



Zdravotně  
sociální fakulta  
Faculty of Health  
and Social Sciences

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

**Problematika péče u dětí s MCAP syndromem**

## **BAKALÁŘSKÁ PRÁCE**

Studijní program:

**OŠETŘOVATELSTVÍ**

**Autor:** Iveta Příplatová

**Vedoucí práce:** Mgr. Dita Nováková, Ph.D.

**České Budějovice 2017**

## **Prohlášení**

Prohlašuji, že svoji bakalářskou práci s názvem Problematika péče u dětí s MCAP syndromem 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 bakalářské 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 bakalářské práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé bakalářské práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích dne 2. 5. 2017 .....

*podpis*

### **Poděkování**

Ráda bych poděkovala mé vedoucí práce paní Mgr. Ditě Novákové, Ph.D. za odborné vedení, cenné rady a vstřícnost při konzultacích. Dále bych ráda poděkovala všem respondentům, kteří mi věnovali svůj čas a ochotně mi vyprávěli o svém životě.

# **Problematika péče u dětí s MCAP syndromem**

## **Abstrakt**

MCAP syndrom je pro většinu populace neznámým pojmem. Jedná se o onemocnění, kdy dochází z nejasných důvodů ke změně v genu projevující se makrocefalií a kapilárními malformacemi. Tento syndrom nese s sebou řadu příznaků a komplikací, na které je práce zaměřena a popisuje je.

Cílem práce bylo zjistit specifika péče u dětí s MCAP syndromem. Byly provedeny rozhovory a pozorování u dvou rodin dětí s tímto syndromem. Rozhovory byly vedeny s matkami dětí.

Výsledky rozhovorů a pozorování jsou koncipovány do textu, který je rozdělen na dvě části. V první části je popsán život dítěte od narození až do současné doby. V této části jsou popsány veškeré příznaky, projevy i komplikace. Ve druhé části byl proveden sběr dat podle modelu Virginie Henderson.

Z výsledku vyplynulo, že přestože některé příznaky mají děti společné, tak se každé dítě rodí i s příznaky odlišnými. Každé dítě je tedy jedinečné. Z rozhovorů vyšlo najevo, že v České Republice doposud nikdo neměl zkušenost s tímto syndromem a informovanost zdravotnického personálu je velmi malá nebo žádná. V České Republice neexistuje doposud také žádná česká literatura. Sehnat se zde dají pouze odborné zahraniční články psané v anglickém jazyce, které jsou pro velkou část populace nesrozumitelné.

Tato práce může být pomocnou příručkou dalším rodinám, kterým se narodí dítě s tímto syndromem a dále může pomoci rozšířit informace o onemocnění i pro další čtenáře, které bude téma zajímat. Z toho důvodu je připravován i článek o MCAP syndromu do odborného časopisu.

## **Klíčová slova**

Nemoc; syndrom; sestra; péče; dětský pacient

# **The issue of care for children with MCAP syndrome**

## **Abstract**

For most of the people MCAP syndrome is an unknown term. It is actually an illness, where the gene is changed for unknown reasons, leading to macrocephaly and capillary malformations. The syndrome entails its own symptoms and complications, which are the focus of this paper and which are described below.

The goal of the thesis was to find out the specifics of care for children with MCAP syndrome. Interviews and observations were conducted with two families of children with this syndrome. The interviews were made with the mothers of the children.

The results of the interviews and observations are outlined in the text, which is divided into two parts. The life of the child, from birth to present day, is described in the first part of the text. All symptoms, signs and complications are also included in this part. The second part of the text deals with collection of data according to the model of Virginia Henderson. The result shows that even though some of the children's symptoms are mutual for both of them, every child is born also with different symptoms. Therefore every child is unique. The interviews showed that no one in the Czech Republic has ever had the experience with this syndrome and the level of awareness of the syndrome among the health care staff is very small or none at all. There is also no Czech literature published on this topic in the Czech Republic. There can only be found foreign articles written in English language that are not intelligible for a big part of the population.

This thesis can be a helpful manual for some other families that give birth to a child with this syndrome and it can further help to spread information of the illness also to all readers, who are interested in this topic. That is also the reason, why the article on the topic of MCAP syndrome is going to be published in a professional journal.

## **Key words**

Disease; syndrome; nurse; care; child

## Obsah:

|                                                                  |    |
|------------------------------------------------------------------|----|
| Úvod.....                                                        | 8  |
| 1. SOUČASNÝ STAV.....                                            | 9  |
| 1.1. Charakteristika onemocnění a jeho příčina .....             | 9  |
| 1.2 Příznaky a komplikace .....                                  | 11 |
| 1.2.1 Makrocefaly, Megalencephaly, hydrocefalus, hypotonie ..... | 11 |
| 1.2.2 Další abnormality mozku.....                               | 12 |
| 1.2.3 Kožní a cévní malformace .....                             | 12 |
| 1.2.4 Syndaktylie a polydaktylie.....                            | 13 |
| 1.2.5 Pojivová tkáň .....                                        | 13 |
| 1.2.6 Vývojové poruchy.....                                      | 14 |
| 1.2.7 Další zdravotní rizika.....                                | 14 |
| 1.3 Diagnostika.....                                             | 14 |
| 1.4 Léčba .....                                                  | 15 |
| 1.5 Podobná onemocnění.....                                      | 16 |
| 1.6 Podpora v ČR a zahraničí .....                               | 16 |
| 1.7 Ošetrovatelská péče .....                                    | 17 |
| 1.7.1 Ošetrovatelská péče o tracheostomii.....                   | 17 |
| 1.7.2 Ošetrovatelská péče o umělou plicní ventilaci .....        | 18 |
| 1.7.3 Ošetrovatelská péče o port .....                           | 19 |
| 1.7.4 Ošetrovatelská péče o PEG.....                             | 20 |
| 1.7.5 Ošetrovatelská péče o pohybovou soustavu .....             | 21 |
| 1.7.6 Péče o pacienta ve vigilním kómatu .....                   | 23 |
| 1.7.7 První pomoc při bezvědomí u dětí.....                      | 24 |
| 1.7.8 Resuscitace u dětí.....                                    | 24 |
| 1.7.9 Tým pečující o dítě .....                                  | 26 |
| 2. CÍLE PRÁCE, VÝZKUMNÉ OTÁZKY.....                              | 30 |
| 2.1. Cíle práce.....                                             | 30 |
| 2.2. Výzkumné otázky .....                                       | 30 |
| 3. OPERACIONALIZACE POJMŮ.....                                   | 31 |
| 4. METODIKA A VÝZKUM .....                                       | 32 |
| 4.1. Použitá metoda .....                                        | 32 |

|                                                                             |    |
|-----------------------------------------------------------------------------|----|
| 4.2. Charakteristika výzkumného souboru .....                               | 32 |
| 5. VÝSLEDKY .....                                                           | 34 |
| 5.1 Kazuistika 1 .....                                                      | 34 |
| 5.1.1. Model Virginie Henderson – Teorie základní ošetrovatelské péče ..... | 37 |
| 5.1.2 Rozhovor s paní učitelkou postiženého chlapce .....                   | 44 |
| 5.2 Kazuistika 2 .....                                                      | 47 |
| 5.2.1 Model Virginie Henderson – Teorie základní ošetrovatelské péče .....  | 51 |
| 6. DISKUZE .....                                                            | 58 |
| 7. ZÁVĚR .....                                                              | 64 |
| 8. SEZNAM LITERATURY .....                                                  | 65 |

## Úvod

Co je to MCAP syndrom? Tuto otázku jsem si položila před dvěma roky, když mi kamarádka vyprávěla o holčičce, která tento syndrom má a kterou zná.

MCAP syndrom většina české populace nezná. Jedná se o vrozené negenetické onemocnění, kdy dochází k poškození genu. Přesná prevalence není doposud známa, protože neexistuje žádné vyšetření, které by potvrdilo tuto diagnózu. Stanovení diagnózy probíhá podle přiřazení podobných příznaků s jinými dětmi. Každé dítě je jedinečné. Děti se narodí s některými stejnými příznaky, ale k tomu mají i další příznaky, které jsou jedinečné a které nemají všechny děti společné. V prenatálním období nemusí být žádné známky postižení dítěte.

První otázkou pro mě bylo, co to vlastně MCAP syndrom je. Pro většinu populace je tento pojem neznámý a neexistuje žádná česká literatura, která by mohla pomoci rodinám s tímto syndromem. Proto jsem se začala o toto téma zajímat více a rozhodla se o něm napsat mou bakalářskou práci. Nejvíce zdrojů o onemocnění bylo nalezeno pomocí internetového prohlížeče, především ze zahraničních článků a webových stránek. Dalším zdrojem informací se stala knižní literatura, která doplnila potřebné informace.

Další otázkou pro mě bylo, jak si vedou dvě české rodiny, kterým se narodilo dítě s MCAP syndromem. Každá kazuistika nese jiný pohled na onemocnění. V první kazuistice je popsán chlapec, který nemá ty nejhorší příznaky a komplikace, které by mohlo mít dítě s tímto syndromem. Je v ní poukázáno na bezohlednost ostatních lidí a nepochopení rodin s postiženým dítětem. V druhé kazuistice má matka dobré zkušenosti s reakcemi okolí, avšak holčička má velké zdravotní problémy a onemocnění má u ní špatný dopad.

## **1. SOUČASNÝ STAV**

Megalencephaly-kapilární malformace, zkráceně MCAP syndrom je onemocnění charakteristické přerůstáním některých tkání v těle. Hlavními projevy onemocnění jsou velká hlava a nízký svalový tonus. Každé dítě se narodí jinak postižené (Nakos, 2016).

Syndrom byl poprvé popsán v roce 1977 jako Makrocefalie-Cutis Marmorata se zkratkou M-SZ. Další vývoj byl zaznamenán v roce 1997. V tento rok bylo onemocnění uznáno jako samostatný syndrom pod názvem makrocefalie - cutis marmorata telangiectasia congenita neboli M-CMTC syndrom. V roce 2007 byl syndrom přejmenován na syndrom makrocefalie a kapilární malformace se zkratkou MCM. Momentálně uznanou a používanou zkratkou je MCAP syndrom, neboli megalencephaly capillary malformation – polymicrogyria syndrom, ve kterém došlo k zohlednění velikosti mozku namísto velikosti hlavy (Docker et al., 2015).

### **1.1. Charakteristika onemocnění a jeho příčina**

Mezi hlavní charakteristické rysy tohoto onemocnění se řadí megalencephaly (velký mozek), asymetrie těla, syndaktylie (srostlé prsty), polydaktylie (nadpočetné prsty), dysplazie (chybný vývoj kloubů) a hydrocefalus (zvýšený mozkomíšní mok v mozkových komorách) (Mirzaa et al., 2011).

MCAP syndrom je onemocnění, které nevykazuje žádné známky dědičnosti. Prevalence zatím není přesně známa. Podle lékařských zdrojů se uvádí zhruba kolem 150 postižených jedinců na světě, kteří byli hlášeni. Jelikož toto onemocnění není zcela rozšířené a není přesně definované, je možné, že případů se nachází mnohem více (Genetics Home, 2014).

V České republice se nyní ví o dvou případech, o jedné holčičce a jednom chlapečkovi. Je podezření, že by mohlo toto onemocnění mít u nás i třetí dítě.

Kvalita života dětí s MCAP syndromem se mění dle příznaků, přidružených onemocnění a vad.

Další výrazným znakem u dětí je cutis marmorata, nebo-li mramorový vzhled pokožky. Ten je viditelný již při narození a je způsobený malými krevními cévami, tzv. kapilárami, které jsou spojením mezi žilami

a tepnami (Contact a Family, 2012).

Nejčastější výskyt mramorového vzhledu je na obličeji, trupu a končetinách. Struktura je přirovnávána ke krajkovanému nebo síťovanému vzoru (Nord, 2011).

Tento syndrom má prozatím ojedinělý výskyt a mezi zdravotnickým personálem informovanost o onemocnění není rozšířena.

Příčina MCAP syndromu doposud není známa. Jediná cesta vede k mutaci genu v PIK3CA (Mirzaa et al., 2013).

V roce 2012 se tento syndrom začal dávat do spojení s genetickou mutací v genu zvaném PIK3CA. Nový objev byl zveřejněn 24. června téhož roku. Zásahu o něj má tým výzkumníků, který vedl doktor William Dobyns (Rare Daily by Global Genes, 2016).

Tento gen dává pokyny k výrobě p110lfa proteinu nazývaného také fosfatidylinositol 3-kináza, zkráceně PI3K. Tento enzym hraje důležitou roli v buněčných aktivitách, což zahrnuje také buněčný růst a buněčné dělení (Genetics Home, 2014).

Jedná se o postzygotickou mozaikovou mutaci. Tato mutace se aktivuje při dělení buněk. Následkem je velká míra variability v závažnosti a v charakteru onemocnění. Dalším výsledkem je absence familiární dědičnosti (Rare Daily by Global Genes, 2016).

MCAP syndrom se objevuje sporadicky, ojediněle. Doposud nebyl nalezen žádný případ, kdy by MCAP syndrom mělo více členů rodiny (Contact a Family, 2012).

Podle Lapunzina et al.(2004) se onemocnění vyskytuje s lehkou převahou u mužů. Doposud nebyly zjištěny žádné souvislosti s dědičností od rodičů nebo mezi sourozenci. V několika málo případech byl zaznamenán vyšší věk otců. Ovšem závěry zatím jsou nejasné a příčina MCAP syndromu zůstává neobjasněna (Lapunziva et al., 2004).

Mnozí vědci se snažili prozkoumat i etnické skupiny a zjistit tak, zda dědičnost tohoto syndromu má nějaké spojení s určitými skupinami. Převahu syndromu u některé etnické skupiny se však prokázat nepodařilo (M-CM: Network, 2016).

Prevalence doposud není zcela známa. Podle dostupných zdrojů se uvádí zhruba kolem 150 případů. To jsou pouze případy, které byly hlášeny

a kterým byl tento syndrom pojmenován. Nemůžeme však vyloučit, že případů je mnohem více. Zatím dětem nemusel být tento syndrom definován anebo oni sami ještě nemuseli vyhledat lékařskou pomoc (Genetics Home, 2014).

## **1.2 Příznaky a komplikace**

Toto onemocnění zahrnuje širokou škálu příznaků a projevů. Jak už bylo v předchozím textu zmíněno, jedná se o syndrom. Syndrom je onemocnění, které je charakteristické souborem příznaků (Dobiáš, 2013).

Mezi typické příznaky patří již v prenatálním vývoji neobvykle velká hlava (makrocefalie) a nadměrné hromadění plodové vody. Jednou ze závažných komplikací je gestační diabetes (Nakos, 2016).

Gestační diabetes mellitus je onemocnění, při kterém dochází k intoleranci, neboli nesnášenlivosti sacharidů (cukrů). Toto onemocnění je diagnostikováno právě až v těhotenství. Nese s sebou spoustu rizik pro matku i pro plod. Mezi rizika pro matku patří hypertenze (vysoký krevní tlak), polyhydramnion (nadbytek plodové vody) a riziko přetrvání diabetu i po porodu. Mezi rizika pro novorozence se zařazují intrauterinní úmrtí (úmrtí plodu před v děloze matky), diabetická fetopatie (poškození plodu), traumatický porod a rizika diabetu mellitu v dětství (Roztočil et al., 2008.)

