávání stravy sondou, je nutná hospitalizace a intravenózní léčba doplňuje Smit et al. (2008). S těmito výroky se ztotožňuje matka nemocného dítěte, která jako první pomoc při hypoglykémii podává dítěti rýžové chlebičky nebo malé dávky bezlaktózového mléka s kukuřičným škrobem a současně sleduje hladinu glykémie. Pokud dítě tuto stravu netoleruje, matka neotálí a jede s dítětem do nemocnice, kde je podána glukóza parenterálním způsobem. Sestry z JIP uvedly, že prvním opatřením při příjmu dítěte do nemocnice je zavedení periferního žilního katetru a bolusové podání 10% glukózy, poté následuje aplikace infuzní terapie 10% glukózy za současného sledování hladiny kapilární glykémie na glukometru nebo v laboratoři do té doby, než dítě začne mít stabilní hladinu glykémie a toleruje podávanou stravu. Ke správnému postupu

při léčbě inkurentního onemocnění slouží „emergency list“, který obsahuje podrobné pokyny pro zdravotnický personál a matka ho předkládá při hospitalizaci v jakékoli nemocnici (příloha 4). Myslím si, že povědomí o základním způsobu léčby hypoglykémie u dětí s glykogenózou by měly mít nejen rodiče a učitelé, ale i blízké okolí dítěte včetně sester, zvláště pokud si jsou vědomi, že se v jejich blízkosti nachází jedinec s touto diagnózou.

Další výzkumná otázka byla zaměřena na specifika ošetrovatelské péče o dítě s glykogenózou. Ošetrovatelská péče o dítě s glykogenózou byla zkoumána z pohledu sester z lůžkového dětského oddělení a doplněna o informace z pohledu matky nemocného dítěte. Sestry zařadily do specifické ošetrovatelské péče ošetrovatelské činnosti týkající se výživy dítěte, sledování glykémie, péče o periferní žilní katetr a péče o perkutánní endoskopickou gastrostomii. K poskytnutí správné ošetrovatelské péče potřebuje dítě odpovídající speciální pomůcky, mezi které sestry zařadily enterální pumpu a domácí glukometr. Matka dítěte se se sestrami shodla na výše vyjmenovaných činnostech ošetrovatelské péče a ke specifickým pomůckám přiřadila hodinky, které dítě používá k připomenutí pravidelné stravy a speciální přívěšek s údaji o onemocnění, který nosí vždy, když se samo vzdálí z domu (obrázek 3).

Péče o PŽK, včetně jeho zavedení patří pro sestry (hlavně sestry z JIP) k rutinním výkonům. K zavedení PŽK sestry přistupují při každé hospitalizaci dítěte, aby mu mohla být podána parenterálně glukóza. Zavedení PŽK probíhá za sterilních podmínek, důležitá je správně zvolená velikost periferního katétru. Za jediný problém při zavádění kanyly sestry považují strach dítěte a špatně hmatné žíly. K péči o PŽK uvádí S9: *„Periferní kanylu je nutné každý den zkontrolovat, hlavně jestli je průchodná a jestli okolí vpichu není zarudlé nebo bolestivé. Pak by se musela vytáhnout.“* Sestry se v rozhovoru také zmiňují, že je důležité zaznamenat údaje o zhodnocení stavu PŽK do zdravotnické dokumentace dítěte a pokud to stav PŽK dovoluje ponechat jej co nejdéle, aby se vyloučil strach a stres dítěte z dalšího zavedení PŽK. Sedlářová et al. (2017) doporučují výměnu krytí PŽK, pokud je krytí kanyly poškozené, znečištěné, vlhké nebo se odlepuje. Interval převazu by měl být každých 5–7 dní. O této skutečnosti se žádná sestra nezmiňuje, což je pravděpodobně dáno kratší hospitalizací dítěte než 5 dní. Dle Vytejčkové (2015) je důvodem pro odstranění PŽK ukončená intravenózní léčba, neprůchodnost katétru, zavedení CŽK a uplynutí maximální možné doby pro zavedení katétru (72-96 hodin). Pokud nejsou patrné žádné známky komplikací, lze po dohodě s lékařem ponechat PŽK

déle nad stanovenou dobu. Občas je možné se setkat s extrakcí periferního katétru samotným pacientem.

Péče o PEG (obrázek 1) patří k dalším ošetrovatelským činnostem u dítěte s glykogenózou, které sestry provádějí dle doporučených ošetrovatelských postupů. Při výzkumném šetření se o ošetrování dítěte s PEG zmiňovaly velmi stručně. Sestry každodenně sledují průchodnost stomie a její okolí a správné uzavření systému po podání stravy, také enterální stomii každodenně převazují a okolí stomie ošetřují speciální mastí. Drlíková et al. (2016) podrobně popisují čištění stomické sondy, kdy je vhodné povolit fixaci a povytáhnout ji po sondě, poté místo vpichu zkontrolovat, očistit, odezinfikovat a znovu pečlivě fixaci přitáhnout. Dále sestry upozorňují na nutný proplach gastrostomie čajem nebo převařenou vodou. S touto skutečností také Drlíková et al. (2016) souhlasí a upozorňuje na nevhodné tekutiny mezi které patří především džusy, limonády, ovocné šťávy nebo minerálky, které by mohly způsobit ucpaní stomie. Z analýzy rozhovorů se sestrami vyplývá, že sestry ze standardního lůžkového oddělení při péči o PEG spolupracují s matkou. Pro matku se péče o PEG stala běžnou každodenní aktivitou od doby zavedení výživové sondy dítěti. Péči o PEG v domácím prostředí popisuje: *„Každý den večer převazuji PEG. Oblast kolem PEGu očistím Betadinem a nanesu Calmoseptin mast, očištěné místo překryji mulem a přelepím.“*

Pravidelné podávání stravy je hlavní součástí léčby a patří mezi nejdůležitější součást ošetrovatelské péče o dítě s glykogenózou I. typu v domácím prostředí i při hospitalizaci v nemocnici. Heller et al (2008) a sestry se shodují na pravidelném podávání stravy dítěti každé 2,5–3 hodiny. Většina sester uvedla podávání bezlaktózového mléka s kukuřičným škrobem každé 3 hodiny přes den do PEG. Se zvyšujícím se věkem dítěte se zvyšuje množství podávaného bezlaktózového mléka a dávky kukuřičného škrobu. Perorálně je dítěti podávána strava bohatá na obsah škrobu a bílkovin, konkrétně rýže, brambory, libové maso. Matka dietu dítěte popisuje takto: *„Dcera nyní sní jednu porci velmi dietního jídla – maso na vodě, ryba, rýže nebo brambory. Jídla se hodně liší svým složením třeba rýže udrží glykémii mnohem déle než brambory. A ovoce, to nesmí vůbec, protože obsahuje fruktózu, neměla by jíst ani tuky ani cukry, hlídat by se mělo všechno.“* Dále specifikuje stravu, kterou podává do PEG: *„Do PEG dáváme bezlaktózové mléko AL 110 a přidáváme Gustin, což je kukuřičný škrob. Jednu dávku připravuji ze 150 ml mléka s 25 g Gustinu a trochu popráším Nutrisonem. Na noc má jen bezlaktózové mléko do PEG bez ničeho. Dříve jsme do něho přidávali Glukopur.“* Škroby udržují

normoglykémii po určitou dobu, uvádějí sestry S1, S2 a S5. Dle Kolářové et al. (2016) k udržení stabilní glykémie se používá „nevařený“ kukuřičný škrob, který má nízký glykemický index a uvolňuje glukózu pomaleji. Večer bývá aplikováno bezlaktózové mléko kontinuálně do nazogastrické sondy nebo výživové gastrostomie prostřednictvím enterální pumpy (obrázek 2). Kontinuální výživa se musí zahájit do jedné hodiny po podání večere a ihned po ukončení aplikace musí následovat snídaně, uvádí Kolářová et al. (2016). Bezlaktózové mléko bývá obohaceno o glukózu, jak popisuje Kolářová et al. (2016). Komunikační partnerky poskytly v rozhovoru stejnou informaci, pouze matka navíc dodává: „*Na noc má jen bezlaktózové mléko do PEG bez ničeho. Dříve jsme do něho přidávali Glukopur.*“ Složení potravin podávané dítěti bylo popsáno výše i s potravinami, které musí být omezeny nebo zcela vyloučeny z jídelníčku. Strava nemocného by se měla skládat ze 60-70 % sacharidů, 25-30 % tuků a 10-15 % bílkovin, uvádí Heller et al. (2008).

Jak již bylo výše zmíněno u dítěte s glykogenózou I. typu je nutné dodržovat antihypoglykemický režim, aby se předešlo nežádoucím komplikacím. Všechny sestry pokládají za důležité pravidelné měření glykémie. Glykémie bývá měřena prostřednictvím osobního glukometru nebo zasláním vzorku kapilární krve do laboratoře. Výhodou glukometru je rychle dostupný výsledek. Hladina glykémie se zpočátku hospitalizace měří každou hodinu, po stabilizaci stavu dítěte se interval měření prodlužuje. Základním pravidlem pro monitoring glykémie je měření glykémie před jídlem, před podáním kukuřičného škrobu, před anebo po tělesné námaze a 2-3 dny před návštěvou lékaře, kde je dítě dispenzarizováno (Kishnani et al., 2014). V domácím prostředí není nutné glykémii měřit často. Matka na frekvenci měření glykémie odpověděla: „*Jednu dobu jsme glykémii měřili před každým jídlem. Poté, co byla dcera stabilní a kompenzovaná, tak nám doporučili měření omezit třeba na každou středu. Ale bylo období, kdy měla hypoglykémii v určitou hodinu, tak jsme hlídali tyto časy. Nejčastěji docházelo k hypoglykemiím mezi šestou a sedmou hodinou večer a pak kolem třetí v noci. Nyní ji měříme jen, když přijímá jídlo ústy, abychom věděli v kolik hodin ji máme podat mléko do PEG.*“ Tento výrok potvrzují Kishnani et al. (2014) a také upozorňují na častější měření glykémie zpočátku onemocnění, než dojde ke stabilizaci stavu dítěte a optimálnímu dávkování potravy. Dle mých zkušeností je důležité nastavení množství používaného škrobu, tak aby hladina glykémie byla stabilní. Později lze měřit glykémii náhodně, aby se předešlo asymptomatické glykémii.

Poslední výzkumná otázka byla zaměřena na problémy, se kterými se setkávají rodiče dítěte s onemocněním glykogenózou. Tato výzkumná otázka byla věnována především matce dítěte s tímto onemocněním, která přiznávala své obavy a problémy v běžných denních činnostech, ve školní docházce a v neposlední řadě i v dopadu onemocnění na dítě a celou rodinu.

Chronicky nemocné dítě představuje pro celou rodinu určitou zátěž nejen fyzickou, ale i psychickou a záleží na každém jedinci, jak situaci vnímá. V rodině s nemocným dítětem mohou nastat problematické situace v jakékoli oblasti. Z výzkumného šetření vyplynul první problém týkající se výživy. Pro dítě s glykogenózou je důležité pravidelné podávání stravy přes den i v noci, proto je pro matku velmi stresující vědomí, že by mohlo dojít k technické poruše enterální pumpy nebo ke komplikacím s výživovou sondou a dalším příslušenstvím, na kterém je dítě celoživotně závislé. Poruchy enterální pumpy je nutné ihned řešit jiným alternativním podáváním stravy, aby nedošlo u dítěte k hypoglykémii. Matka se svěřila: *„Také se stalo, že se dceři při podání stravy zalomil konektor, který propojuje pumpu s PEG a nikdo ho nemohl vytáhnout. Bylo to v době, kdy měla být spuštěna pumpa s mlékem a my jsme nevěděli jakým způsobem dceru nakrmíme. Nakonec se manželovi povedlo konektor vytáhnout, jinak bychom museli jet do nemocnice a zajistit ji přísun stravy jiným způsobem.“* Dle Kishnani et al. (2014) lze rodičům doporučit pravidelnou kontrolu alarmů enterální pumpy, kontrolu setů, které jsou potřeba k propojení s výživovou sondou a během noci nastavení více alarmů pro občasnou kontrolu kontinuálního podávání mléka, aby se včas zabránilo komplikacím. Smit et al. (2008) radí začátky nočního kontinuálního podávání výživy nasogastrickou sondou do roku 1974. Touto léčbou byl zabezpečen kvalitnější spánek jak dětí, tak rodičů. Také upozorňuje na důkladnou edukaci rodičů a podrobné vysvětlení technických detailů, aby důvěřovali systému enterální pumpy. Každý výkyv v oblasti výživy dítěte s sebou přináší další a další problémy, které je potřeba řešit. Strava u dítěte s glykogenózou, která je podávána perorálně, je spojena s riziky. Matka se v rozhovoru zmiňuje o průjmech, kterými dívka trpí po příjmu většího množství stravy per os: *„I když je dcera téměř závislá na PEGu, má chuť i na běžné jídlo, ale paradoxně čím víc toho sní ústy, tím víc chodí zejména v noci na toaletu. A tyto nečekané noční průjmy znamenají vypnutí pumpy, kdy dcera sedí na toaletě a já ji krmím alespoň stříkačkou do PEGu, aby nedošlo k hypoglykémii.“* Smit et al. (2008) popisují průjmy, distenze střeva a flatulence jako vedlejší účinky většího množství podaného kukuřičného škrobu. Další problém spojený

s přijímáním perorální stravy se objevil v době, kdy se u dítěte změnil způsob podávání mléka z podávání stravy nasogastrickou sondou na podávání potravy přes PEG. Z počátku onemocnění bylo zavádění nasogastrické sondy obtížné a pro oba rodiče velmi stresující, proto uvítali zavedení PEG. Dle Muntau (2009) u kojenců a malých dětí často dochází k dislokaci nasogastrické sondy, následné aspiraci a možné hypoglykémii, proto se u nich doporučuje založení PEG. Nicméně podávání stravy výživovou gastrostomií způsobilo u dítěte nechuť přijímat potravu ústy.