Jelikož je toto onemocnění velmi vzácné a velmi málo prozkoumané, objevují se případy dětí s rozmanitým spektrem příznaků. Díky tomuto faktu je každé dítě ojedinělé, a proto lze velmi těžko specifikovat hlavní příznaky (Genetics Home, 2014).

### **1.2.1 Makrocefaly, Megalencephaly, hydrocefalus, hypotonie**

Mezi nejzákladnější, nejtypičtější a nejviditelnější příznak patří makrocefalie (zvětšená hlava).

Nejčastěji se vyskytuje při hydrocefalu. Ten je způsoben zvýšeným intrakraniálním tlakem. K němu dochází při poškození cirkulace cerebrospinálního moku (Špinar a Ludka, 2013).

Velmi častý je také abnormální růst mozku. Velký mozek, latinsky megalencephaly, je mozek, který má větší velikost oproti fyziologickým rozměrům mozku u zdravého jedince. To vede k mentálnímu postižení. Dalším důsledkem může být nízký svalový tonus, tzv. hypotonie.

Velmi často se objevují i záchvaty. V další fázi mohou mít děti problémy se žvýkáním, polykáním, mluvením a poruchami řeči (Genetics Home Reference, 2014).

Nadměrný růst se nevztahuje pouze na mozek, ale i na ostatní části těla, především ruce a nohy. Dochází tak ke zvětšení jedné ruky nebo nohy oproti té druhé. Může se jednat o zvětšení do šířky, ale i do délky (Genetics Home Reference, 2014).

Pojmem hydrocefalus se označuje velký obsah mozkomíšního moku uvnitř mozkových komor. Vyskytovat se může také v subarachnoideálním prostoru mozku a míchy. U dětí dochází díky neuzavřeným mozkovým švům k rozšíření mozkových komor, k rozestupu mozkových švů a vyklenutí velké fontanely. Díky tomu narůstá objem hlavy (Seidl a Vaněčková, 2014).

### **1.2.2 Další abnormality mozku**

Mezi abnormality ve struktuře mozku můžeme zahrnout také Chiariho malformaci a polymicrogyria (Genetics Home Reference, 2014).

Chiariho malformace je onemocnění způsobené defektem mozečku. Dochází k němu, pokud je mozeček a mozkový kmen zatlačen dolů a spodní část jámy lební je fyziologicky menší. Dochází k poruše průtoku cerebrospinálního moku. Dále se mohou objevit neurologické příznaky, jako jsou poruchy čítí, bolesti hlavy, závratě, problémy s rovnováhou, koordinací aj. (Sobotková et al., 2014).

Polymicrogyria znamená abnormální (zvýšený) počet mozkových závitů, které vedou k poruše řeči, žvýkání a polykání (Genetics Home Reference, 2014).

### **1.2.3 Kožní a cévní malformace**

Cévní léze jsou nejčastěji v oblasti obličeje, končetin, dlaních, chodidel a na trupu. Cévní léze mají růžovo-červené zbarvení a představují nebezpečí krvácení. Nebezpečná je i jemná kůže (Orphanet, 2013).

Mezi velmi často, na první pohled viditelný projev, se řadí také středová čára v obličeji, neboli naevus flammeus (Mirzaa et al., 2011).

Naevus flammeus se řeší pomocí pulzní barevného laseru. Důležité je zde opakování. Možné řešení středové čáry v obličeji je její vyříznutí a poté použití kožního štěpu. K této metodě se přistupuje jen zřídka.

Ve většině případů dochází k opětovnému vzniku naevus flammeus (Čákrťová et al., 2007).

Naevus flammeus, lidově řečeno, „oheň“, je rudě zbarvená část obličeje způsobená shlukem kapilár. Po stisknutí kůže nezbělá (Leifer, 2004).

U dětí můžeme nalézt i hemangiomy. Hemangiom je tumor (nádor), který vzniká již při narození z cévního endotelu v cévním řečišti. Nalézt jej můžeme na povrchu těla ale i uvnitř. Vyskytuje se ve vnitřních orgánech, zejména velmi často je nalezen na játrech. Hemangiomy se léčí především konzervativně, tj. tlakovou masáží. Pacienti chodí pravidelně na preventivní prohlídky. Komplikace vyskytující se u hemangiomů je krvácení a ulcerace (zvrhodovatění). Komplikace vyskytující se u hemangiomů je krvácení a ulcerace (zvrhodovatění). Při působení tlaku na okolní orgány a tkáně se podávají kortikoidy. V poslední chvíli, především při silném krvácení, se může podstoupit operativní řešení hemangiomů (Čákrťová et al., 2007).

#### **1.2.4 Syndaktylie a polydaktylie**

Mezi další charakteristický projev onemocnění patří vady horních i dolních končetin. Řadíme sem syndaktylii a polydaktylii (Warr et al, 2013).

Syndaktylie znamená srůst dvou a více prstů k sobě. Mesenchym (vazivo) mezi paprsky prstů většinou zaniká. Polydaktylie představuje přítomnost nadpočetného prstu. Riziko tohoto prstu je, že nemusí být zcela napojen a vyvinut (Sadler, 2010).

Oba případy se řeší pomocí chirurgické léčby. U polydaktylie se chirurgickým zákrokem docílí odstraněním nadpočetného článku prstu nebo prstu celého. U menších zákroků, kde není nutné odstranění kostěných článků, se přistupuje k lokální (místní) anestezii. Při větším zákroku se používá anestezie celková. U syndaktylie se doporučuje operace do doby, než nastoupí děti do školy (Čákrťová et al., 2007).

#### **1.2.5 Pojivová tkáň**

Nejenom jemná kůže, ale i dysplazie a hypermobilita znesnadňují pacientům život. (Mirzaa et al., 2011)

Porucha růstu a stavby kostí, tzv. dysplazie bývá doprovázená zvýšenou lámavostí kostí, deformitami a poruchami růstu. (Dylevský, 2009)

Hypermobilita je zvětšený kloubní rozsah nad fyziologickou normu. Rizikem je zde porucha funkčnosti kloubů, velká bolestivost a degenerativní změny na vazivovém a kloubním aparátu (Balkó et al., 2014).

#### **1.2.6 Vývojové poruchy**

Již v prenatálním vývoji se zakládá vyšší porodní hmotnosti dítěte. U těchto dětí je viditelný nízký svalový tonus. To má za následek obtížné přijímání potravy a do budoucna problémy s učením nejprve sedu, později chůze a řeči. Dochází tedy k vývojovému opoždění. Může dojít také k mentální retardaci. Tento stav je ale velmi variabilní a nemusí se u všech jedinců vyskytnout (Contact a Family, 2012).

#### **1.2.7 Další zdravotní rizika**

Bohužel nelze vyloučit, že pacienti s tímto onemocněním nemají zvýšenou náchylnost k nádorovému bujení. Podle Dr. Livia Garavelli se riziko pohybuje kolem 5 - 6 %. Dále sem můžeme zařadit zvýšené riziko vrozených srdečních vad, velmi často uváděnou Fallotovu tetralogii (Orphanet, 2013).

Fallotova tetralogie je časté vrozené onemocnění, zařazené do cyanotických vrozených srdečních vad. Mezi její projevy patří defekt komorového septa, stenóza nebo atrézie výtokového traktu pravé komory nebo plicní chlopně či tepny a hypertrofie pravé komory. Nutná je chirurgická léčba (O'Rourke et al., 2010).

Nečekané úmrtí neboli náhlá smrt je označován stav, kdy zdánlivě zdravý člověk umře nečekaně, bez zjevných problémů (Rucki a Vít, 2006).

Řadí se tak mezi nejhorší komplikace tohoto onemocnění. Mezi příčiny můžeme zařadit křeče, respirační tíseň, vrozené srdeční vady, arytmie anebo neznámou etiologii (Harada et al., 2015).

### **1.3 Diagnostika**

Během těhotenství se první známky syndromu dají poznat pomocí UZ vyšetření (Martinez-Lage et al., 2009).

Pomocí UZ vyšetření můžeme zjistit pohyb plodu, hydrocefalus, výrůstky po těle, polydaktylii nebo syndaktylii, hmotnost plodové vody, asymetrii rukou a nohou (M-CM:Network, 2016).

Většina dětí s MCAP syndromem mají diagnostikovanou vysokou porodní hmotnost (Contact a Family, 2012).

Pro většinu porodů je doporučen císařský řez, kvůli zabránění komplikacím (Nakos, 2016).

Jednou z možností, jak vyhodnotit gen PIK3CA, je sekvenování ze slin a z krve (Docker et al., 2015).

Mezi další vyšetřovací metody se řadí MR, echokardiografie, vyšetření krve a sonografie (Martinez-Lage et al., 2009).

#### **1.4 Léčba**

Léčba velmi závisí na míře postižení. Rozsah postižení může být od lehké formy po velmi těžkou formu a s tím souvisejí komplikace. Jelikož se jedná o velmi málo známé a prozkoumané onemocnění, léčba je díky tomu velmi komplikovaná a ne zcela jednoznačně určená (M-CM:Network, 2016).

Dohled nad dítětem s MCAP syndromem by měl mít tým odborníků. Sem můžeme zahrnout: dětského lékaře, neurologa, ortopeda, vývojové specialisty, oftalmologa, neurochirurga, dermatologa a mnoho dalších zdravotnických pracovníků, kam samozřejmě patří i pomocný ošetrovatelský personál jako jsou zdravotničtí asistenti, rehabilitační pracovníci, ošetrovatelé, sanitáři a další (Nord, 2011).

V případě kožních lézí, pokud jsou velké a nežádoucí, může se přistoupit k laserové ablaci (Nord, 2011).

Může dojít také ke zvýšenému nitrolebnímu tlaku nebo útlaku mozku. V tomto případě je nezbytná neurochirurgická operace, která může pacientovi zachránit život (Martinez-Lage et al., 2009).

Pokud se vyskytnou problémy s dýcháním, které by vedly k zástavě dechu, provádí se chirurgický výkon, zavedení tracheostomie (Franklin et al., 2009).

Tracheostomie je protěti průdušnice na přední straně příčným límcovým řezem. Provádí se mezi 2. a 3. chrupavčitým prstencem. Pomůcky jsou nejčastěji vyrobeny z plastu, výjimečně ještě z kovu (Mikšová et al., 2006).

Prognóza u tohoto onemocnění se zatím nedá určit. Jelikož každé dítě se narodí jedinečné, má své charakteristické rysy, projevy a příznaky.

Dítě se může narodit pouze s lehkými vadami, a proto ho tento syndrom nemusí do velké míry poznamenat. Pokud se ale narodí dítě s vážnými vývojovými vadami, může to být i neslučitelné se životem (Franklin et al., 2009).

### **1.5 Podobná onemocnění**

Velmi podobné onemocnění MCAP syndromu je megalencephaly-polymicrogyria-polydactyly-hydrocephalus syndrom se zkratkou MPPH. Tato onemocnění se velmi překrývají a mají hodně stejných příznaků. Podle Clinical Genetics mají odlišné hlavně kapilární malformace. Uvádějí, že onemocnění má stejný genetický základ a že ho způsobuje stejná mutace v PIK3CA genu (Wiley a Ltd, 2014).

Hlavní rozdíl je viděn v počtu případů. Zatímco u MCAP je hlášeno kolem 150 případů, u MPPH je hlášeno kolem 5-7 pacientů. Možná proto se zatím nezná přesné rozlišení těchto dvou nemocí (Mirzaa et al., 2011).

Jako další podobné onemocnění je uváděný Klippel-Trenaunay syndrom. Toto onemocnění je také přítomno již od narození a projevuje se kapilární malformací, nadměrným růstem a křečovými žilami (Nord, 2011).

Zařadit sem můžeme i Sturge-Weber syndrom, Beckwith-Wiedemann syndrom, Costello syndrom, Proteus syndrom aj. (Nord, 2011).

### **1.6 Podpora v ČR a zahraničí**

Jelikož je onemocnění velmi málo známé a je prozatím i málo případů, neexistuje tak žádná podpora v České republice. Rodiny s těmito dětmi jsou odkázány pouze na své lékaře a dále na internetové zdroje, které jsou většinou napsány v anglickém jazyce. Další z nabízených variant je kontaktovat ostatní rodiny s tímto onemocněním a vyměňovat si tak své postřehy mezi sebou.

Podle zdrojů prozatím není podpora ani v jiných zemích. Uvádí se, že ani Velká Británie nemá žádnou podporu pro rodiny s tímto syndromem (Contact a Family, 2012).

## **1.7 Ošetrovatelská péče**

Jak již bylo v předchozích kapitolách nastíněno, každé dítě se narodí s jinými příznaky. Bohužel některé se narodí s vážnými příznaky, jiné děti mají lehčí formu onemocnění.

### **1.7.1 Ošetrovatelská péče o tracheostomii**

Mezi jeden z vážných příznaků je možné zařadit problém s dýcháním. Takové děti musí mít zajištěny dýchací cesty pomocí tracheální rourky nebo tracheostomické kanyly.

Tracheotomie je chirurgický výkon, při kterém dochází k protěti 2. a 3. chrupavčitého prstence na přední straně průdušnice. Pro tracheostomickou kanylu se vystřihuje tzv. okénko (Mikšová et al., 2006).

Tracheostomická kanyla je pomůcka vyrobená nejčastěji z plastu nebo kovu. Jedná se o rourku různé velikosti. Tracheostomická souprava zahrnuje vnější a vnitřní kanylu a obturátor. Obturátor je uzávěr, který se po zavedení tracheostomické kanyly vytahuje. Pro fixaci vnější kanyly se používá nejčastěji provázek, který se uvazuje kolem krku nebo balóněk, který se nafoukne a tak je fixován k průdušnici (Mikšová et al., 2006).

Mezi základní ošetrovatelskou péčí se řadí několik kroků. Důležité je převazovat tracheostomii sterilně 2x denně nebo v případě potřeby i vícekrát. Dále péče u dítěte zahrnuje odsávání hlenů, čištění okolí rány, prevence dekubitů, správná fixace, pravidelná výměna kanyly a její očista, hygiena dutiny ústní aj. (Kapounová, 2007).

Je žádoucí, aby sestra znala možné komplikace a jejich příznaky a byla na ně připravená. Mezi nejčastější komplikace při nebo po výkonu vytvoření tracheostomie se řadí krvácení, uzavření hlavního bronchu, pneumotorax, infekce dýchacích cest a plic, místní infekce, zneprůchodnění tracheostomické kanyly, stenóza (zúžení) kanyly, dekubitus (proleženina) aj. (Fendrychová et al., 2007).

Nezbytnou součástí péče o tracheostomickou kanylu je odsávání. K tomu slouží odsávací zařízení, které se skládá z přístroje, nádoby a z hadiček. Dále je potřeba sterilní odsávací katétr, sterilní rukavice, sterilní fyziologický roztok, sterilní stříkačka a další ochranné pomůcky

jako je plášť a ústenka (Mikšová et al., 2006).