Podávání stravy dítěti je úzce spojeno s pravidelnou kontrolou hladiny glykémie. Dalším problémem, který vnímá celá rodina včetně dítěte je riziko hypoglykémie. Matka se svěřila s obavou, že u dcery nerozpozná příznaky hypoglykémie. Nástup hypoglykémie může být pomalý, objevují se centrální příznaky jako je celková slabost, nesoustředěnost, nevolnost, třes až křeče. Typické je u pacienta bledost, upocenost, povrchní dýchání, tachykardie a zvýšený krevní tlak. Při závažné hypoglykémii může jedinec na okolí působit jako opilý, může být zmatený až agresivní (Zadák et al., 2017). Matka příznaky hypoglykémie u své dcery popisuje: „*Dcera měla už hypoglykémii tolik, že to na ni nepoznám. Ona přijde, mluví, odpovídá na dotazy, ale přitom má třeba hladinu glykémie 1,0 mmol/l. Vůbec nemá klasické příznaky typu malátnost, ospalost, upocenost, třes. Ale když už je spíše hadrovitá a začíná být protivná, fňuká, kňourá, to už je potom hladina glykémie neměřitelná.*“ Asymptomatická hypoglykémie bývá z důvodu zvýšeného laktátu, který slouží jako alternativní zdroj pro CNS, i když je glykémie velmi nízká (Muntau, 2009).

Každá matka má obavy o budoucnost svých dětí a matka chronicky nemocného dítěte má tyto obavy oprávněně. Při rozhovoru se mi matka svěřila se strachem z komplikací onemocnění. Ale jak sama udává, je informována lékaři o hrozící transplantaci jater, která by mohla být dobrou volbou v léčbě dítěte, ale vzhledem k možným rizikům se snaží dítě udržet co nejvíce kompenzované, aby možnost transplantace co nejvíce oddálili. Dle Smit et al. (2008) komplikace glykogenózy mohou vzniknout v jakémkoli věku dítěte, nicméně včasným zahájením terapie a dobrou kompenzací hladiny glykémie lze jejich vznik oddálit. Čím je dítě starší, tím oblast matčiných problémů směřuje spíše k pubertálnímu období nemocného dítěte a bojí se změn jeho postojů k léčbě onemocnění a k sobě samému. Vágnerová (2017) jedenáctileté dítě řadí do období středního školního věku, kdy se dítě připravuje na období dospívání. Zacharová a Šimíčková-Čížková (2011) období puberty přiřazují k věku 12,5 let u dívek a 13 let u chlapců. Typickým znakem

dospívání je tělesné a pohlavní dozrávání, po psychické stránce v tomto období dochází k fázi hledání a rozvoje vlastní identity, kdy se pubescent zabývá sám sebou, sebepoznává se, důležitá je i získání sebeúcty. Matka popisuje psychický stav své dcery: „*Dcera mi přijde celkem spokojená se svým životem, přitom je ve věku, kdy ostatní děvčata jsou v pubertě. Bojím se, aby se její postoj k nemoci nezměnil. Po psychické stránce zvládá onemocnění docela dobře. Podle mě toho zvládá mnohem víc než ostatní vrstevníci, je méně nespokojenější než zdravé děti, víc si váží pěkného, je vděčná za jakoukoli zábavu.*“ Znalost jednotlivých vývojových stádií dítěte a jejich specifík je nutná pro zvládnutí správné komunikace s dítětem, které v období onemocnění je zvláště citlivé (Venglářová a Mahrová, 2006). Plevová a Slowik (2010) charakterizují prožívání nemoci dítěte podle výchovných postojů v rodině, které společně s dobrými vztahy všech členů rodiny ovlivní další vývoj onemocnění dítěte. Prožívání nemoci dítětem i matkou se velmi často odráží při spolupráci se zdravotnickým zařízením, kde se matka nejednou setkala s negativním přístupem. Při převozu do nemocnice nevyužívá pomoc záchranné služby, protože se zde setkala s nechotou a nepochopením ohledně onemocnění dcery. Naopak chválí spádovou nemocnici, ve které ji zdravotničtí pracovníci vyšli v mnoha případech vstříc a mají dobré znalosti o onemocnění vzhledem k častým hospitalizacím dítěte. To potvrzuje sestra S2 svým výrokem: „*Rodiče znají dítě a jeho diagnózu nejlépe. Dokáží vyhodnotit odchylky od normálu a zhoršení stavu dříve než okolí a jednoznačně jsou přínosem při péči o dítě. Navíc jsou velice milí, vstřícní, vděční za naši péči a v případě hospitalizace jsme velice rády za jejich přítomnost. O nemoci vědí vše a často mají rozhodující slovo při vedení léčby.*“ Myslím si, že kvalitní vzájemná spolupráce rodiny a ošetřujícího personálu vede ke spokojenosti dítěte a lepšímu průběhu hospitalizace.

Další problémy rodičů, které by se daly očekávat u dítěte s glykogenózou byly zařazeny do sociálně kulturní oblasti, především školního prostředí. Matka mě v rozhovoru informovala, že je důležité podat učitelům školy a školky co nejvíce informací o onemocnění. Tím lze předejít problémům nebo je zmírnit na minimum. Ukázalo se, že učitelé matce vyšli vstříc s doprovázením dítěte při pobytu ve školce i ve škole v prvních dnech než se na dítě a jeho potřeby adaptovali. Umožnili matce její přítomnost na pořádaných kulturních akcích a výletech a nadále jí umožňují přístup do školy v době, kdy matka musí podávat dítěti stravu. Dívka se dobře zařadila do kolektivu, fyzicky,

psychicky i rozumově je na úrovni svých vrstevníků, kteří se ji v každé situaci snaží pomáhat.

V neposlední řadě bylo důležité věnovat se ve výzkumném šetření dopadu onemocnění na rodinu dítěte. Matka se svěřila, že onemocnění ovlivnilo nejen chod a život celé rodiny, ale i vztahy s přáteli a bývalými kolegy ze zaměstnání. Matka vyprávěla: „*Onemocnění mé dcery zasáhlo celou rodinu. Dcera potřebuje každodenní péči a nikdo ji nechce hlídat, protože se bojí situací, které by mohly vzniknout.*“ Plevová a Slowik (2010) uvádějí, že nejdůležitější osobou pro dítě je matka, která má nejtěžší úlohu, protože se stará o nemocné dítě nejčastěji a trpí nejvíce při adaptaci na závažné onemocnění dítěte. U matek bývá pozorována řada neurotických problémů – bolesti hlavy, nespavost, strach a úzkost. Tato situace je patrná z vyjádření matky: „*Manžel onemocnění dcery moc neprožívá, ale já jsem vždycky na nervy a ten okamžik, než řeknu, že musíme jet do nemocnice je pro mě hodně stresující.*“ Dále si matka stěžuje, že onemocněním dcery trpí i její syn, i když se mu všechno snaží vynahradiť. Ostatní děti v rodině mohou mít pocit, že jim rodiče nevěnují tolik pozornosti a péče, vysvětlují Plevová a Slowik (2010, str. 56) a dále dodávají: „*Psychologický dopad nemoci na sourozence nemocného dítěte hodně závisí na tom, zda jsou potřeby těchto dětí dostatečně zabezpečeny, zda nejsou emočně deprimované.*“ Neméně důležitým sociálním aspektem, který se dotýká všech členů rodiny je finanční situace rodiny. Matka vzpomínala na období, kdy dceři diagnostikovali onemocnění glykogenózou I. typu. Toto onemocnění nemělo číselnou diagnózu a nebylo možné žádat všeobecnou zdravotní pojišťovnu o poskytnutí potřebných zdravotních pomůcek např. glukometru, enterální pumpy a příslušenství. Rodiče tedy byli nuceni žádat o zdravotnické pomůcky složitou cestou nebo si je kupovat sami. V dnešní době se situace v pojišťovnách a přiřazování nových číselných diagnóz k onemocnění zlepšila. Matka celodenně pečuje o dceru a pobírá příspěvek na péči II. stupně. Rodina je po finanční stránce zajištěna díky dobrému zaměstnání otce. V případě nouze se rodina může obrátit na organizace a spolky, jejichž jsou členy a které pomáhají rodinám s dětmi se vzácným onemocněním.