Odsávání se provádí vždy, když je to nutné. Začne se navázáním kontaktu s dítětem a vysvětlení zákroku. Odsávání může dítě dráždit a vyvolat tak kašel. Ten je nápomocný k odstranění hlenu. Sestra si připraví dostupnost všech pomůcek a obleče si ochranné pomůcky (rukavice, ústenka, plášť). Doporučuje se držet odsávací kanylu v dominantní ruce. Kanylu připojí na odsávací přístroj a druhý konec namočí do sterilního fyziologického roztoku k jeho zvlhčení. Kanylu poté zavede do tracheostomické kanyly. Postupuje jemně a šetrně ale rychle. Odsává zhruba pět až deset sekund. Pokud nasává velké množství hlenu, nechá dítě odpočinout a pokračuje za chvíli znovu, až se dítě pořádně nadýchá. Po ukončení sestra propláchne kanylu fyziologickým roztokem, aby došlo k odstranění hlenu. Nakonec odmontuje kanylu a provede úklid pomůcek. Zjistí stav pacienta a zajistí jeho pohodlí (Mikšová et al., 2006).

Nezbytnou součástí v péči o dýchací cesty je zvlhčování vzduchu. Dochází tak k uvolnění hlenů a ke zlepšení dýchání. Zabrání se vysychání sliznic dýchacích cest a hlen v těchto cestách se stává řidší, proto se lépe vykašlává i odsává. Suchý hlen je velmi dráždivý a může způsobit řadu onemocnění, jako jsou záněty plic a bronchů (Nováková, 2011).

### ***1.7.2 Ošetrovatelská péče o umělou plicní ventilaci***

Pokud tracheostomie nepomůže, přechází se na umělou plicní ventilaci, dále jen UPV. UPV napomáhá podpořit nebo nahradit činnost dýchacího systému (Kapounová, 2007).

UPV lze rozdělit na dvě metody. První přímá metoda zahrnuje ventilaci pozitivním přetlakem, vysokofrekvenční tryskovou ventilaci a vysokofrekvenční oscilační ventilaci. Mezi druhou nepřímou metodu se řadí ventilace negativním tlakem (Kapounová, 2007).

Nutné je dbát na obtížnost ventilace a na možnost poškození plic. UPV může mít negativní vliv na některé orgány, jako jsou mozkové cévy, orgány uložené v hrudním koši a na návrat venózní krve v srdci. Mezi akutní komplikaci patří krvácení do mozku (Fendrychová et al., 2007).

Mezi hlavní činnosti sestry patří udržování čistoty a sterility UPV, odstraňování kondenzované vody, pravidelná výměna dýchacích okruhů,

péče o psychickou i fyzickou stránku pacienta, aj. (Kapounová, 2007).

### **1.7.3 Ošetrovatelská péče o port**

U pacientů, kteří mají problémy se zaváděním periferních žilních kanyl, se přistupuje k vytvoření portu. Port je uzavřený systém, přes který je možno aplikovat léky nebo odebírat krev. Jedná se o chirurgický zákrok, kdy lékař zavede katétr (malou hadičku) do centrálního žilního řečiště a napojí jej na plastovou komůrku. Komůrka je uložena v podkoží. Na povrchu komůrky je silikonová membrána, která dovoluje opakované napíchnutí a zajištění tak dlouhodobého přístupu. Do portu se nesmí zasahovat běžnými jehlami, ale slouží k tomu speciální jehla, která se jmenuje Huberova. Životnost portu se uvádí zhruba 2000 vpichů, což umožňuje jeho ponechání i několik let (Vorlíček et al., 2012).

Nejčastější indikací k zavedení portu je dlouhodobá terapie delší než 3 měsíce. Port se dá použít i u onkologických pacientů, kterým se do portu aplikují cytostatika. Výhodou portu je snížení rizika infekce. Port není umožněn pacientům s poruchami srážlivosti, monstrózní obezitou, nesnášenlivostí materiálu a nesouhlasem pacienta (Vytejšková et al., 2015).

Výhodou portu je, že není vidět. Je hmatná pouze malá komůrka. Tento fakt je velmi důležitý u mladých lidí a dětí. Život člověka s portem není zas tak tolik omezený. Může vykonávat spoustu sportů, jako je plavání, jízda na kole nebo procházky. Zákaz je pouze na silové kontaktní sporty, aby nedošlo k poškození portu a ublížení tak pacientovi (Leifer, 2004).

Pacienti po zavedení portu získají průkaz, který slouží k zaznamenávání kontrolních prohlídek a k zaznamenávání proběhnutých aplikací. Zaznamenávají se zde tedy odběry i aplikace léčiv. Dále se tam zaznamenávají komplikace. Nalézt tam můžeme i kontakt na pracoviště, kam pacient dochází na kontroly (Mikšová et al., 2006).

Kompetence k zacházení s portem má pouze proškolená sestra na certifikovaném pracovišti. Před začátkem manipulace je důležitá dezinfekce rukou sestry a nasazení sterilních rukavic. Následuje ošetření místa portu antiseptickým roztokem. Po zaschnutí dezinfekčního prostředku použije sestra speciální Huberovu jehlu a stříkačku o minimální velikosti 10 ml. Stříkačky s menším objemem by mohly způsobit tlak, který by port

mohl poškodit. Klasické stříkačky by mohly poškodit membránu portu. Při dlouhodobějším nepoužívání portu je důležitá aplikace tzv. heparinové zátky, která zabraňuje ucpání kanyly. Důležité jsou však i pravidelné kontroly u lékaře a proplachování portu fyziologickým roztokem jednou měsíčně (Vorlíček et al., 2012).

#### **1.7.4 Ošetrovatelská péče o PEG**

Perkutánní endoskopická gastrostomie, zkráceně PEG je výživová stomie zajišťující aplikaci enterální výživy přes kůži do dutiny břišní. Slouží k tomu gastrokutánní kanál, což je spojení přes kůži do dutiny břišní, přesněji do žaludku (Vytečková et al., 2013).

PEG se zavádí z důvodu neschopnosti pacientů přijímat potravu dutinou ústní. Kontraindikací je uváděn ascites (tekutina v dutině břišní), aktivní žaludeční vřed, porucha srážení krve, totální gastrektomie (úplné odstranění žaludku), infekce dýchacích cest a pacienti, u kterých nelze provést endoskopie. Výhody PEG jsou šetrnost a snadná manipulace. Pro pacienty je kosmeticky přijatelnější. Nedochozí k jeho ucpávání a není tak důležitá častá výměna (Workman a Bennett, 2006).

Před zahájením výkonů se doporučuje lačnit zhruba 6 hodin. Důležité je nabrat venózní (žilní) krev na koagulační vyšetření a vyšetření krevního obrazu. Dále sestra zajistí celkovou hygienu pacienta. Zvýšenou pozornost musíme věnovat okolí pupku. Provádí se jeho očista pomocí dezinfekčního prostředku a vatového tampónu. Předcházíme tímto úkonem zavlečení nečistot a zamezení tak vzniku infekce. Dále se doporučuje zvýšená hygiena dutiny ústní. K výplachu dutiny ústní se používá odvar z řepíku lékařského, z heřmánku nebo jodové preparáty. Dle zvyklosti oddělení se břicho holí nebo zastříhuje ochlupení (tzv. klipování). Tento výkon se provádí těsně před výkonem, aby nedošlo k rozvoji infekce nebo poranění kůže. Dalším úkonem sestry je zajištění žilního vstupu a podání antibiotik podle ordinace lékaře. Sestra předává pacienta na endoskopické pracoviště (Vytečková et al., 2013).

Po výkonu se doporučuje pravidelné sledování fyziologických funkcí. Pravidelně se měří tělesná teplota, pulz a krevní tlak. Nejprve začínáme měřit fyziologické funkce po půl hodinových intervalech po dobu dvou

hodin. Pokračuje se dle ordinace lékaře. Důležité je také kontrola rány. Mezi komplikace, které by mohly nastat, řadíme infekci a krvácení v místě zákroku. Po zavedení PEG sondy necháme pacienta 6 hodin nalačno. Pokud nedojde ke zhoršení zdravotního stavu (horečka, bolesti, vysoký pulz) a jsou slyšitelné střevní zvuky, můžeme po malých dávkách aplikovat vodu. Postupně aplikujeme i výživu dle doporučení dietního lékaře (Workman a Bennett, 2006).

Zvýšená péče by se měla věnovat i proplachování PEG. Proplachování PEG se doporučuje před i po každé aplikaci stravy nebo léků. K proplachování se používá fyziologický roztok nebo voda. Pokud se PEG nepoužívá více než 24 hodin, měl by se alespoň jednou za tento čas propláchnout. Po 10. dnu od založení by se měl převaz provádět alespoň obden. Není-li žádná sekrece a rána je již hezky zhojená, může se ponechat bez krytí. Kanylu je nutné 14 dní po výkonu každý den otočit o 360° a poté každý týden alespoň dvakrát (Vytečková et al., 2013).

Mezi možné komplikace se řadí ucpání sondy. Tento problém lze vyřešit propláchnutím vlažné vody. Nikdy se však nesmí použít velké násilí, aby nevznikl vysoký tlak. U úniku kolem sondy je vždy nutné kontaktovat lékaře. Vdechnutí výživy nebo žaludečního obsahu se může stát při poloze v leže. Doporučuje se podávat dítěti výživu v poloze polosedu nebo sedu. Komplikací může být červená tkáň, která má sklon ke krvácení. Nazývá se granulace. Tento stav řeší lékař odstraněním granulující tkáně. Při špatné ošetrovatelské péči může dojít ke vzniku abscesu, zánětlivému ložisku v místě stomie. Předejít tomu jde pravidelnou a důkladnou hygienou a péčí o převaz stomie (Vytečková et al., 2013).

#### ***1.7.5 Ošetrovatelská péče o pohybovou soustavu***

Děti s MCAP syndromem se rodí velmi často s nízkým svalovým tonem a je tedy důležité u nich procvičovat pohybovou soustavu.

Mezi nejrozšířenější fyzioterapeutické koncepce v České republice se řadí dvě metody. Patří sem Vojtova metoda a Bobath metoda (Kroupová et al., 2016).

### ***Vojtova metoda***

Vojtova metoda nese svůj název podle jejího autora. Je jím profesor a lékař Václav Vojta. Narodil se roku 1917 a zemřel 2001 (Kroupová et al., 2016).

Vojtova metoda se nejvíce používá u dětí postižených dětskou mozkovou obrnou. Použít se dá i u dětí, které mají problém se špatným svalovým tahem. V dnešní době se Vojtova metoda začíná používat i u dospělých jedinců, kteří prodělali náhlou mozkovou příhodu (Trojan et al., 2005).

Docent Vojta postavil strukturu své metody na dvou reflexních pohybech. První je reflexní plazení a druhým je reflexní otáčení. Tyto dva zakódované celky lze vybavit jen určitou stimulací nebo pohybem. Provádět jej smějí pouze proškolení lidé fyzioterapeutem nebo lékařem anebo oni samotní fyzioterapeuti nebo lékaři (Seidl, 2008).

Terapeut pomocí tlaku na reflexní zóny vyvolává změny. Jedná se o změny držení těla nebo vykonání určitého pohybu. Pracuje se třemi modely. První model je z polohy na bříše. Nazývá se reflexní plazení. Druhý model se jmenuje první pozice a je z polohy na kolenou. A poslední model je reflexní otáčení z polohy na zádech. Pravidelnost cvičení je zde velmi důležitá, proto jsou často proškolení i rodiče, kteří jsou vedeni k pravidelnému cvičení s dětmi (Kroupová et al., 2016).

### ***Bobath metoda***

Metoda Bobath nese název od manželů Bobathových. Používá se u dětí s dětskou mozkovou obrnou. Využívá nafukovací míče, válce a jiné pomůcky. Děti jsou uvedeny do poloh, aby byl zamezen pohyb. Tím je tlumena spasticita (napětí svalů) a jsou procvičovány šijové a vestibulární reflexy (Seidl, 2008).

Bobath metoda je založená na modifikaci centrálního nervového systému, dále jen CNS. Používá se tedy u osob s poruchami CNS, které způsobují poruchy funkce. Metoda se snaží podporovat svalový tonus a pohybové vzorce. Dalším cílem je odbourat strach, zapojit postiženou polovinu těla a procvičovat pohyb a vnímat jej. Úkoly by měly být volené podle stavu pacienta. Velkou výhodou je zapojení ostatních členů

zdravotnického týmu a rodiny (Kalvach et al., 2011).

### **1.7.6 Péče o pacienta ve vigilním kómatu**

Porucha vědomí je stav, kdy si pacient neuvědomuje sám sebe ani své okolí a není schopen jednat. Člověk s poruchou vědomí není schopen vnímat, prožívat emoce, myslet a ani používat paměť. Poruchy vědomí dělíme na kvantitativní a kvalitativní (Dušek et al., 2015).

Mezi kvantitativní poruchy vědomí se řadí mdloba (synkopa, kolaps), somnolence, sopor a kóma. Lukáš et al. (2015) ještě zařazují do kvantitativní poruch apalický syndrom a zastřené vědomí. Kóma ještě můžeme rozdělit na mělké a hlubší kóma. Mezi kvalitativní poruchy se řadí delirium (obluzené vědomí), amence (zmatenost) a obnubilace (mráкотný stav)(Dušek et al., 2015).

Jak již bylo výše zmíněno, kóma se řadí do kvantitativních poruch vědomí. Pacient v tomto stavu není schopen reagovat na žádné podněty. Nereaguje ani na bolest. Je těžko zjištělné, zda člověk cítí, vnímá a jaké má potřeby. Sestra se tedy stará o potřeby pacienta jako o pacienta bez poruch vědomí. Důležitá je komunikace s pacientem a plnění potřeb hygieny, výživy, vyprazdňování aj. Povinností zdravotnického personálu je uvědomit rodinu pacienta o nutnosti plnění fyziologických ale i psychických a sociálních potřeb (Šamánková, 2011).

Kóma se dále dělí na mělké (povrchové) a hluboké. U mělkého kómatu jsou zachovány obranné reflexy. U hlubokého kómatu již obranné reflexy zachovány nejsou, a proto není reakce na silné bolestivé podněty. V tomto stavu jsou zachovány pouze vitální funkce (životně důležité) (Streitová a Zoubková, 2015).

Vigilní kóma se řadí do kvantitativních poruch a je to jeden z podtypů kómatu. Pacient vypadá, jako by se z kómatu probudil. Má otevřené oči, avšak nesleduje okolí a pouze se bezcílně dívá. U těchto pacientů se může stát, že při podání stravy do úst ji začnou žvýkat a polykat. Kontakt s pacientem ve vigilním kómatu ale nelze navázat. Je inkontinentní, neudrží moč ani stolici. Kvůli poškození mozku může mít i obrny různých částí těla. I u těchto pacientů je důležitá ošetrovatelská péče. Zdravotnický personál by měl poučit rodinu o nutnosti plnění všech potřeb pacientovi ve vigilním

kómatu. Společně by se na tom měly podílet personál i rodina. Důraz by se měl věnovat pacientově potřebě bezpečí a jistoty, lásky a sounáležitosti. Vynechat se nesmí ani základní potřeby pacienta jako je potřeba jíst, pít, vyprazdňovat se a odpočívat. Rodině by se mělo doporučit komunikovat s pacientem, jako by byl při vědomí. Mluvit na něj a vše mu říkat, co se právě s ním dělá. Péče o pacienta ve vigilním kómatu musí být komplexní a pečlivá (Šamánková, 0211).