6 ZÁVĚR

Cílem výzkumného šetření bylo popsat ošetrovatelskou péči o dítě s glykogenózou a identifikovat problémy, se kterými se rodiče dětí s glykogenózou setkávají. Pro realizaci výzkumného šetření byla zvolena kvalitativní metoda, technika hloubkových rozhovorů s dětskými sestrami a matkou dítěte, kterému byla diagnostikována glykogenóza I. typu. Součástí práce je i kasuistika dítěte s glykogenózou 1. stupně. Jde o detailní popis jednoho případu tohoto vzácného metabolického onemocnění.

První výzkumná otázka byla zaměřena na stanovení hlavních zásad ošetrovatelské péče o děti s glykogenózou.

Děti s glykogenózou jsou ohroženy náhlými těžkými hypoglykemiemi, proto základní terapie glykogenózy spočívá v podávání speciální diety. Strava dětem musí být podávána pravidelně, v předepsaném množství. Důležité je omezení tuků, sacharidů a disacharidů v potravě, naopak vyloučeny nesmí být škroby, které udržují stabilní hladinu glykémie. V noci je strava podávána kontinuálně nasogastrickou sondou nebo perkutánní endoskopickou gastrostomií, která je speciálním setem propojena s enterální pumpou. Podává se bezlaktózové mléko obohacené o glukózu nebo bez ní. Přes den je možné podávat dietní potraviny perorálně nebo lze využít PEG a podat bezlaktózové mléko jednorázově tentokrát s přídavkem kukuřičného škrobu. Současně s podáváním stravy je nezbytný selfmonitoring glykémie. Glykémie se měří na lačno a měla by být udržována v rozmezí 3,5 – 5,5 mmol/l. Je nutné vyhýbat se hypoglykemiím, které mohou způsobit nežádoucí komplikace. V případě péče o PEG je nutná kontrola jeho funkčnosti, stejně jako nutriční pumpy. V opačném případě se musí strava dítěti podat jiným způsobem. V případě akutního stavu, kdy je potřeba dítě přijmout k hospitalizaci a podat mu glukózu parenterální cestou, má k při sobě emergency list s podrobnými pokyny léčby.

Druhá výzkumná otázka byla zaměřena na identifikaci problémů, se kterými se rodiče dětí s glykogenózou setkávají.

Nejběžnějším problémem pro rodiče dětí s glykogenózou je náhlá nefunkčnost enterální pumpy. S touto nežádoucí událostí je spojeno riziko hypoglykémie. Časté hypoglykémie vedou k pozdním komplikacím onemocnění jako je opožděná puberta, obličej panenky, adenomy jater, různé nefropatie apod. Chronické onemocnění dítěte má vliv na chod celé rodiny. Jak bylo zjištěno, v rodině vedle matky, na kterou jsou kladeny velké fyzické

i psychické nároky se onemocnění dcery podepisuje i na psychickém stavu staršího dítěte, které se cítí být opomíjeno. Rodiče z důvodu každodenní péče o dítě přicházejí o přátele. Pro správný vývoj obou dětí je rodina důležitým zázemím, které jim poskytuje jistotu a bezpečí.

Třetí výzkumná otázka byla zaměřena na teoretické znalosti sester o daném onemocnění. Z výzkumného šetření vyplynulo, že sestry umí onemocnění definovat, vyjmenovat hlavní příznaky, diagnostické metody a popsat léčbu. Ošetrovatelská péče o dítě s tímto vzácným metabolickým onemocněním spočívá v podávání speciální diety, v pravidelném vyhodnocení hladiny glykémie, zavedení PŽK a ošetřování PEG. Je patrné, že ve všech oblastech životních aktivit a zdravotního stavu dítěte, považují sestry spolupráci s rodinou za nedílnou součást ošetrovatelské péče.

6.1 Využití výzkumného šetření v praxi

Vzhledem k malému výzkumného souboru nelze výsledky studie zevšeobecnit. To znamená, že externí validita výzkumných dat je poměrně nízká. Nicméně interní validita může být pro management participující nemocnice relativně vysoká. Proto je potřebné výsledky předkládané kvalitativní studie ověřit prostřednictvím výzkumu většího rozsahu. Hypotézy pro kvantitativní výzkum jsou: H1: Incidence glykogenóz má v české populaci rostoucí tendenci. H2: Ošetrovatelská péče o děti s glykogenózou se liší v závislosti na jejich věku a typu onemocnění.

Výsledky výzkumného šetření budou nabídnuty k publikaci ve vědeckém časopise „Pediatrie pro praxi“.

7 SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

1. ANASTASOPOULOU, C. 2017., Glycogen Storage Diseases Types I-VII. [online]. *Medscape*. [cit. 2017-10-27]. Dostupné z: <https://emedicine.medscape.com/article/1116574-overview>
2. BERTORINI, T., E., 2011. *Neuromuscular Disorders: Management and Therapy*. Philadelphia: Saunders Elsevier, 431 p. ISBN 978-1-4377-0372-6.
3. BOLEDOVIČOVÁ, M. et al. 2010. *Pediatrické ošetrovatel'stvo*. Martin: Osveta, 215 s. ISBN 978-80-8063-331-8.
4. CIAFALONI, E., CHINNERY, P., GRIGGS, R., 2014. *Evaluation and treatment of myopathies*. Philadelphia: Oxford, 349 p. ISBN 978-0-19-987393-7.
5. Česká asociace pro vzácná onemocnění. ©2007-20018. [online]. ČAVO. [cit. 2018-03-30]. Dostupné z: <http://www.vzacna-onemocneni.cz/>
6. ČÍŽKOVÁ, L. et al., 2008. *Sestra a urgentní stavy*. Praha: Grada, 552 s. ISBN 978-80-247-2548-2.
7. DAGLI, A., WEINSTEIN, D. A., 2009. Glycogen Storage Disease Type VI. [online] *GeneReviews®*. [cit. 2018-01-11]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK5941/>
8. DRLÍKOVÁ, K., ZACHOVÁ, V., KARLOVSKÁ, M et al., 2016. *Praktický průvodce stomika*. Praha: Grada, s. 192. ISBN 978-80-247-5712-4.
9. EHLER, E., et al., 2013. *Vzácná onemocnění*. Olomouc: Solen, 108 s. ISBN 978-80-7471-052-0.
10. EHRMANN, J., HŮLEK, P. et al., 2010. *Hepatologie*. Praha: Grada, 616 s. ISBN 978-80-247-3118-6.
11. FANTA, I., 2008. Základní biochemické a fyziologické hodnoty. In: NOVÁK, I. et al. *Intenzivní péče v pediatrii*. Praha: Galén, s 73-80. ISBN 978-80-7262-512-3.
12. FENDRYCHOVÁ, J., KLÍMOVIČ, M. et al., 2005. *Péče o kriticky nemocné dítě*. 1. vydání. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů. s. 414. ISBN 80-7013-427-5.
13. FENDRYCHOVÁ, J., 2009. Hodnocení dítěte sestrou. In: VACUŠKOVÁ, M. et al. *Vybrané kapitoly z ošetrovatelské péče v pediatrii. I. část*. Brno: NCONZO, s. 53-92. ISBN 978-80-7013-491-7.