#### ***1.7.7 První pomoc při bezvědomí u dětí***

K poruše vědomí u dětí může dojít z několika příčin. Mezi základní příčiny poruch vědomí patří úraz hlavy, otrava, vysoká horečka, neurologické onemocnění, rozvrat vnitřního prostředí, vysoká nebo nízká hladina cukru v krvi, dehydratace, nedostatek kyslíku v krvi při poruše dýchání a při poruše krevního oběhu. Mezi příznaky poruchy vědomí se řadí zmatenost, zvýšená aktivita, nerozpoznávání svého okolí, nespolupráce s rodiči, klidnost, spavost nebo apatičnost, nezájem o stravu. Dítě v bezvědomí nereaguje na oslovení, dotek ani zatřesení a jeho tělo je bezvládné. Pozor se musí dát na záměnu bezvědomí a spánku. Rizikem je zde aspirace slin, zástava dechu a krevního oběhu (Srnský, 2007).

Pokud dítě nereaguje na žádné podněty, je důležité přistoupit k první pomoci. Zachraňující dítě uloží na bezpečné místo a dává pozor na podchlazení. Stav vědomí zjistíme pomocí oslovení, zatřesení nebo doteku. Naše ucho přiložíme dítěti k ústům a k nosu, a tak zjistíme, zda dýchá. Přitom pozorujeme pohyb hrudního koše. Pomoci si můžeme i přiložením ruky na břicho dítěte. Zjištění krevního oběhu se provede pozorováním, zda se dítě hýbe, kašle a dýchá. Vyhmatávání tepny na krku se neprovádí z důvodu špatného laického vyhodnocení. Dále prohlédneme dítě, zda není někde skryté krvácení. Veškeré úkony by měly být prováděny rychle a šetrně. Pokud nedošlo k poruše dýchání ani krevního oběhu, uloží dítě do stabilizované polohy (Srnský, 2007).

#### ***1.7.8 Resuscitace u dětí***

Neodkladná kardiopulmonální resuscitace, zkráceně KPR je postup k obnově základních životních funkcí. Mezi základní životní funkce řadíme vědomí, dýchání a krevní oběh. Cílem KPR je obnova oběhu okysličené krve

v těle pacienta (Ferko et al., 2015).

Resuscitace se může rozdělit do dvou skupin. První skupina je základní neodkladná resuscitace, kterou jsou povinni poskytnout pacientovi všichni občané a zdravotníci bez speciálních pomůcek. Mezi úkony prováděné v základní KPR je uvolnění dýchacích cest, srdeční masáž a dýchání z plic do plic (Ferko et al., 2015).

Podle nových doporučení by laická veřejnost měla KPR poskytovat pouze pomocí srdeční masáže. U dospělých by měly být prováděny kompresy (stlačení) hrudníku přibližně 5 centimetrů, dále jen cm, s frekvencí 100 až 120 stlačení za minutu. Kompresy u dětí by měla být zhruba jedna třetina předozadního průměru hrudníku. U dětí do jednoho roku je hloubka stlačení 4 cm a u dětí nad 1 rok je hloubka stlačení 5 cm (Truchlář et al., 2015).

Druhou skupinou KPR je rozšířená neodkladná resuscitace. Tu provádí zdravotnický personál se speciálními pomůckami a navazuje na základní neodkladnou resuscitaci. Zdravotnický personál používá pomůcky k průchodnosti dýchacích cest, ventilaci, zajištění žilních vstupů, do kterých podávají léky a infuzní roztoky, monitorace elektrokardiografu, dále jen EKG, (monitorace srdeční aktivity) a aplikace elektrických impulzů (defibrilace, kardiostimulace)(Ferko et al.,2015).

Při základní neodkladné resuscitaci u novorozence se nejprve zajistí bezpečnost zachránce a dítěti. Zachránce zajistí, zda dítě reaguje na oslovení, zatřesení nebo bolestivý podnět. Pokud není žádná reakce, zavolá o pomoc a uloží dítě na záda na tvrdou podložku. U dětí nezaklání hlavu, pouze podloží hrudník nějakou textilií, například ručníkem nebo plenou. Pokud je viditelné cizí těleso v dutině ústní, vyndá jej. Osoba, která resuscituje, se zhluboka nadechne a svými ústy zakryje ústa i nosní dírkou dítěte a provede pět počátečních vdechů. U dětí může dojít k navození oběhu prováděním těchto počátečních vdechů. Pokud není žádná změna ve stavu dítěte, zahájí zachránce kardiopulmonální resuscitaci. U novorozenců se provádí 3 stlačení na 1 vdech frekvencí 100 stlačení za minutu (Kelnarová et al., 2012).

U starších dětí se postup resuscitace nemění. Zůstává pět počátečních vdechů. Pouze poměr resuscitace je 30 stlačení na 2 vdechy. Pokud jsou

přítomni dva proškolení záchránci, postupuje se v poměru 15 stlačení na 2 vdechy. Při resuscitaci u dospělé osoby se nejprve volá záchranná zdravotnická služba a poté se zahajuje resuscitace. U dětí se volá záchranná služba po uvolnění dýchacích cest a před počátečními pěti vdechy. Číslo na zdravotnickou službu je 155 (Klíma et al., 2016).

### ***1.7.9 Tým pečující o dítě***

Pro správně a kvalitně provedenou ošetrovatelskou péči je nutný komplexní zdravotnický tým. Ten je složen ze zdravotnických pracovníků, kteří mají různé zaměření, vzdělání i kvalifikaci. Patří sem lékaři, sestry, zdravotničtí asistenti, fyzioterapeuti, ergoterapeuti, psychologové, nutriční terapeuti, sociální pracovníci, sanitáři a sanitářky, ošetrovatelé a ošetrovatelky a mnoho dalších profesí. Pro mnohočlennost se tento tým nazývá týmem multidisciplinárním. Všichni mají jednotný a společný cíl. Tím je spokojený a zdravý pacient. Úkoly a kompetence má však každý pracovník jiné (Vytejková et al., 2011).

Pod zdravotnický tým spadá skupina tzv. ošetrovatelský tým. Ten se skládá ze zdravotnických pracovníků s různou kvalifikací a různým zaměřením.

Veškeré náležitosti a péči pracovníci poskytují dle zákonů a právních předpisů. V nich se nacházejí kompetence a činnosti, které jednotliví zdravotničtí pracovníci mohou poskytovat (Plevová et al, 2011).

### ***Sestra***

Pacienti s MCAP syndromem jsou velmi často hospitalizováni v nemocnicích a pravidelně navštěvují zdravotnická zařízení. Činnost sester ve zdravotnictví je tedy velmi důležitá.

Veškeré informace o jejich práci a kompetencích můžeme najít v zákoně o nelékařských zdravotnických povolání, který určuje, jaké vzdělání sestry musí mít a jaké činnosti mohou vykonávat (Vévoda et al., 2013).

Vzdělání sester v dřívějších dobách bylo možné na středních odborných školách nebo dokončením akreditovaného kvalifikovaného kurzu. V dnešní době odbornou způsobilost sestry získají pouze dokončením studia na vysoké škole nebo na vyšší odborné škole. Absolvováním střední

zdravotnické školy získají studenti způsobilost zdravotnického asistenta, který se řadí do druhé úrovně sester a nemají takové kompetence jako sestry (Vévoda et al., 2013).

Mezi hlavní role Plevová et al. (2011) uvádí pomoc nejenom pacientům ale i jejich rodinám a skupinám. Dále sestra musí pracovat s ošetrovatelskou dokumentací, tzn. plánovat, poskytovat a vyhodnocovat průběh péče. Registrované sestry mohou svou práci vykonávat samostatně a mít tak odpovědnost za provedenou péči. Dále podněcují pacienty, rodiny nebo komunity k zapojení se do léčebného režimu. Sestra vždy musí upřednostnit potřeby pacienta před svými. Musí se umět chovat ke všem pacientům stejně a dát jim stejnou péči nezávisle na odlišnosti pohlaví, kultury nebo víry (Plevová et al., 2011).

Velmi důležitou roli hraje i osobnost sestry. Sestra by měla být samostatná, zodpovědná, odborně vzdělaná, kultivovaná, usměvavá, čistě oblečená a upravená a měla by mít mnoho dalších vlastností. Důležité též je, aby sestra dokázala získat pacientovu a i jeho rodiny důvěru (Ptáček et al., 2011).

### ***Lékař***

Lékař je nezbytnou součástí zdravotnického týmu. Jeho náplň práce je diagnostika a zvolení správného léčebného postupu pro každého pacienta individuálně. Důležité také je, aby si získal důvěru pacienta. Lékař musí umět samostatně a rychle se rozhodovat, pomáhat pacientům i jejich rodinám a příbuzným. Celoživotně se musí vzdělávat a získávat nové poznatky (Ptáček et al., 2015).

### ***Fyzioterapeut***

Děti se velmi často rodí s hypotonií a je důležité u nich procvičovat pohybovou soustavu. Pomocť dítěti i rodinám naučit se správně procvičovat svaly slouží fyzioterapeut.

Dále sestavuje rehabilitační plán pacientovi, seznámí jej s ním a pomáhá s dodržováním tohoto plánu pacientům. To obnáší cvičení, posilování, protahování a mnoho dalších technik. Důležité je seznámit pacienta i s pomůckami a kontrolovat, zda pacient zadané úkony provádí

správně (Malíková, 2011).

### ***Ergoterapeut***

Významnou a velmi potřebnou roli v zařazení do běžného života hraje i role ergoterapeuta. Jedná se o zdravotnického pracovníka, který má za úkol pomoci pacientům zařadit se do běžného života. Mezi činnosti ergoterapeuta patří nácvik všedních denních činností, nácvik pracovních dovedností, nácvik řešení problémových situací a jejich řešení, hraní různých rolí a simulace, procvičování a opakování již naučených věcí aj. (Krivošíková, 2011).

### ***Psycholog***

Jelikož MCAP syndrom je prozatím málo prozkoumané onemocnění a není o něm dostatek literatury, může nevědomost a celkový špatný zdravotní stav dítěte přispět ke zhoršení psychického stavu rodiny.

Psychologem se stane člověk po dostudování akreditovaného magisterského oboru a získání praxe v daném odvětví. Jeho hlavním cílem je získat důvěru pacienta. Ten se mu poté může svěřit se svými problémy. Psychologové mají plno metod a technik. Důležité tedy je, aby se neustále vzdělávali a zdokonalovali ve své práci (Kebza et al., 2014).

### ***Psychiatr***

Psychiatrem se stane člověk po dostudování lékařské fakulty a psychoterapeutem po absolvování akreditovaného psychoterapeutického výcviku. Jejich činností je prevence, diagnostika, léčba, rehabilitace a výzkum duševních poruch u lidí. Hlavním cílem je duševní zdraví a pohoda (Raudenská et al., 2011).

### ***Sociální pracovník***

I svou roli v péči o pacienty/klienty má sociální pracovník. Je to vystudovaný odborník ze střední školy nebo vysoké školy bakalářského nebo magisterského oboru. Tyto obory se nacházejí na humanitních fakultách. Mezi obory můžeme zařadit sociální pedagogiku, sociální práce, sociální péče nebo speciální pedagogiku. Ve zdravotnických

zařízeních se uplatňují například v nemocnicích, v hospicích, v domově důchodců, v psychiatrických léčebnách, v dětských zdravotních zařízeních, na odděleních dlouhodobě hospitalizovaných nebo také v ústavech a ozdravovnách. Na starost mají řešení například hmotné nouze, sociálně právní problémy, sociálně právní poradenství, sociální prevenci, sociální rehabilitaci, organizační zabezpečení a mnoho dalších (Raudenská et al., 2011).

### ***Činnosti ošetrovatelské péče***

Pacient může být hospitalizován na nemocničním oddělení nebo ve specializovaných stacionářích. Ve všech zdravotnických zařízeních jsou činnosti ošetrovatelské péče velmi podobné. Hlavním cílem je zajistit pacientovi uspokojení jeho základních potřeb (Vytejšková et al., 2011).

Prvním krokem je posouzení pacienta. Nezbytné je získat informace. Ty můžeme získat od samotného pacienta, jeho rodiny, příbuzných a známých, od zdravotnických pracovníků, z dokumentace nebo z výsledků vyšetření. Dále následuje shromažďování údajů. Sem patří pozorování, rozhovor s pacientem a fyzikální vyšetření. Stanovíme ošetrovatelskou diagnózu a naplánujeme následně péči. To se snažíme realizovat a motivovat pacienta ke spolupráci. Dalším krokem je hodnocení, zda jsme dosáhli cíle nebo ne (Sedláčková et al., 2008).

## ***2. CÍLE PRÁCE, VÝZKUMNÉ OTÁZKY***

### ***2.1. Cíle práce***

Cíl 1: Zjistit specifika péče u dětí s MCAP syndromem.

### ***2.2. Výzkumné otázky***

VO1: Jaká jsou specifika péče u dětí s MCAP syndromem?

VO2: Jak MCAP syndrom ovlivňuje život dítěte a jeho rodiny?

### ***3. OPERACIONALIZACE POJMŮ***

**MCAP syndrom** – Zkratka MCAP syndrom označuje megalencephaly-kapilární malformaci projevující se přerůstáním některých částí těla. Hlavními projevy onemocnění jsou velká hlava a nízký svalový tonus. Každé dítě se narodí jinak postižené (Nakos, 2016).

**Syndrom** – Charakteristicky subjektivní nebo objektivní příznaky pro dané onemocnění se nazývá syndrom (Dobiáš, 2013).

## **4. METODIKA A VÝZKUM**

### **4.1. Použitá metoda**

Práce byla zpracována pomocí kvalitativního šetření s využitím polostrukturovaných individuálních hloubkových rozhovorů a kazuistik. Kazuistiky byly zpracovány podle modelu Virginie Henderson. Rozhovory byly zaznamenány na diktafon a poznámkový blok. Rozhovory probíhaly zhruba 1,5 až 2 hodiny. U obou matek respondentů probíhal rozhovor v domácím prostředí.

Otázky do rozhovoru byly volené otevřené, aby zůstal ponechán prostor pro vlastní názor a vyjádření respondentek. Záznam z rozhovorů byl následně přepsán a doplněn o objektivní poznatky.

Rozhovory jsou rozdělené na dvě poloviny. V první části je sepsán příběh od početí, přes narození až do současné doby. Poté je popsán aktuální stav podle modelu Virginie Henderson. U druhé respondentky je často srovnáván zdravotní stav před poškozením mozku a po něm.

Kvůli intimním otázkám a pohodlí matek respondentů i jich samotných bylo voleno domácí prostředí. Matky respondentů byly předem seznámeny se základními otázkami a byly vyrozuměny, že otázky se mohou v průběhu rozhovoru pozměnit. Obě souhlasily se zaznamenáváním rozhovoru na diktafon a následným přepisem.

Po přepsání rozhovorů byl text poslán matkám respondentů ke schválení. Obě matky souhlasily se zveřejněním.

### **4.2. Charakteristika výzkumného souboru**

Výběrovým souborem byly dvě matky respondentů s MCAP syndromem. Výběr byl záměrný. Výzkum proběhl v severních Čechách a na Vysočině.