14. FREIOVÁ, R., 2016. Akutní stavy v diabetologii. In: FREI, J. et al. *Akutní stavy pro nelékaře*. Plzeň: Západočeská univerzita v Plzni, s. 83-86. ISBN 978-80-261-0498-8.
15. GOLDSTEIN, J., KISHNANI, P., AUSTIN, S., BALI, D. et al., 2011. Phosphorylase Kinase Deficiency. [online]. *GeneReviews®*. [cit. 2018-01-11]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK55061/>
16. GROFOVÁ, Z., 2007. *Nutriční podpora. Praktický rádce pro sestry*. Praha: Grada, 280 s. ISBN 978-80-247-1868-2.
17. HARTL, P., HARTLOVÁ, H., 2015. *Psychologický slovník*. 3. vydání. Praha: Portál, 776 s. ISBN 978-80-262-0873-0.
18. HELLER, S., WORONA, L., CONSUELO, A., 2008. Nutritional Therapy for Glycogen Storage Diseases. *J Pediatr Gastroenterol Nutr.*47(1), 15-2. doi: 10.1097/MPG.0b013e3181818ea5.
19. HECZKOVÁ, J., BULAVA, A., 2016. Monitorování. In: BARTŮNĚK, P., JURÁSKOVÁ, D., HECZKOVÁ, J., NALOS, D. *Vybrané kapitoly z intenzivní péče*. Praha: Grada, s. 81-119. ISBN 978-80-247-4343-1.
20. HONZÍK, T., ZEMAN, J., 2016. Dědičné poruchy metabolismu v kazuistikách. In: HONZÍK, T., ZEMAN, J. et al. *Dědičné poruchy metabolismu v kazuistikách*. Praha: Mladá fronta, s. 8-13. ISBN 978-80-204-4187-4.
21. HOLUBOVÁ, A., NOVOTNÁ J., MAREČKOVÁ, J., 2013. *Ošetrovatelská péče v gastroenterologii a hepatologii*. Praha: Mladá Fronta, 267 s. ISBN 978-80-204-2806-6.
22. CHARVÁT, J., 2016. Žilní vstupy v intenzivní medicíně. *Anesteziologie, resuscitace a intenzivní medicína*. 63(3), 6-18. ISSN 1805-4005.
23. CHEN, M., WEINSTEIN, A., 2016. Glycogen Storage diseases: Diagnosis, Treatment and Outcome. *Traditional Science of Rare Diseases*. 1, 45-72, doi: 10.3233/TRD-160006.
24. CHIEN, Y., LEE, N., THURBERG, B. et al., 2009. Pompe Disease in Infants: Improving the Prognosis by Newborn Screening and Early Treatment. *Pediatrics*. 124 (6), 1116-1125, doi: 10.1542/peds.2008-3667.
25. JUŘENÍKOVÁ, P., 2010. *Zásady edukace v ošetrovatelské praxi*. Praha: Grada, 77 s. ISBN 978-80-247-2171-2.
26. KAPOUNOVÁ, G., 2007. *Ošetrovatelství v intenzivní péči*. Praha: Grada, 352 s. ISBN 978-80-247-1830-9.

27. KISHNANI, P., AUSTIN, S., ABDENUR, J. et al., 2014. Diagnosis and Management of Glycogen Storage Disease Type I: a Practice Guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genetics in Medicine*. 16(1), 1–29, doi: 10.1038/gim.2014.128.
28. KISHNANI, P. S., AUSTIN, S. L., ARN, P. et al., 2010. Glycogen Storage Disease Type III. Diagnosis and Management Guidelines. *Genetics in Medicine*. 12, 446-463. doi: 10.1097/GIM.0b013e3181e655b6.
29. KISHNANI, P. S., STEINER, R., BALI, D. et al., 2006. ACMG Practice Guidelines-Pompe Disease Diagnosis and Management Guideline. *Genetics in Medicine*. 8, 267-288. doi: 10.1097/01.gim.0000218152.87434.f3.
30. KLIMEŠOVÁ, I., STOLZER, J., 2013. *Fyziologie výživy*. Olomouc: UP v Olomouci, 177 s. ISBN 978-80-244-3280-9.
31. KLÍMOVIČ, M., 2009. Metodika zavádění centrálních venózních katétrů u dětí za použití sterilních jednorázových prostředků. *Diagnóza v ošetrovatelství*. 2(5), 12-13. ISSN 1801-1349.
32. KOBR, J., PIZINGEROVÁ, K., ŠAŠEK, L., 2015 Intenzivní péče v pediatrii. In: STOŽICKÝ, F., SÝKORA, J. et al., *Základy dětského lékařství*. 2. vydání. Praha: Karolinum. s. 107-139. ISBN. 978-80-246-2997-1.
33. KOLÁŘOVÁ, H., HONZÍK, T., ZEMAN, J., 2016. Glykogenózy. In: HONZÍK, T., ZEMAN, J. et al., *Dědičné poruchy metabolismu v kazuistikách*. Praha: Mladá fronta, s. 67-81. ISBN 978-80-204-4187-4.
34. KOOLMAN, J., RÖHM, K. H., 2012. *Barevný atlas biochemie*. 4. vydání. Praha: Grada, 512 s. ISBN 978-80-247-2977-0.
35. KOŽICH, V., ZEMAN, J., 2010. Dědičné metabolické poruchy v pediatrii. *Postgraduální medicína*. 12(7), 793-800. ISSN 1212-4184.
36. KRÁSNIČANOVÁ, H., 2013. Růstová diagnóza-minimum pediatrické auxologie. In: NEVORAL, J. ET AL., *Praktická pediatrická gastroenterologie, hepatologie a výživa*. Praha: Mladá Fronta, s. 394-403. ISBN 978-80-204-2863-9.
37. KUBÁČKOVÁ, K., et al., 2014. *Vzácná onemocnění v kostce*. Praha: Mladá fronta, 301 s. ISBN 978-80-204-3149-3.
38. KUDLOVÁ, P., 2015. *Ošetrovatelská péče v diabetologii*. Praha: Grada, 208 s. ISBN 978-80-247-5367-6.