Obě matky byly nalezeny pomocí internetových stránek, na které ony píší o tomto syndromu svých dětí a jejich životě. Zajímavým doplněním práce se stal rozhovor paní učitelky ze školky, kterou navštěvuje respondent 1.

Respondent 1 byl volený záměrně. Postižený chlapec MCAP syndromem má lehčí formu tohoto onemocnění. Chlapec má dobrou prognózu do budoucna. Bohužel oslovení lékaři nechtěli poskytnout žádné informace

o chlapci.

Respondent 2 má postiženou holčičku MCAP syndromem. Matka byla první, která porodila dítě s tímto syndromem v České republice. Stav holčičky je mnohem horší než chlapcův. Holčička se nyní nachází po edému mozku ve vigilním kómatu.

## 5. VÝSLEDKY

### 5.1 Kazuistika 1

Za první navštívenou rodinou s MCAP syndromem jsem cestovala do severních Čech. Rozhovor probíhal s matkou malého dítěte a informace jsou získány od ní. Chlapec postižený tímto syndromem nekomunikuje, ale s matkou se dokáže dorozumět.

Matka otěhotněla ve 23 letech. Těhotenství probíhalo naprosto v pořádku. Chodila do práce, nevolnost neměla, jen se ji občas dělalo trochu špatně v autobuse. Zhruba kolem pátého měsíce narostlo matce velké břicho. Jednalo se o první těhotenství, tudíž matka této změně nevěnovala žádnou velkou pozornost a lékaře nevyhledala. Ve 30. týdnu těhotenství se podrobila klasickému vyšetření u gynekologa, kde proběhl i UZ břicha. Lékařce se snímek nelíbil, a proto matku okamžitě poslala na vyšetření do nemocnice. V nemocnici provedli další vyšetření a došli k závěru, že matku hospitalizují na jednotce intenzivní péče až do doby porodu. Zjistilo se, že miminko je velmi prosáklé vodou. Vodu mělo v plicích i v mozku. Nikdo z lékařů nevěděl, co se děje nebo jedná-li se o nějaké onemocnění nebo syndrom. Zhruba čtyři týdny matka ležela v nemocnici v nejistotě, plná obav a strachu.

Lékaři nakonec došli k závěru, že porod bude nutný provést pomocí císařského řezu. Dítě mělo velké množství vody v mozku i v plicích, a tedy po porodu nebude schopné dýchat. Matky se ujal tým specialistů a 10. 12. 2013 se uskutečnil porod císařským řezem, kdy se matce narodil chlapec. Po porodu bylo matce dítě odebráno a odvezeno na odsátí vody z plic. Dítěti bylo odebráno zhruba kolem dvou decilitrů vody. Následovaly dny plné strachu a pláče. Matka se bála o život svého prvorozeného syna. Chlapec byl zaintubován a čekalo se, zda bude schopen dýchat. Následoval převoz malého chlapce do fakultní nemocnice k dalším vyšetřením. Chlapec si poležel ještě v nemocnici další měsíc a půl po narození. Kvůli předčasnému porodu byl chlapec nezralý a měl problémy s dýcháním. V plicích se mu stále tvořila voda, a proto bylo nutné zavést drenáž na její odvod. Po odeznění problémů s dýcháním, ustálení zdravotního stavu a schopností dýchat sám, byl malý chlapec propuštěn domů.

Diagnóza byla stanovena až po porodu. Dříve matka neměla tušení o jakou nemoc nebo syndrom se jedná. Lékaři nemají zkušenosti s tímto syndromem ale shodou náhod, se rok před narozením chlapce, narodila ve stejné nemocnici i holčička s velmi podobnými příznaky. MCAP syndrom se stanovuje pouze podle příznaků. Neexistuje žádné potvrzující vyšetření. Ani genetické vyšetření tento syndrom neodhalí.

Matce, otci i chlapci byla odebrána krev na genetické vyšetření, která se posílala do Washingtonu. Rodina si myslela, že jim potvrdí diagnózu a budou tedy vědět, zda se potvrdí MCAP syndrom. Po dlouhé době se matce nikdo neozval. Když se je matka sama pokusila kontaktovat, bylo jí řečeno, že krev slouží pouze pro další výzkumy nikoliv k potvrzení diagnózy.

Jak již bylo výše řečeno, chlapec měl v plicích plno vody. Mezi další příznaky MCAP se řadí atypický žilní systém. Děti po narození mají žíly velmi rozvětveny. To způsobuje problémy s dýcháním. Jakékoliv rozčilení nebo pláč znamenal pro malého chlapce záchvaty dušení. Matka tento stav popisuje jako změny barev chlapce od rudé, šedé až po fialovou. Chlapec nedokázal prodýchat tyto záchvaty. Nezralost chlapce a problémy s dýcháním vedly k nemoci. Chlapec měl dvakrát zápal plic.

Mezi další příznaky tohoto syndromu, se kterými se chlapec narodil, jsou velká hlava (makrocefalie), ouška posazená níž než u zdravých dětí, velké množství hemangiomů (shluk krevních cév), především na hlavičce ale i po celém těle a dva srostlé prstíčky na nožičce. U tohoto syndromu se někdy vyskytuje také větší pŕlka těla než druhá. To u chlapce není. Další příznak, který se objevuje u chlapce je ohnutý prostředníček a ukazováček na pravé i levé ruce. Na jedné ruce lehce prsty lehce ohnout, na druhé však ne. To má za následek, že chlapec se naučil tyto dva prsty ani na jedné ruce nevyužívat. Nedokáže tedy dělat „tytyty“ a neukazuje. Dokáže si vše přidržet a nic mu z ručiček nespadne. Tento problém by se dal vyřešit chirurgicky. Jedná se o zkrácenou šlachu, která by se přeřízla. Zde je však problém s anestezií, kterou nikdo malému chlapci nechce dát.

Po propuštění z nemocnice následovala další vyšetření i pravidelné kontroly u lékařů. Každé tři měsíce museli rodiče cestovat do Brna na magnetickou rezonanci. Kvůli tekutině v lebeční dutině bylo nutné zavést

shunt. To bylo řešeno operativně. Jedná se o hadičku, která přebytečnou tekutinu odvádí do dutiny břišní. Jelikož se jednalo o miminko, hadička byla operována větší a smotána do klubíčka, aby se postupně mohla natahovat s růstem chlapce. Po operaci hlavičky se malý rozčílil, jelikož ho matka nemohla pochovat. Toto rozčilení opět vedlo k zástavě dechu a následnému kolapsu. Pobyt v nemocnici na oddělení anesteziologicko-resuscitačním se protáhl o týden.

Následuje každé tři měsíce vyšetření u neurologického lékaře a obvodního lékaře. Díky pojištění chlapec navštěvuje dvakrát ročně lázně. Doposud chodili pravidelně na preventivní prohlídky k obvodnímu lékaři a každý měsíc na měření obvodu hlavičky, kvůli zvýšené tvorbě mozkomíšního moku. Kvůli tomu byl chlapci operován shunt, aby přebytečnou tekutinu odvedl do dutiny břišní. Při posledním měření byl obvod hlavičky 65 centimetrů. Další prováděné vyšetření je pravidelně u očního lékaře. Chlapec vidí dobře, ale dříve se mu očička rozbíhala. Bylo nutné zalepování jednoho oka a nošení brýlí. Dále maminka navštívila ortopedického lékaře. Ráda by pořídila speciální botičky. To je zatím velkým problémem, jelikož má chlapec oplácené nožičky. Kvůli zápalům plic a aspirování zvratků bylo chlapci provedeno vyšetření polykacích cest, takzvaná videofluroskopie. Dalším vyšetřením byla provedena u chlapce magnetická rezonance, z důvodu zobrazení uložení shuntu a hadičky do dutiny břišní.

Chlapec má nyní prodělané veškeré očkování. Kvůli MCAP syndromu však byla zvolená slabší forma postupného očkování. Rodina docházela do očkovacího centra, kde vakcíny byly očkovány jednotlivě, nikoli jako kombinace, jak se provádí většině dětí. Matka musela i pro tyto speciální vakcíny do Prahy, protože u obvodních lékařů nejsou k dostání. Chlapec neprodělal žádné dětské onemocnění.

Jak již bylo zmíněno, chlapec trpí těžkou mentální retardací a rodina má nárok na čtvrtý stupeň příspěvku na péči. Pojišťovna hradí dvakrát ročně pobyt v lázních, inhalátor, půlku příspěvku na kočárek. Speciální kočárek se dá koupit zhruba za šedesát tisíc korun. Dále pojišťovna dává příspěvek na zakoupení auta částkou do maximální výše 200 tisíc korun. Auto musí být deset let funkční, musí být pojištěné proti krádeži, bouračce a živelným

pohromám. Část vozidla musí zaplatit i rodina a každé čtyři roky chodí kontrola, zda je auto v pořádku a je využíváno. Pokud dojde k nefunkčnosti vozu nebo k jiným problémům, rodina příspěvek musí vrátit.

Dále rodině velmi pomáhají nadace. Část speciálního kočárku zaplatila nadace Život dětem a pravidelné dávky chodí od nadace Dobrý anděl.

#### **5.1.1. Model Virginie Henderson – Teorie základní ošetrovatelské péče**

Momentálně je chlapec tři a půl roku. Jeho mentální vývoj je zhruba okolo jednoho roku.

#### ***Normální dýchání***

Chlapec nemá problémy s dýcháním. Při poslechu jsou slyšitelné vrzoty a pískoty, ale dle uvedení matky je to takto zcela v pořádku. Důležité je, aby chlapce vždy vyšetřoval jeden lékař, jinak musí na tato fakta matka upozorňovat. Chlapec má atypický žilní systém, který zasahuje i do plic. Díky této abnormalitě i předčasnému porodu a vody na plicích bylo hned nutné odsátí tekutiny a následné zaintubování po porodu. Chlapec prodělal dvakrát zápal plic a jinak pár chřipkových onemocnění. První zápal plic proběhl 4 měsíce po narození po operaci shuntu. Další následoval již při pobytu doma, po angíně. Tehdy aspiroval zvratky a byla nutná následná hospitalizace na ARO oddělení. Lékaři rodičům řekli, že čím starší chlapec bude, tím plíce budou rozvinutější a klesne tak počet problémů s plicními onemocněními. Do poslední doby byli při každé chřipce hospitalizováni v nemocnici. Poslední dobou se tomu matka začíná bránit.

Hospitalizace probíhá zhruba jeden týden. Léky jsou podávány stejné, jako podává matka v domácím prostředí a opatření též provádí stejná. Mezi opatření při chřipkovém onemocnění patří vlhký vzduch a podávání léků. Nyní rodiče chlapci podávají pomocí ventilátoru Ventolin a Ecobec. Léky podávané na astma. Chlapec astmatem netrpí, ale jsou vhodné pro roztažení průdušek a plic. V období chřipek podává matka inhalaci Vincentky. Rodina zvažuje pořízení čističky vzduchu do domácnosti.

### ***Dostatečný příjem potravy a tekutin***

Po narození chlapce matka nekojila. Chlapec musel mít vyřazené ze svého jídelníčku tuky. Dostával speciální výživu a příkrmy. Kvůli již zmíněné hypotonii špatně polykal. Sousta výživy se mu tak dostávala do dýchací soustavy a dusila ho. Bylo doporučeno podávat zahuštěné šťávy a kašovitá strava. Při krmení chlapce byl nutný neustálý dohled matky. Nyní polyká dobře. Matka začala do jídelníčku zařazovat více zeleniny. Občas má chlapec problém s polykáním polévky, kdy rozkousává zeleninu a tekutý vývar mu zaskočí. I nadále je nutný dozor matky při stravování a pití chlapce. Sní vše, jen jednou matce vyplivl sushi a chery rajče. Chlapci jídlo chutná a dokáže toho sníst hodně. Pokud ho rodiče nehlídají, dokáže si veškeré jídlo nandat do pusinky, proto se poté dusí. To je i jeden z důvodů, proč nemůže matka při nákupu dát dítěti rohlík jako ostatní rodiče. Pokud zrovna mají k obědu rýži, je nezbytné ji smíchat hodně s omáčkou, aby se na ní neudusil. Kvůli dřívější povinnosti zahušťovat tekutiny mají nyní lehký problém s pitným režimem. Chlapec rád pije minerální vodu Magnesii, ale vypije i hořký čaj s medem nebo vodu se šťávou. Denně vypije zhruba 4 dětské lahve, což je kolem 500 mililitrů. Chlapec je dostatečně živený. Mezi jeho oblíbené pochoutky patří Bebe Brumík. Chlapec nemá žádné potravinové alergie ani speciální opatření ve výživě.

### ***Vylučování***

Chlapec nemá žádné problémy s vylučováním. Díky těžké mentální retardaci a tedy i opožděnému vývoji si nedokáže sám říct na toaletu. Potřebu vykonává do plen. Pokud ho rodiče posadí na nočník, potřebu vykoná. Stolice je pravidelná, bez příměsů. Problémy se stolicí ani s močením nemá. Chlapec nepoužívá žádné léky na stolicí ani močení.

### ***Pohyb a udržování vhodné polohy***

Chlapci je nyní tři a půl roku. Jeho mentální vývoj se nachází zhruba na jednom roce. Zvládá držet hlavičku, sedět, válet sudy, ležet na bříšku. Mezi jeho oblíbené hračky nyní patří i tříkolka, na které sedí sám a dokáže se pohybovat po místnosti za věcmi, které ho zajímají. Tuto novou zkušenost a dovednost matka hodnotí velmi pozitivně. Chlapec je velmi

zvědavý. Rád prozkoumává nové věci. Nově rodiče zkouší i stoj s opřenými horními končetinami například o pohovku. Doma upřednostňují cvičení podle Bobatha. Cvičí krouživé pohyby nožiček i ručiček, masírování tělíčka. Odmala rodiče pravidelně s chlapcem cvičí. To je však velmi složité a namáhavé, jelikož má chlapec povolené vazy na kloubech. Používají Bobath a Vojtovu metodu. Vojtova metoda je díky matčině těhotenství a chlapcově velké váze náročná, proto ji nechávají na profesionálech. Chlapec navštěvuje nově rehabilitační centrum. Je ve třídě mezi dalšími třemi dětmi, které jsou na tom zdravotně hůře. O tuto skupinu se stará paní učitelka, sestra a asistentka. Do skupiny dochází pravidelně každé ráno, ale pouze na dopoledne. Pro děti je sestavený dopolední program. Chlapec v rehabilitačním centru třikrát týdně cvičí a jednou týdně má vodní lázeň. Chlapci změna prostředí dělá dobře a jsou poté u něj vidět velké pokroky, jak uvádí matka. Rodina má uznaný čtvrtý stupeň příspěvku na péči, a proto jim pojišťovna hradí dvakrát do roka pobyt v lázních. Využívají lázně Košumberk. Zde se zdravotní tým spolu s rehabilitačními a dalšími pracovníky věnují zlepšení zdravotního stavu a k mentálnímu pokroku chlapce. Chlapec v lázních má v programu zařazenou hipoterapii a naučil se zde sám držet vzpřímeně tělíčko s hlavičkou a jezdit na koni.

Chlapec zatím ani nezkoušel chodítka. Jednak mají chodítka menší nosnost, než je chlapcova váha a jednak matka nechce přeskočit vývojovou fázi, protože chlapec ještě ani neleze. Matka vypožadovala u chlapce nízký práh bolesti. Když se udeří, tak většinou do velké hlavičky, kterou má tvrdou. Nikdy nepláče, jen se zarazí, chvíli kouká kolem sebe a poté pokračuje v činnosti, kterou dělal před tím. Žádné léky na bolest nebere. Užívá na sníženou funkci štítné žlázy pouze Euthyrox každé ráno na lačno. Dále má chlapec změněná ložiska v mozku, ale prozatím léky na epilepsii nebere.

### ***Spánek a odpočinek***

Kvůli chlapcově zjištěnému syndromu si velkou část dětství proležel v nemocnici, oddělen od matky. Ta si ho ani nikdy nebrala k sobě do postele, proto je naučený spát sám, ve své postýlce, bez jakýchkoliv protestů nebo pláče.

Zhruba od půl roku se matka naučila dávat větší večere, a tudíž se chlapec v noci nebudí ani na krmení. Celou noc dokáže spát bez probuzení. Stalo se asi jen třikrát, že se v noci probudil a plakal. Matka uvádí, že se mohlo jednat o meteorismus (plynatost) nebo zlý sen. Každý den chodí spát zhruba kolem osmé hodiny večer. Jeho rituálem před spaním je vyndat veškeré oblečení a věci ze skříně v blízkosti jeho postýlky. Zhruba usíná kolem deváté hodiny večerní. Rodiče čtou malému před spaním pohádky. Pokud je všední den a chlapec ráno vstává do školy, je buzen v sedm hodin ráno. O víkendu stává již kolem šesté hodiny ranní. Po obědě pravidelně nespí, protože se dostává do věku, kdy děti přestávají chodit spát odpoledne. Chlapec si však ještě někdy na hodinku lehne. Žádné problémy se spaním nemá. Dobře usíná i mimo domov.

### ***Vhodné oblečení, oblékání a svlékání***

Chlapec je oblékán podle počasí. Nyní pomáhá při oblékání prostrčit nožičku nebo ručičku do oblečení. Při sundávání mikin a bund dokáže rozepnout zip. Pokud ho chtějí rodiče obléci nebo svléci, chlapec poslouchá a nevzteká se.

Sám se ještě obléknout ani svléknout nedokáže. S botičkami má ještě problém. Matka by ráda pořídila ortopedickou obuv, ale chlapec má silnější nožičky, proto je velmi těžké sehnat vhodnou obuv. Neupřednostňuje žádné speciální oblečení.

### ***Udržování fyziologické TT***

Chlapec prodělal již dvakrát zápal plic, se kterými byl hospitalizován v nemocnici. Jiná závažnější onemocnění neměl. Dříve ho velmi trápila chřipka a angína. Ale v poslední době rodiče zařadili do jídelníčku více vitamínů a rakytníku, proto ani v poslední chřipkové epidemii nemocní nebyli. Na snížení teploty mu matka podává Nurofenový sirup. Rodina

se snaží předejít nemocem již zmíněnými léky a teplým oblékáním.

### ***Udržování upravenosti a čistoty těla***

Chlapec se koupe každý den zhruba kolem sedmé hodiny večerní. S koupáním pomáhá matka nebo matčin přítel. Pokud se rodina v tuto dobu nachází mimo domov, chlapec začne být nespokojený. Je naučen svému dennímu režimu. Matka při koupání chlapce nepoužívá žádná mýdla, neboť mu způsobují ekzémy. Je tedy mytý pouze čistou teplou vodou. Sám se umýt ještě nezvládne. U chlapce je důležitá i péče o pokožku. Jelikož už mu je tři a půl roku a stále potřebu vykonává do plenek. Pokožka v oblasti plenek je tedy velmi namáhána. Chlapec často trpí na opruzeniny. Matka pravidelně zarudlou pokožku promazává krémem Imazol a koupe v odvaru z řepíku. Chlapec má i další ekzémy a vyrážky po tělíčku, proto je kůže pravidelně promazávána mastičkami a krémy. K MCAP syndromu se pojí i chybějící sklovina u zubů, proto dochází ke kazivosti zubů. Zuby vyrostly hezké bílé, ale postupem času se začaly kazit. Chlapec má největší problémy s horními zuby. Spodní zuby jsou v pořádku. Matka se bojí vytrhání zubů, což doporučují zubní lékaři. To by však znamenalo další narkózu a změnu jídelníčku na tekutou a kašovitou stravu. Chlapce zkažené zuby nebolí a nijak mu zatím nevadí. Rodina se snaží velmi pečovat o dutinu ústní. Zoubky čistí dvakrát až třikrát denně. U druhých zubů se prognóza zatím neví, jelikož v České republice nejsou starší děti a tudíž nejsou informace, jak vývoj zubů bude pokračovat.

Chlapec má jednu alergii a to pouze na antibiotika Amycin, které mu byly podány do žíly. Projevem bylo zčervenání pokožky a vyražení pupínků. Pravidelně dochází na alergologii. Chlapec má po těle plno červených jizviček, nazývaných cévní léze. Nejvíce jich má na obličeji v oblasti horního rtu a očí. Najdeme je však po celém tělíčku. Dalším projevem syndromu jsou hemangiomy neboli nezhoubné žilní nádory. U chlapce jsou viditelné při prvním pohledu jedna za pravým ouškem. Matka uvádí, že nádor má tendenci růst a zase zpátky se zmenšovat. Jednou dokonce prý byl velikosti jako půlka dospělé pěsti. Další bulky jsou hmatné na zádech. Podle dřívějšího vyšetření má chlapec jednu i na játrech. Zatím lékaři nechtějí nijak tyto nádory řešit, jelikož se jedná o žilní nádory, tedy

je velké riziko krvácení. Lékaři by tento problém řešili, až se žilní nádor objeví u srdce nebo plic. Toho se matka velmi bojí, protože na jakékoliv řešení poté může být pozdě.

### ***Odstraňování rizik životního prostředí, zabránění vzniku poškození sebe a druhých***

Rodina bydlí v centru města. Nikdo v rodině v blízkosti malého chlapce nekouří. Pokud někdo kouří pod okny domova nebo zatopí, matka zavírá okna. Chlapec neměl zatím žádný vážný úraz, nikdy si nic nezlomil a nikdy zatím nebyl operován. Jelikož má chlapec problémy s pohyblivostí, rodina nemusela řešit prozatím žádné ochranné pomůcky v bytě. Veškeré hrozící riziko, jako jsou ostré nože, léky nebo saponáty má maminka uložené dostatečně vysoko, aby se chlapec k nim nemohl dostat.

### ***Komunikace s lidmi, vyjádření emocí, potřeb, obav a názorů***

Chlapec je samotář po mamince. Nemá rád velký počet lidí, jako jsou oslavy, trhy a celkově velká shromáždění. Avšak cizí lidé mu nevadí. Nebojí se. Při prvním kontaktu s cizím člověkem se nebojí, neostýchá a je svůj. Je to velmi usměvavý chlapec s radostí do života. Kvůli syndromu MCAP je hypotonický neboli má snížený svalový tonus. To vede k problémům s mluvením.

Zatím neřekl žádné slovo, ale s maminkou a nejbližšími se dorozumívá skřeky a posunky. Matce bylo doporučeno naučit chlapce znakovou řeč nebo alespoň nějaké základní znaky na úkony jako je toaleta, strava a spánek. Matka si prozatím myslí, že je to zbytečné, jelikož se s malým dorozumí a věří, že není důvod k tomu, aby postupem času se nenaučil i mluvit. Chce to však jen čas a trpělivost.

Matka si velmi stěžuje na negativní reakce okolí. Vadí jí a velmi ji to i ponižuje, pokud jde s chlapcem nakoupit nebo do města a tam se nevychované děti malému posmívají za to, jak vypadá. Čekala by omluvu nebo alespoň napomenutí vlastního dítěte matkou. Rodiče zdravých dětí se však k tomuto problému neumějí postavit a neumějí vlastním dětem vysvětlit, že posmívat se a jakkoliv urážet postižené, je velmi špatné. Byla by ráda, kdyby výchova zdravých dětí vedla k úctě a respektu

postižených dětí.

### ***Vyznání vlastní víry***

Rodina nevyznává žádné náboženství. V jejich žebříčku hodnot je na prvním místě chlapcův zdravotní stav a dále zdravotní stav zatím nenarozeného bratříčka. Jelikož nenarozený sourozenec přibral za měsíc kilo, má maminka i ošetřující lékař strach, zda se nejedná opět o stejný syndrom. To však většina lékařů vylučuje. Maminka se uklidňuje tím, že nebude mít nikdy malé miminko. U chlapečka s MCAP syndromem rodina věří, že jeho zdravotní stav se bude zlepšovat a neřeší, zda se vyléčí, ale řeší, co v budoucnu nastane a jak jeho vývoj půjde dál.

### ***Smysluplná práce***

Chlapec pravidelně chodí na psychologická a neurologická vyšetření. Podle těchto vyšetření má těžkou mentální retardaci. Pokud dostane velkou kopu nových hraček, nedokáže si hrát jen s jednou a musí prozkoumat všechny. Doma má však oblíbený autobus, kterému utrhl kolečka. Autobus dostal k Vánocům a stal se jeho nejoblíbenější hračkou. V domácnosti s domácími pracemi nepomáhá. Pokud však sedí na své tříkolce, snaží se pomoci například odvezením některých věcí.

### ***Hry nebo účast na různých formách odpočinku a relaxace***

Chlapec navštěvuje školku, která je zároveň i rehabilitačním centrem. Chodí do třídy s dalšími třemi dětmi, které jsou ležící. Na starost je má paní učitelka, asistentka a zdravotní sestra. Chlapec navštěvuje pravidelně školku každý všední den dopoledne. Jeho týdenní program je třikrát týdně cvičení a jednou týdně vodní lázeň. Kvůli čtvrtému stupni příspěvku na péči a zdravotní pojišťovně má maminka s chlapcem nárok dvakrát ročně na lázně, jak již bylo výše zmíněno a popsáno. Kvůli matčinu těhotenství a chlapcově velké váze je nyní problém se samostatně vydat ven. Vždy musí tedy počkat na příchod přítele domů, aby pomohl snést matce kočárek i s chlapcem z prvního patra bytu. I chlapcova váha je velkou přítěží při procházkách. Díky ní nemůže být chlapec v klasickém kočárku, ale musí mít speciální zdravotnický kočárek, který je však o několik desítek kil těžší.

To samozřejmě s chlapcovou váhou je nesmírně těžké vyvézt například do kopce, jak uvádí matka. Rodina doposud na velké dovolené nebyla, jezdí jen k babičkám na návštěvu. Chlapec miluje vodu. Rád se koupe ve vaničce každý den doma, ale také rád chodí do bazénu. Jelikož má velký obvod hlavičky, při posledním měření naměřeno 65 cm, nemůže sám plavat. Sám může být pouze v brouzdališti pod dohledem matky, anebo může být v bazénu pouze v náruči své matky. Velká hlava by ho převážila a on by se mohl utopit. Je-li v bazénu velké množství chlóru, chlapec reaguje osypáním a zčervenáním pokožky. Chlapec rád relaxuje doma na gauči, kdy mu maminka pustí televizi s písničkami. Sledování pohádek moc v oblibě prý nemá.

***Učení, objevování nového, zvědavost vede k normálnímu vývoji a zdraví a využívání dostupných zdravotnických zařízení***

Chlapec má těžkou mentální retardaci a nachází se tedy na úrovni vývoje jednoletého dítěte. Zatím nemluví řečí, ale s matkou se dorozumí pomocí posunků a skřeků. Dle matky mu změna prostředí velmi pomáhá k dalšímu rozvoji. Za poslední doby, kdy nastoupil do školky a byl v lázních, udělal velký pokrok.

Naučil se sedět a pohybovat pomocí tříkolky. Chlapec je velmi zvědavý, nebojácný a společenský v malém kolektivu. Cizích lidí se nebojí a usmívá se. Každé nové věci vždy prozkoumá. Dříve chlapci k prozkoumávání nových věcí vadil problém s pohyblivostí, který se vyřešil tříkolkou. Chlapec nepoužívá žádné kompenzační pomůcky, rodina má pouze speciální zdravotnický kočárek.

***5.1.2 Rozhovor s paní učitelkou postiženého chlapce***

**Jakou pozici zaujímáte v péči o dítě s MCAP syndromem?**

*„Jsem třídní učitelka ve speciální třídě mateřské školy, kterou chlapec navštěvuje.“*

**Jak jste se dozvěděl/a o rodině?**

*„V budově naší školy je Dětské centrum zabývající se rehabilitací dětí, kam chlapec se svou maminkou docházel. Maminka projevila zájem*

*o umístění chlapce do naší školky. O rodině jsem se dozvěděla od rehabilitačních sester.“*

**Kontaktovali Vás sami?**

*„Myslím si, že ředitelku naší školy kontaktovala maminka sama, ale na základě doporučení již zmíněných rehabilitačních sester.“*

**Jak jste reagovali, když za Vámi poprvé přišli?**

*„Reagovala jsem zcela normálně, přirozeně jako na kterékoli jiné dítě.“*

**Věděli jste něco o tomto onemocnění?**

*„Ne.“*

**Kde jste získal/a informace o tomto onemocnění?**

*„Na internetu, ale je toho velmi málo.“*

**Jsou nějaká specifika práce/péče o dítě s tímto onemocněním? Jaká?**

*„Chlapce mám v péči jen krátce (od 9/2016), prozatím jsem na žádná specifika nepřišla. Má jako sekundární onemocnění zrakovou vadu. Při jeho vzdělávání je nutné k tomu přihlížet.“*

**Jak probíhá péče o dítě/ práce s dítětem?**

*„Chlapec je velmi malý, jeho pozornost je krátkodobá, je nutné rychlé střídání úkolů. Počet úkolů je limitován aktuálním stavem. Práce netrvá déle jak 10 - 15 min. několikrát za den.“*

**Znáte jiný případ tohoto onemocnění?**

*„Ne.“*

**Setkáváte se často v ordinaci/ve škole s netypickými onemocněními?**

*„Co je pro jednoho netypické, pro druhého je to denní rutina. Pracuji ve speciálním školství, běžně se setkávám s dětmi autistickými, DMO (kombinované vady), hyperaktivními, tělesně, zrakově či sluchově*

*postiženými, apod. “*

### **Jak se dítě s tímto syndromem učí?**

*„Nevím, zda syndrom ovlivňuje jeho učení. Chlapec má dobrou nápodobu, kterou využíváme při učení hrou.“*

### **Vyrušuje při hodinách?**

*„Ne.“*

### **Jak se začleňuje do kolektivu? Jak vychází s ostatními?**

*„Chlapec si s ostatními dětmi nehraje, je velmi malý. O spolužáky nejeví zájem, jeho spolužáci jsou děti s těžkým kombinovaným postižením, každý si hraje sám (tzv. paralelní hra). Pokud se některý ze spolužáků začne hlasitě projevovat (smích, brek, křik), znejistí a podle intenzity zvuku si přikryje rukama uši, nebo začne pobrekávat. V poslední době na tyto zvuky přestává reagovat (už si na ně začíná zvykat). Je to také ovlivněno aktuální náladou.“*

### **Jaké pomůcky při práci používáte?**

*„Je jich mnoho např. hračky, pomůcky pro rozvoj smyslů, rehabilitační pomůcky, pomůcky k polohování, k bazální stimulaci, hudební nástroje, vozík (židle „Ariska“) aj.“*

### **Jak vypadá jeho školní den?**

*„Do třídy ho přivede maminka kolem osmé hodiny ráno. Následuje ranní vítání, vysazení na nočník, učení hrou, svačina, odpočinek, vysazení na nočník, pitný režim, rehabilitace, relaxace, vysazení na nočník, pitný režim, učení hrou, volná hra, podle aktuálního dne v týdnu (pracovní nebo výtvarná činnost, hudební výchova, smyslová výchova, komunikace, pohybová výchova, pobyt venku, bazální a jiné stimulace aj.), dále pak sebeobsluha, oběd, vysazení na nočník a následuje odchod domů kolem dvanácté hodiny.“*

**Dodal/a byste ještě nějaké informace?**

„Ne.“

## **5.2 Kazuistika 2**

Za v pořadí druhou navštívenou rodinou v České republice, které se narodilo děťátko s MCAP syndromem, jsem jela na Vysočinu. Rozhovor opět probíhal s matkou dítěte, informace jsou tedy získány od ní. Mamince se narodila holčička s tímto syndromem, která se momentálně nachází ve vigilním kómatu. Nekomunikuje, sama se nenají ani nepohne.