39. KUTNOHORSKÁ, J., 2009. *Výzkum v ošetrovatelství*. Praha: Grada, 176 s. ISBN 978-80-247-2713-4.
40. LIŠKOVÁ, M., 2009. Výživa do PEG a enterální výživa. *Diagnóza v ošetrovatelství*. 2(5), 19-20. ISSN 1801-1349.
41. MAČÁK, J., MAČÁKOVÁ, J., DVOŘÁČKOVÁ, J., 2012. *Patologie*. Praha: Grada, 352 s. ISBN 978-80-247-3530-6.
42. MALINOVÁ, V., 2010. Glykogenóza II. typu (GSD II, m. Pompe). Současné možnosti diagnostiky a terapie. *Klinická kazuistika. Neurologie pro praxi*. 11(5), 331-335. ISSN 1803-5280.
43. MICHALÍK, J., VALENTA, M., HONZÍK, T. et al., 2012. Kvalita života osob pečujících o dítě s dědičným onemocněním. *Čes-slov Pediatr*. 67(6), 376-384. ISSN 1805-4501.
44. MOJŽÍŠOVÁ, M. 2008, Růst a vývoj dítěte. In: SEDLÁŘOVÁ et al. *Základní ošetrovatelská péče v pediatrii*. Praha: Grada Publishing, s. 21-31. ISBN 978-80-247-1613-8.
45. MUNTAU, A., C., 2009. *Pediatrie*. Praha: Grada Publishing, 608 s. ISBN 978-80-247-2525-3.
46. NALOS, D., 2016. Organizace akutní péče. In: BARTŮNĚK, P., JURÁSKOVÁ, D., HECZKOVÁ, J., NALOS, D. *Vybrané kapitoly z intenzivní péče*. Praha: Grada s. 6-10. ISBN 978-80-247-4343-1.
47. NAVRÁTIL, L et al., 2017. *Vnitřní lékařství pro nelékařské zdravotnické obory*. Praha: Grada, 560 s. ISBN 978-80-271-0210-5.
48. NEJEDLÁ, M., 2006. *Fyzikální vyšetření pro sestry*. Praha: Grada, 248 s. ISBN 978-80-247-1150-8.
49. NEVORAL, J. et al., 2003. *Výživa v dětském věku*. Praha: Nakladatelství H&H, 434 s. ISBN 80-86-022-93-5.
50. NEVORAL, J. et al., 2013. Technika enterální výživy. In: NEVORAL, J. et al. *Praktická pediatrická gastroenterologie, hepatologie a výživa*. Praha: Mladá fronta. s 496-505. ISBN 978-80-204-2863-9.
51. NOVÁK, I., 2008. Psychologie. In: NOVÁK, I. et al. *Intenzivní péče v pediatrii*. Praha: Galén, s 23-27. ISBN 978-80-7262-512-3.
52. PETLACHOVÁ, M., 2012. Péče o centrální venózní katétry. *Pediatr.praxi*. 13(1), 52-54. ISSN 1803-5264.

53. PLEVOVÁ, I., SLOWIK, R., 2010. *Komunikace s dětským pacientem*. Praha: Grada, 256 s. ISBN 978-80-247-2968-8.
54. ŘEZÁČOVÁ, M., STOKLASOVÁ, A., 2010. *Základy biochemie lidského organismu*. Praha: Karolinum, 123 s. ISBN 978-80-246-1510-3.
55. ŘEZNÍČKOVÁ, A., SEDLÁŘOVÁ, P., 2008. Edukace dětí a rodičů. In: SEDLÁŘOVÁ et al. *Základní ošetrovatelská péče v pediatrii*. Praha: Grada, s. 159-168. ISBN 978-80-247-1613-8.
56. SEDLÁŘOVÁ, P., 2008. Podávání léků dětem. In: SEDLÁŘOVÁ et al. *Základní ošetrovatelská péče v pediatrii*. Praha: Grada, s. 41-50. ISBN 978-80-247-1613-8.
57. SEDLÁŘOVÁ, P., ZVONÍČKOVÁ, M., SVOBODOVÁ, H., 2017. Aktuální doporučení v péči o periferní žilní katétry. *Medicína pro praxi*. 14(2), 94-97, ISSN 1803-5310.
58. SMIT, G. P. et al., 2008. Glykogenózy a příbuzné choroby. In: FERNANDES. J., SAUDUBRAY, J. M., VAN DE BERGHE, G., WALTER, J. H., 2008. *Diagnostika a léčba dědičných metabolických poruch*. 4. vydání. Praha: Triton, 606 s. ISBN 978-80-7387-096-6.
59. SMOLKA, V., 2012. Dědičné metabolické poruchy. In: MIHÁL, V. et al., 2012. *Vybrané kapitoly z pediatrie – aktualizované a rozšířené vydání*. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, s. 683-730. ISBN 978-80-244-3229-8.
60. SOGGIA, A. P. et al., 2010. A Novel Mutation in the Glycogen Synthase 2 Gene in a Child with Glycogen Storage Disease Type O. *BMC Medical Genetics*. 11(3), doi:10.1186/1471-235011-3.
61. SOLÁROVÁ, M., PÉNZEŠOVÁ, G., 2010. Specifika edukace v péči o dětského diabetika. *Sestra*. 20(9), 70-73. ISSN 1210-0404.
62. *Stanovy spolku Metoděj z.s.*, 2016. [online]. MEdoděj-mezí TOlika DĚtmi Jediný. [cit. 2018-03-30]. Dostupné z: <http://www.metodej.com/>
63. STARÁ, V., 2012. Pompeho choroba očima dětského kardiologa. *Interv Akut. Kardiol*. 11(5-6), 192-195. ISSN 1803-5302.
64. STOJKOVIC, T., VISSING, J., PETIT, F. et al., 2009. Muscle glycogenosis due to phosphoglucomutase 1 deficiency. *The New England Journal of Medicine*. 361(4), 425-427, ISSN 1533-4406.
65. STOŽICKÝ, F., PIZINGEROVÁ, K. et al., 2008. *Základy dětského lékařství*. Praha: Karolinum. 359 s. ISBN 978-80-246-1067-2.