Matka otěhotněla ve 30 letech. Těhotenství ze začátku probíhalo v pořádku. Vše se změnilo až v šestnáctém týdnu těhotenství, kdy matka šla na vyšetření, tzv. Triple testy. Jedná se o vyšetření choriogonadotropinu, estriolu a alfa-fetoproteinu z krevního séra. Matce vyšla zvýšená hodnota alfa-proteinu, zkráceně AFP. Následně byla poslána na vyšetření do nemocnice na ultrazvuk. Zde lékař zjistil otok v podkoží a zvýšenou tekutinu nad pravou plící. Další den matka absolvovala odběr plodové vody. Všechny výsledky vyšly v pořádku. Lékař uvažoval, zda rodičům nedoporučit ukončení těhotenství. Nakonec si rodinu pozval za čtrnáct dní na kontrolu. Otok i tekutina se zmenšily.

Matka pokračovala v těhotenství. Lékař pouze upozornil, že holčička se může narodit naprosto zdravá nebo s některými komplikacemi. Mezi ně zařadil diabetes mellitus, neboli cukrovku, metabolické vady nebo problémy s ledvinami. Následovalo objednání se do rizikové poradny a její návštěva každý týden byla spojena s ultrazvukovým vyšetřením.

Ve třicátém třetím týdnu těhotenství se matka dostavila na pravidelnou prohlídku. Lékař však zde zjistil, že matka je již na tři prsty otevřená a že bude brzy rodit. Byla nutná hospitalizace v nemocnici. Ještě ten den v noci byla matka přestěhována na porodní box a začala rodit. Porod probíhal rychle.

Narodila se nedonošená holčička o hmotnosti 3,9 kg a výšce 47cm. Po porodu holčičku odnesli a resuscitovali. Poté ji lékaři připojili na kyslík. Jako první ji viděl manžel, který se na ni mohl jít podívat. Holčička byla

celá flekatá, rudá a oteklá. Na pravé ručičce měla šest prstíků a pravou polovinu těla měla větší. Holčička ležela více jak týden v inkubátoru, na jednotce intenzivní péče. Následoval třítýdenní pobyt holčičky s matkou v nemocnici. Matka se snažila rozkojit, ale holčička byla velmi slabá. Všichni si mysleli, že příčinou je nedonošenost. Pravou příčinou zde však byl MCAP syndrom. Jeho jeden z příznaků postihující holčičku je hypotonie neboli nízký svalový tonus. Po třech týdnech byla matka s holčičkou propuštěna domů. Holčička stále nebyla schopná vypít veškeré mateřské mléko, proto matka odstříkovala a dokrmovala.

Rodina prožívala velmi těžké období. Holčička navíc začala stáčet pravou nožičku dovnitř, proto nožičku lékaři zasádrovalo na tři týdny. Manipulace s holčičkou byla složitá. Matka navíc musela začít s holčičkou cvičit Vojtovu metodu a cviky na protažení nožiček. Na noc vyvazovali nožičky flanelovým obinadlem, aby byly ve správné poloze a nedocházelo k jejich vytáčení. Holčička měla při vypití mateřského mléka z lahve problém s dýcháním. Nakonec se začala dusit a byla nutná hospitalizace v nemocnici. Bylo nutné provést spoustu vyšetření. Zjistilo se, že má vysoký počet tepů, tzv. tachykardii. Hledal se správný lék na srdíčko. Následovalo CT vyšetření, kde se zjistilo, že má nízké okysličení mozku, tzv. saturaci. Byla přeložena na anesteziologicko-resuscitační oddělení, zaintubována a nechána v umělém spánku. Za dva dny byl proveden chirurgický zákrok, kdy byla vytvořena tracheostomie. Dýchání se nezlepšilo.

Holčičku připojili na umělou plicní ventilaci. Po dvou týdnech se holčičky stav zlepšil, a proto byla odpojená od umělé plicní ventilace. Stav se nezhoršoval a mohla tak být propuštěná domů.

Stav se však po nějaké době opět zhoršil, proto znovu následovala hospitalizace v nemocnici. Holčička nemohla dýchat. Lékaři holčičce diagnostikovali bronchitidu. To však nebyla správná diagnóza. Následoval pobyt na jednotce intenzivní péče, anesteziologicko-resuscitačním oddělení a opětovné připojení na umělou plicní ventilaci. Při vyšetření lékaři zjistili hydrocefalus neboli velké množství mozkomíšního moku v lebečních dutinách. Holčička musela podstoupit operaci, kdy byl zaveden shunt na odvod mozkomíšního moku do dutiny břišní. Dalším problémem bylo

zjištění, že průdušnici svírá omotaný cévní prstenec. Následovala tedy další operace, kdy cévy lékař odtáhl a přichytil dál od průdušnice, aby mohla holčička lépe dýchat. Bohužel se to neobešlo bez komplikací. Po operaci malá upadla do vysokých horeček. Orgány začaly selhávat a nebyla schopná dýchat. Důvodem byla sepse, reakce organismu na infekci. V umělém spánku, připojená na oscilátor ležela malá v nemocnici. Lékaři připravovali rodinu na nejhorší. Na EEG vyšetření byly zjištěné epi záchvaty. Lékaři nasadili léky na epilepsii. Nejspíše díky lékům se holčička po probuzení nesmála, ale jen ležela a koukala. Po vysazení léků se však holčičky stav zlepšil. Začala se usmívat a dělat hlouposti. Rodina byla ráda, že nedošlo k obávanému poškození mozku. Dalším dobrým znamením bylo, že holčičku se podařilo odpojit od ventilátoru, a sama dokázala dýchat přes tracheostomickou kanylu. Následoval odchod domů.

Kvůli zjištěnému flutteru síní na srdíčku podstoupila další operaci, elektrickou kardioverzi. Této srdeční arytmií pomůže elektrický výboj při narkóze. Následoval konečně pobyt doma. Rodiče si pořídili domácí ventilátor i ambuvak, pro případ potřeby. Následovala spousta vyšetření. Začalo se léčit nemocné srdíčko. Holčička absolvovala předoperační CT vyšetření, kdy byla zavedená kontrastní látka. Alergická reakce nebo těžká hypoglykemie, nízká hladina cukru, způsobila záchvat a následné upadnutí do kómatu. Na magnetické rezonanci byl zjištěn edém (otok) mozku. Ten mozek poškodil. Měsíc si holčička poležela na anesteziologicko-resuscitačním oddělení a poté byla propuštěná do domácího léčení. Bohužel však ve vigilním kómatu. Jedná se o hlubokou poruchu vědomí, kdy jen leží, nereaguje a kouká.

Stav se nezlepšil, naopak se zhoršil. Holčička nezvládala přijímat potravu ústy, proto bylo nezbytné zavést perkutánní endoskopickou gastrostomii, zkráceně PEG. Jedná se o hadičku, přes kterou je možné podávat stravu do žaludku.

A kdy byl rodině diagnostikován MCAP syndrom? Velmi dlouho. Holčička se v České republice s tímto syndromem narodila jako první, takže ho nikdo u nás neznal a neměl s ním zkušenosti. Zhruba po půl roce, když ležela v nemocnici, si jedna lékařka zadala příznaky na internet a pomocí fotografií jiných dětí z ostatních zemí přiřadila název.

Pro správné fungování holčinná těla bylo zapotřebí spousta pomůcek. Jak již bylo výše zmíněno, holčička má tracheostomickou kanylu, aby mohla dýchat. Ze začátku musela rodina dojíždět každý desátý den na anesteziologicko-resuscitační oddělení, kde holčičce kanylu vyměnili. Cestování bylo velmi náročné. Holčička brečela, zvracela a dusila se. Rodina se naučila kanylu vyměňovat doma. Každý víkend při koupání si jí mění sami. Dříve se kanyly odvážely na sterilizaci do nemocnice. Podle nového nařízení, musí být jednorázové a tak má rodina o starost méně. Další pomůckou, kterou má holčička je port. Jedná se o cévní přístup. Kvůli špatnému napíchnutí žíly a zavedení kanyl při hospitalizaci v nemocnici bylo nutné k tomuto zákroku přistoupit. Nyní jezdí rodina každý měsíc a půl na proplach a vytvoření heparinové zátky. Pokud má nyní holčička jakékoliv problémy a je třeba napíchnout žílu, slouží k tomu port. K odvodu přebytečného mozkomíšního moku slouží shunt. Ten je prozatím bez problémů. Pravidelně dojíždějí na magnetickou rezonanci.

Další nepříjemnou komplikací je epilepsie. S ní začala mít holčička problémy až po edému. Rodina navštívila již plno lékařů. Dříve byl podáván lék Keppra. Ten nepomáhal a bylo nutné zvýšení její dávky. Záchvat se projevoval vytočením hlavy na pravou stranu. Celá se propnula. Oči začaly létat ze strany na stranu půl minuty až minutu a poté začala plakat. Záchvaty probíhaly stále i po zvýšení dávky. Neurolog tedy nasadil nový lék Frisium. Dnes holčička bere nový lék a je mnohem klidnější. Záchvaty probíhají stále, ale už po nich nepláče. Jako první pomoc matka podává čípek Diazepamu. Dříve podávala 5 mg a nyní dávají 10 mg.

Holčička neprodělala prozatím žádná dětská onemocnění. Často trpí na bronchitidy, chřipky a angíny. Jeden čas měla problém i s kožním onemocněním tzv. růží. Očkování proběhla dle očkovacího kalendáře, ale s většími rozestupy. Před edémem mozku byla holčička usměvavá, začínala sedět, byly náznaky stoje s oporou. Po edému je holčička nyní upoutána na lůžko a vázána na nepřetržitou péči. Kvůli malým nárokům na kyslík se problémy s dýcháním zmírnily. Před edémem měla holčička dvakrát větší jednu polovinu srdce než druhou. Lékaři anomálii nechápali. Dnes už má srdíčko v pořádku. Před edémem rodina cvičila Vojtovu a Bobath metodu. Dnes jsou už takováto cvičení velmi obtížná.

Před edémem dokázala válet sudy i s připojením na ventilátor. Edém mozku změnil celou rodinu.

Zdravotní pojišťovna hradí rodině nárok na tři hodiny návštěvy sestry z pečovatelské služby. Díky této možnosti, má matka šanci se dostat z domu. Je to jedinečná možnost, jak vyzvednout syna ze školy, zařídit si veškeré potřeby, projít se venku na čerstvém vzduchu nebo obstarat nákupy. Sestra se mezitím postará o holčičku a vykoná u ní veškeré potřeby jako je výměna plenkových kalhotek, podání léků, nakrmení, odsátí nebo napolohování.

Dále pojišťovna rodině pomohla s pořízením ventilátoru a kyslíkového koncentrátoru. Určitou finanční částku přispěla i na odsávačku a kočárek. Zbytek si rodina musela zaplatit sama nebo oslovit nadace. Velmi jim pomohla nadace Agrofert, Život dětem a Výbor dobré vůle-Nadace Olgy Havlové. Velkou pomocí je i Dech života, který pomáhá pořídit rodině filtry do tracheostomické kanyly, hadice k odsávačce, filtry do odsávačky a jednorázové kanyly k odsávačce. Jednorázové plenkové kalhotky hradí pojišťovna. Důležité je u oslovování nadací zkoušet, zda mají nějaké fondy a mohou přispět. Občas se stane, že mají vyčerpané peníze. To však nesmí rodinu odradit.

Holčička nevydrží sedět v autosedačce a nedokáže udržet hlavičku, proto má rodina upravené auto. Do kufrové části vloží speciálně upravený kočárek, ve kterém holčička leží připoutána. S pořízením speciálně upraveného vozidla finančně pomohla také pojišťovna.

Zeptala jsem se matky i na reakce okolí. Zatím se nesetkala s žádnou negativní reakcí. Co však matku mrzí, je, že se jim vytríbili přátelé. Nejspíše je jim návštěva rodiny nepříjemná, nechtějí přidělovat starosti nebo je jim holčičky líto. Ovšem pár pravých přátel rodině zbylo. Ti pravidelně chodí na návštěvy. Myslí si, že pokud vyjdou ven a potkají někoho, že mají respekt k rodině, že se dokáží zvládat starat o postižené dítě anebo se straní. V rodině příbuzní přivítali postiženou holčičku dobře. Všichni ji mají velmi rádi a stále se ptají, jak se jí daří.

### **5.2.1 Model Virginie Henderson – Teorie základní ošetrovatelské péče**

Nyní holčičce bude pět let. Je uvězněná na posteli. Váží 37 kilogramů a manipulace s ní je velmi obtížná. Velkou pomoc pro matku je otec, který

s péčí o holčičku musí hodně pomáhat.

Holčička má další dva sourozence. Staršího brášku a mladší sestřičku. Oba dva sourozenci jsou zdraví.

### ***Normální dýchání***

Nyní holčička problémy s dechem nemá. Často jí trápí kašel a bronchitidy. Při poslechu jsou slyšitelné pískoty a vrzoty, ale dle uvedení matky je to běžné. Jako miminku byla provedená tracheostomie, díky které nyní dýchá, jak bylo zmíněno výše. Při problémech s dechem má rodina doma ventilátor, na který holčičku připojí. Pravidelně domů dojíždí technik na kalibraci přístroje. Při nedostatečné ventilaci je možné holčičku připojit na kyslíkový koncentrátor, který pomůže roztáhnout více plíce a zlepšit tak dýchání. Důležité je udržovat dýchací cesty čisté. K tomu slouží rodině odsávačka. Odsávají dle potřeby. Při nachlazení odsávají zhruba dvacetkrát až třicetkrát denně. Odsávání hlenů je však důležité každý den alespoň dvakrát až pětkrát denně. Rodině k tomu slouží odsávačka a jednorázové kanyly. Ze začátku při problémech byla holčička hospitalizována v nemocnici. Nyní se matka snaží lehčí nemoci zvládnout sama doma. Díky minimální aktivitě, tělo holčičky nepotřebuje tolik kyslíku. Není potřeba tedy podávat jakékoliv léky na zlepšení dýchání.