66. SZITÁNYI, P., VYHNÁNEK, R., FRÜHAUF, P., 2010. Perkutánní endoskopická gastrostomie v pediatrii. *Pediatric pro praxi*. 11(6), 403-405. ISSN 1803-5264.
67. SZYMANSKA, E., ROKICKI, D., WATROBINSKA, U. et al., 2015. Pediatric Patient with Hyperketotic Hypoglycemia Diagnosed with Glycogen Synthase Deficiency Due to The Novel Homozygous Mutation in GYS2. *MGM Reports*. 4, 83-86. doi: org/10.1016/j.ymgmr.2015.07.003
68. ŠKRHA, J., 2013. *Hypoglykémie, od patofyziologie ke klinické praxi*. Praha: Maxdorf, 175 s. ISBN 978-80-7345-319-0.
69. ŠPALEK, P., 2008. Pompeho choroba – Liečiteľná myopatia. *Neurol.pro praxi*. 9(6), 379. ISSN 1213-1814.
70. ŠTERN, P. et al., 2011. *Obecná a klinická biochemie*. 2. vydání. Praha: Karolinum, 269 s. ISBN 978-80-246-1979-8.
71. ŠVAŘÍČEK, R., ŠEĐOVÁ, K. et al., 2007. *Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách*. Praha: Portál. 384 s. ISBN 978-80-7367-313-0.
72. TEPLAN, V et al., 2006. *Praktická nefrologie*. Praha: Grada, 524 s. ISBN 80-247-1122-2.
73. VÁGNEROVÁ, M., 2012. *Vývojová psychologie*. Praha: Karolinum, 523 s. ISBN 978-80-246-2153-1.
74. VELEMÍNSKÝ, M., TOMŠÍKOVÁ, Z. et al., 2009. *Vybrané kapitoly z pediatrie*. České Budějovice: JU v ČB, 178 s. ISBN 978-80-7394-182-6.
75. VENGLÁŘOVÁ, M., MAHROVÁ, G., 2006. *Komunikace pro zdravotní sestry*. Praha: Grada, 144 s. ISBN 80-247-1262-8.
76. VILÍMOVÁ, P., NOVÁKOVÁ, E., JANKOVCOVÁ, K., 2016. Vstupy do krevního oběhu. In: BARTŮŇEK, P., JURÁSKOVÁ, D., HECZKOVÁ, J., NALOS, D. *Vybrané kapitoly z intenzivní péče*. Praha: Grada, s. 161-165. ISBN 978-80-247-4343-1.
77. VOBRUBA, V., ZEMAN, J., 2008. Dědičné poruchy metabolismu jako důvod k intenzivní péči. In: NOVÁK, I. et al. *Intenzivní péče v pediatrii*. Praha: Galén, s. 475-501. ISBN 978-80-7262-512-3.
78. VYHLÁŠKA č. 391/2017 Sb., kterou se mění VYHLÁŠKA č. 55/2011 Sb., o činnostech zdravotnických pracovníků a jiných odborných pracovníků. 2017. [online]. [cit. 2018-08-08]. In: *Sbírka zákonů České republiky*, částka 137, s. 4360-4375. Dostupné z: <http://aplikace.mvcr.cz/sbirka-zakonu>.

79. VYTEJČKOVÁ, R., SEDLÁŘOVÁ, P., WIRTHOVÁ, V., HOLUBOVÁ, J., 2011. *Ošetrovatelské postupy v péči o nemocné I./Obecná část*. Praha: Grada, 232 s. ISBN 978-80-247-3419-4.
80. VYTEJČKOVÁ, R., SEDLÁŘOVÁ, P., WIRTHOVÁ, V. et al., 2013. *Ošetrovatelské postupy v péči o nemocné II. / Speciální část*. Praha: Grada, 272 s. ISBN 978-80-247-3420-0.
81. VYTEJČKOVÁ, R., SEDLÁŘOVÁ, P., WIRTHOVÁ, V., OTRADOVCOVÁ, I., KUBÁTOVÁ, L., 2015. *Ošetrovatelské postupy v péči o nemocné III. / Speciální část*. Praha: Grada, 304 s. ISBN 978-80-247-9742-7.
82. ZADÁK, Z., HAVEL, E et al., 2017. *Intenzivní medicína na principech vnitřního lékařství*. 2. vydání. Praha: Grada, 448 s. ISBN 978-80-271-0922-7.
83. ZACHAROVÁ, E., 2008. Úloha sociální komunikace v dětském lékařství. *Pediatr.pro Praxi*. 9(1), s 56-57. ISSN 1803-5264.
84. ZACHAROVÁ, E., HERMANOVÁ, M., ŠRÁMKOVÁ, J., 2007. *Zdravotnická psychologie-Teorie a praktická cvičení*. Praha: Grada, 232 s. ISBN 978-80-247-2068-5.
85. ZACHAROVÁ, E., ŠIMÍČKOVÁ-ČÍŽKOVÁ, J., 2011. *Základy psychologie pro zdravotnické obory*. Praha: Grada. 288 s. ISBN 978-802474062-1.
86. ZLATOHLÁVEK, L., PEJŠOVÁ, H., SVAČINA, Š., 2016. Makronutrienty. In: ZLATOHLÁVEK, L. et al. *Klinická dietologie a výživa*. Praha: Current Media, 422 s. ISBN 978-80-88129-03-5.

8 SEZNAM PŘÍLOH

Příloha 1 Výzkumné otázky pro sestry na dětském oddělení

Příloha 2 Otázky pro rozhovor s matkou

Příloha 3 - Počet sledovaných pacientů s glykogenózou v ČR

Příloha 4 – Emergency list

9 SEZNAM ZKRATEK

ABR	acidobazická rovnováha
BE	Base excess – metabolická složka acidobazické rovnováhy
BL	bezlaktózové mléko
BMI	Body mass index
CK	kreatinkináza
cm	centimetr
CNS	centrální nervová soustava
CRP	C – reaktivní protein
CŽK	centrální žilní katetr
ČAVO	Česká asociace vzácných onemocnění
ČR	Česká republika
D	počet dechů
dg	diagnóza
DNA	deoxyribonukleová kyselina
ECHO	echokardiografie – ultrazvukové vyšetření srdce
EKG	elektrokardiografie
EMG	elektromyografie
EP	enterální pumpa
FN	fakultní nemocnice
g	gram
G	Gustin – kukuřičný škrob
G6P	Glukóza-6- fosfatáza

GSD	Glycogen Storage Disease (glykogenóza)
H/V	hmotnost / výška
hod	hodina
I. U.	mezinárodní jednotka, měrná jednotka pro množství účinné látky
JIP	jednotka intenzivní péče
KCl	chlorid draselný
kg	kilogram
KO	krevní obraz
kPa	kilopascal
MgSO ₄	magnezium sulfát
min	minuta
MKN-10	Mezinárodní klasifikace nemocí
ml	mililitr
ml/hod	mililitrů za hodinu
mmol/l	milimol na litr
NaCl	chlorid sodný
NGS	nasogastrická sonda
pCO ₂	parciální tlak oxidu uhličitého
PEG	perkutánní endoskopická gastrostomie
pH	potenciál vodíku
PR	vlna P až QRS komplex, záznam elektrických potenciálů srdce
PUR	polyuretan
PVC	polyvinylchlorid

PŽK	periferní žilní katetr
tbl.	tableta
TK	krevní tlak
TT	tělesná teplota
tzv.	takzvaně, takzvaný
USA	Spojené státy americké
ZTP	zdravotně tělesně postižení

Příloha 1 Výzkumné otázky pro sestry na dětském oddělení

1. Jaké je Vaše nejvyšší dosažené vzdělání?
2. Kolik je Vám let? Jak dlouho pracujete ve zdravotnictví jako sestra?
3. Na kterém oddělení (stanici) aktuálně pracujete a jak dlouho?
4. Pečovala jste někdy o dítě s onemocněním zvaným glykogenóza? Pokud ano, jaký typ onemocnění to byl?
5. Co vše víte o tomto onemocnění? Jaká je léčba, komplikace ev. prognóza?
6. Vyjmenujte základní příznaky tohoto onemocnění.
7. Kde nebo od koho jste získala informace o tomto onemocnění?
8. Z jakého důvodu je na Vaše oddělení dítě s glykogenózou přijímáno?
9. Jak často je u Vás na oddělení dítě s glykogenózou hospitalizováno?
10. Jak dlouho trvá průměrná hospitalizace dítěte s glykogenózou na Vašem oddělení?
11. V čem si myslíte, že je ošetrovatelská péče o dítě s glykogenózou specifická?
12. Používá dítě nějaké specifické pomůcky? Pokud ano, jaké?
13. Jaká jsou specifika ošetrovatelské péče v oblasti stravování dítěte s glykogenózou?
14. Jaká jsou specifika ošetrovatelské péče v oblasti hygieny dítěte s tímto onemocněním?
15. S jakými nejčastějšími problémy se setkáváte při ošetrovatelské péči o dítě s glykogenózou?
16. S jakými nejčastějšími potřebami dítěte s glykogenózou se setkáváte při ošetrovatelské péči?
17. Umožňujete na Vašem oddělení (stanici) hospitalizaci dítěte společně s rodičem? Pokud ano, jaká je spolupráce mezi Vámi a rodičem?
18. Jaký je vztah mezi rodičem a dítětem?
19. Jak s Vámi dítě spolupracuje?
20. Jaké nejčastější ošetrovatelské výkony podstupuje dítě s glykogenózou na Vašem oddělení?
21. Jakým způsobem edukujete dítě a rodiče o ošetrovatelských výkonech?
22. Jak reagují na dítě s glykogenózou ostatní hospitalizované děti a jejich rodiče?
23. Edukujete dítě a rodiče při propuštění o následné péči v domácím prostředí? Pokud ano, které oblasti se to týká a jaké informace podáváte?

Zdroj: vlastní

Příloha 2 Otázky pro rozhovor s matkou

1. Kolik je Vám let? Jaké máte vzdělání? Kolik máte dětí? Jaký je jejich zdravotní stav?
2. Jaký je věk Vašeho dítěte, u kterého byla diagnostikována glykogenóza?
3. Kdy a jakým způsobem jste se dozvěděla diagnózu svého dítěte?
4. Jak se onemocnění Vašeho dítěte poprvé projevilo?
5. Za jak dlouho byla určena diagnóza?
6. Jakým typem onemocnění Vaše dítě trpí?
7. Máte o onemocnění dostatek informací? Pokud ano, od koho nebo kde jste je získala?
8. Potřebuje Vaše dítě nějakou specifickou péči? Pokud ano, v čem spočívá?
9. Používá Vaše dítě nějaké specifické pomůcky? Pokud ano, jaké?
10. Navštěvujete nějaké specializované pracoviště? Pokud ano, jaké?
11. Kterou oblast péče o Vaše dítě považujete za nejnáročnější?
12. Jak se Vaše dítě stravuje?
13. Máte nějaké obavy při podávání stravy Vašemu dítěti? Pokud ano, popište jaké?
14. Jak často bývá Vaše dítě hospitalizováno v nemocnici?
15. Z jakého důvodu bývá hospitalizováno?
16. Máte možnost být hospitalizována společně s dítětem? Pokud ano, jak byste hodnotila spolupráci mezi Vámi a sestrami?
17. Jak Vaše dítě snáší hospitalizaci v nemocnici s Vámi a jak bez Vás?
18. Jak reaguje Vaše dítě na péči poskytovanou zdravotnickým personálem?
19. Máte možnost při hospitalizaci na JIP podílet se na ošetřování Vašeho dítěte? Pokud ano, jakým způsobem?
20. Jak Vás sestry při propuštění edukují o následném ošetřování dítěte v domácím prostředí?
21. Jak ovlivnila přítomnost onemocnění Vašeho dítěte Vaši rodinnou situaci?
22. Jak ovlivnila přítomnost onemocnění Vašeho dítěte finanční situaci rodiny?

Zdroj: vlastní

Příloha 3 Počet sledovaných pacientů s glykogenózou v ČR v roce 2017

Glycogen Storage Disease (GSD)	Počet pacientů za rok 2017
Glykogenóza Ia typu	8
Glykogenóza Ib typu	2
Glykogenóza II typu	21
Glykogenóza III typu	16
Glykogenóza IV typu	1
Glykogenóza V typu	1
Glykogenóza VI typu	1
Glykogenóza VII typu	1
Glykogenóza IX typu	2
Glykogenóza IXa typu	13
Glykogenóza IXb typu	1
Glykogenóza 0a typu	2

Zdroj: Ambulance metabolických a dědičných poruch KDDL Praha VFN

Příloha 4 Emergency list



Univerzita Karlova - 1. lékařská fakulta
a Všeobecná fakultní nemocnice v Praze
Klinika dětského a dorostového lékařství



V Praze dne 30. ledna 2018

Věc: Léčebný postup při akutní dekompenzaci

... je sledována a léčena na naší klinice se závažným a život ohrožujícím onemocněním **Glykogenóza typ Ia**. Onemocnění je způsobeno poruchou glukóza-6-fosfatázy v játrech a ledvinách, enzymu který přeměňuje glukóza-6-fosfát na glukózu. Hepatomegalie a hypoglykémie s křečemi na lačno jsou hlavními klinickými příznaky. V průběhu horečnatých onemocnění bývají hypoglykémie častější a jsou doprovázeny laktátovou acidózou s Kussmaulovým typem dýchání. Léčba spočívá ve frekventním podávání výživy (... / v intervalech každé 2 hodiny přes den a nočním kontinuálním podávání stravy cestou gastrostomie enteropumpou) s omezením příjmy živočišných tuků, laktózy, sacharózy a fruktózy. Kalorická potřeba je hrazena škroby.

Při odmítání stravy, při zvracení, při jakémkoliv prodloužení času bez jídla či netoleranci škrobů hrozí rozvoj hluboké hypoglykémie s křečemi. Pak je nutno postupovat takto:

- Po přijetí do nemocnice je nutno změřit hladinu glukózy v krvi, stanovit iontogram a hladinu laktátu s vyšetřením acidobazické rovnováhy
- Při zjištěné hypoglykémii (<2,8mmol/l) podat bolus 10% glukózy intravenózně v dávce 2ml/kg (či 20% glukózy 1ml/kg) pomalu během 3-5 minut
- Zahájit infuzní terapii 10% glukózy s ionty s přívodem glukózy 5mg/kg/min (0,3g/kg/hod)
- Rychlost infuze adaptovat dle glykemií, které držet mezi 3,5-6 mmol/l
- Při dobré toleranci stravy a škrobů je nutno vysazovat infuzi pomalu (6-10 hodin) pro možnost rozvoje akutní hypoglykémie při prudkém zpomalení nebo vysazení infuze. Neodpojívat ani kvůli osobní hygieně, toaletě či převlékání!
- Podávání infuzního roztoku Ringer laktát není doporučováno
- Aplikace glukagonu je bez efektu a je kontraindikováno pro možný rozvoj metabolické acidózy

Děkuji,

Osetrující lékař

Zdroj: KDDL Praha VFN