### ***Dostatečný příjem potravy a tekutin***

Matka ze začátku kojila. Holčička však nebyla schopná veškeré mateřské mléko vypít, proto matka odstříkovala a dokrmovala pomocí lahve. Po šestnácti měsících matka přestala kojit a dávala holčičce kašovitou stravu. Postupně byla holčička schopná sníst i na drobné kousky pokrájené jídlo. Stav se zhoršoval a problémy s jídlem se začaly zvětšovat. Jídlo spolkla, jen když bylo zasunuto hluboko. To však mohlo vést k aspiraci a ke vzniku zápalu plic. Nezbylo nic jiného, než přistoupit k zavedení PEG. Matka se ze začátku zákroku bránila. Věřila, že se holčička rozjí. Nyní má PEG zaveden už skoro tři roky a všichni jsou spokojení. Malá se už s jídlem nemusí trápit. Ráno rodiče podají léky a 250 mililitrů, dále jen ml, vody. To je zhruba v půl osmé. V deset je podáno 200 ml Nutrison, v jednu

odpoledne 250 ml vody, ve tři odpoledne 200 ml Nutrison, v šest večer 250 ml vody, v půl osmé večer léky s trochou vody a poslední je v devět večer 200 ml Nutrison. Nutrison je tekutá výživa, která obsahuje veškeré potřebné živiny.

Holčička měla první zuby ještě před edémem mozku. K syndromu MCAP však patří špatná sklovina a zuby se tedy drolily. Matka si myslí, že příčinou špatné skloviny by zde mohly být léky na srdce. Zubní lékařka usoudila, že takto zničené zuby by mohly být zdrojem infekce a doporučila vytrhání. Zákrok holčička podstoupila v narkóze. Měly být použity vstřebatelné stehy, ale bohužel nebyly anebo se nevstřebaly. Rodiče se je pokusili tedy vyndat sami a při té příležitosti zjistili, že už začínají růst zuby nové. Ty jsou zdravé a nekazí se.

Holčička nemá žádné alergie. Veškerý příjem stravy a tekutin je přes PEG.

### ***Vylučování***

Před edémem mozku se matka pokoušela naučit holčičku na nočník. Nyní veškerou potřebu vykonává do plenkových kalhotek. Kvůli větší polovině těla je nutné pořizovat jednorázové plenkové kalhotky pro dospělé velikosti M. Stolice je pravidelná každé ráno kašovitého charakteru. Žádné léky na vyprazdňování nebere. S močením problémy nejsou.

### ***Pohyb a udržování vhodné polohy***

Před edémem mozku holčička dokázala sedět a stát s oporou. I přes připojení na umělou plicní ventilaci dokázala kutálet sudy přes více místností. Po edému mozku je zcela ležící bez jakéhokoli pohybu. Je závislá na polohování. Dle matky holčičce však nejvíce vyhovuje poloha na zádech. Při poloze na boku začne během chvilku plakat a vyžadovat natočení na záda. Polohu na břicho nemohou praktikovat kvůli tracheostomické kanyli. Sama polohu nedokáže udržet. Je nutná fixace polštáři.

Dříve rodina cvičila Bobath a Vojtovu metodu k protahování svalů. Nyní kvůli epileptickým záchvatům je jakékoli cvičení velmi náročné. Matka uvádí, že pokud se holčičce věnuje, cvičí s ní, tak při skončení holčička dostane epileptický záchvat. Holčička je prozatím stále doma.

Matka je na mateřské dovolené s třetím dítětem. Zatím rodina neřešila žádné školy ani stacionáře. V okolí prý nic není, a pokud je, neberou děti s tracheostomickou kanylou a PEG. Stacionáře se nacházejí daleko, proto by pobyt musel být dlouhodobější. O těchto variantách zatím rodina neuvažovala.

Pokožka holčičky je v pořádku. Nemá žádné proleženiny.

### ***Spánek a odpočinek***

Holčička před edémem neměla problémy se spaním. Nyní chodí spát zhruba kolem deváté hodiny večer a to díky léku na spaní, který jí rodiče dávají. Bere půlku tablety Dithiadenu. Tato ordinace byla nutná nasadit kvůli problémům se spánkem. V noci nespala, brečela a nezabírala ani přítomnost matky nebo chování. Zřejmě díky poškození mozku má holčička tyto problémy. Většina dětí spí i odpoledne, holčička ne. Dle matky pokud je holčička zdravá, probouzí se kolem sedmé hodiny ránní. Při nemoci je nutné odsávání z tracheostomické kanyly a to holčičku probudí. Poté už neusne, ale nebrečí a jen leží v postýlce. Holčička má vlastní pokoj a vlastní postel. Nemá žádné spánkové rituály.

### ***Vhodné oblečení, oblékání a svlékání***

Holčička díky MCAP syndromu má větší polovinu těla než druhou. Ve svých čtyřech letech váží necelých čtyřicet kilo. Do krku jí vede tracheostomická kanyla. Kvůli těmto všem věcem je důležité, aby holčička nosila volnější oblečení. Matka nakupuje dámské oblečení s tříčtvrtečním rukávem a nohavicemi. Nutný je i větší výstřih u krku, kvůli tracheostomické kanyle. Aby netáhlo na krk, používá matka k sepnutí dle potřeby sponky. Rodina nechodí často venku, proto není nutné teplé oblečení. Pokud však jdou na procházku, oblečení matka volí podle počasí.

Holčička kvůli vigilnímu kómatu nedokáže nijak pomoci s oblékáním ani projevit zájem.

### ***Udržování fyziologické TT***

Holčička bývá velmi často nachlazená. S tím souvisí výskyt zvýšené tělesné teploty. Dříve matka podávala rozdrcené tablety Nurofenu do PEGu.

Po nich holčička zvracela. Největší úspěch mají čípky do zadečku, které holčičce pomáhají. Při vysokých tělesných teplotách matka používá studené zábaly a v poslední řadě je volená hospitalizace v nemocnici. Holčička neprodělala nikdy zápal plic.

### ***Udržování upravenosti a čistoty těla***

Jak již bylo výše zmíněno, holčička potřebu vykonává do jednorázových plenkových kalhotek, které rodina pravidelně mění. Kvůli velké váze a špatné manipulaci s holčičkou je důležitá při koupání pomoc hlavně tatínka. Velké koupání ve vaně probíhá pravidelně každý víkend. Malé koupání, které zahrnuje otření holčičky žínkou, zvládá matka sama každý den ráno. Holčičce nedělají problémy žádné hygienické prostředky, proto rodina používá k mytí klasické mýdlo.

Holčička i přes dlouhodobé používání jednorázových plenkových kalhotek a nesnesitelnosti častého polohování, nemá žádné proleženiny ani opruzeniny. Pokud se občas vytvoří lehké zarudnutí pokožky, matka používá Bepanthen krém nebo Imazol. Ekzémy holčička nemá. Holčička má mramorové zbarvení pokožky. Tento příznak se však nijak neprojevuje, proto není nutná zvýšená péče o pokožku.

Holčička měla před edémem problémy se zuby, kdy docházelo k poškození zubní skloviny a následnému drolení zubů. Ty byly operativně pod narkózou vytržené. Nyní holčičce rostou zuby nové a matka o ně pečuje pravidelným čištěním.

U holčičky nebyly zjištěné žádné alergie ani vyrážky. Kvůli syndromu má po tělíčku malé krevní nádory, tzv. hemangiomy. Jeden má u pravého prsa. Pravidelně rodina jezdí na UZ vyšetření, jelikož je u nich zvýšené riziko rakoviny. Veškeré výsledky doposud byly v pořádku.

### ***Odstraňování rizik životního prostředí, zabránění vzniku poškození***

V rodině nikdo nekouří. Holčička není vystavována žádným nežádoucím rizikům. Kvůli špatnému zdravotnímu stavu jsou procházky velmi náročné, proto nejsou tak časté.

Holčička většinu dne tráví ve své posteli, která byla truhlářem vyrobená

přímo na zakázku, aby vyhovovala všem jejím potřebám. Je polohovatelná, v části u hlavy jsou schované přístroje (odsávačka, ventilátor), postel je zvýšená, aby rodina měla k holčičce lepší přístup a pod postelí je spousta úložných šuplíků, kde má matka potřebné pomůcky k péči o holčičku. Pro zvýšené bezpečí holčičky se dají k posteli přidat i postranice, aby nespadla dolů. Doposud holčička neměla žádný závažný úraz.

### ***Komunikace s lidmi, vyjádření emocí, potřeb, obav a názorů***

Před edémem mozku holčička nemluvila kvůli tracheostomické kanyli. Mentálně se nacházela zhruba na úrovni jednoho roku dítěte. Byla usměvavá, ale dokázala i plakat. Hrála si ráda s hračkami, prohlížela si knížky a dle matky „dělala hlouposti“. Po edému mozku holčička neprojevuje žádné emoce. Nemá žádnou oblíbenou hračku a není schopná reagovat. Matka se domnívá, že pokud jí pohladí a hezky na ní promluví, že to cítí.

Na elektroencefalografii nejsou žádné mozkové reakce. Nikdo neví, zda slyší a co všechno dokáže vnímat. Dle matky se usměje, když na ni promluví.

### ***Vyznání vlastní víry***

Rodina nevyznává žádné náboženství. Prababička holčičky je věřící křesťanka. Pravidelně se modlí kvůli zdravotnímu stavu holčičky.

Rodina má žebříček hodnot založený na lásce a vzájemném dobrém vztahu rodiny. Všichni přejí holčičce zlepšení jejího zdravotního stavu a užívání si tak společných rodinných chvil.

### ***Smysluplná práce***

Holčička ve vigilním kómatu není schopná žádné smysluplné práce a ani hraní s hračkami. Hračky slouží jako podpora ručiček a podpora smyslů. Matka ukazuje hračky holčičce nad hlavou. Holčička má problémy se zrakem. Matka si myslí, že do stran nevidí a její vidění je nejspíše obrazec kuželu, kdy uprostřed je vidět reakce očí holčičky a po stranách pomyslného kuželu není žádné reakce.

### ***Hry nebo účast na různých formách odpočinku a relaxace***

Holčička kvůli syndromu nenavštěvuje žádnou školku ani kroužky. V blízkosti domova se nenachází žádné zdravotnické zařízení, které by bylo schopné se postarat o dítě s takovými problémy. Zatím je matka na mateřské dovolené, proto rodina nemá důvod danou situaci řešit. Zatím nebyla rodina na žádné dovolené a ani na žádném relaxačním pobytu. Zdravotní stav holčičky to bohužel nedovoluje. Holčička většinu dne po prodělání vigilního kómatu tráví v posteli.

Před vigilním kómatem byla holčička hravá a veselá a snažila se pohybovat po místnostech pomocí válení sudů.

### ***Učení, objevování nového, zvědavost vede k normálnímu vývoji a zdraví a využívání dostupných zdravotnických zařízení***

Kvůli vigilnímu kómatu nelze posoudit psychomotorický vývoj dítěte. Před edémem mozku se holčička nacházela zhruba na úrovni mentálního vývoje jednoletého dítěte. Dříve to bylo zvědavé veselé dítě, které bylo lehce opožděné. Nyní je holčička upoutaná na lůžko bez jakýchkoliv zájmů. Rodina nebyla v žádném lázeňském centru. Holčičce nedělá problém přítomnost cizích lidí. Nikdo nedokáže posoudit, do jaké míry holčička vnímá. Holčička nepoužívá žádné kompenzační pomůcky. Rodina má pouze speciálně upravený kočárek, který slouží k přepravě za lékaři.

## 6. DISKUZE

Problematika péče u dětí s MCAP syndromem se odvíjí podle příznaků a komplikací. V této práci je spolupracováno se dvěma maminkami, kterým se narodilo dítě postižené tímto syndromem. Za oběma respondentkami jsem se vypravila osobně a rozhovor provedla u nich doma, kde jsem měla příležitost být i s postiženými dětmi. S chlapcem jsem měla možnost si pohrát. U holčičky to bohužel nešlo, ale mohla jsem přihlížet, jak se matka o holčičku krásně stará.

Podle autora Docker et al. (2015) první zmínka o onemocnění pochází z roku 1977. Podle mých zjištění a provedených rozhovorů, se první dítě v České Republice narodilo roku 2012. Je jím respondent 2. O rok později se narodilo druhé dítě, respondent 1. Do té doby u nás neměl nikdo ponětí o tomto syndromu.

U syndromu doposud nebyla zjištěna převaha postižení jednoho pohlaví, jak popisuje M-CM: Network (2016). Tvzení potvrzují i naše výsledky. V České republice se doposud nacházejí dvě děti, jeden chlapec a jedna dívka.

Bohužel se MCAP syndrom nedá objevit ani pomocí prenatalní diagnostiky, přestože Nakos (2016) uvádí typické příznaky, které jsou viditelné v prenatalní diagnostice. Autoři zde zařadili makrocefalii a nadměrné hromadění plodové vody. Nadměrné hromadění plodové vody však může být příznakem i k jinému onemocnění. Mezi nejčastěji uváděné nemoci polyhydramnionu (nadměrnému množství plodové vody) Hájek at al. (2014) uvádí vrozené vývojové vady, rozštěpové vady centrální nervové soustavy nebo srdeční vady. Nakos (2016) přiřadili k prenatalní diagnostice závažnou komplikaci, gestační diabetes mellitus. Výše zmíněné tvrzení nám naše získané výsledky nepotvrzují. Matka respondenta 1 otěhotněla ve 23 letech. Ve 30. týdnu na UZ vyšetření byli patrné abnormality, proto matka byla poslána do nemocnice, kde zůstala až do porodu. V 36. týdnu těhotenství proběhl porod. Narodil se chlapec s vodou na plicích a v mozku. Matka respondenta 2 otěhotněla ve 30 letech. Těhotenství probíhalo v pořádku, až na jednu zvýšenou hodnotu v 16. týdnu těhotenství. Ve 33. týdnu těhotenství při pravidelné kontrole se zjistilo, že matka

již rodí. Porod probíhal velmi rychle, ale holčička hned po porodu musela být resuscitována a připojena na umělou plicní ventilaci. Ani jedna z matek dětí neměla gestační diabetes mellitus. Každé dítě s MCAP syndromem má různé příznaky. To ukazuje, jak je toto onemocnění variabilní.

Jak uvádí Mirzaa et al. (2011) většina dětí se vždy narodila s megalencephalií. Obě děti v České Republice se s ním též narodily. Dále autor uvádí středovou čáru v obličeji, tzv. naevus flammeus a kapilární malformace jako jeden z hlavních příznaků. Také uvádí, že u pěti zkoumaných dětí měli tento příznak tři děti na obličeji a dvě na těle. U nás mělo jedno dítě středovou čáru v obličeji a obě děti kapilární malformace po těle.

Genetics Home (2014) zařadil mezi hlavní příznaky nadměrný růst nejen hlavy, ale i ostatních částí těla, především rukou a nohou. Popisuje, že zvětšení může být do délky ale i do šířky. To se potvrdilo pouze u jednoho dítěte u nás. Respondent 1 má symetrický tvar těla. Respondent 2 má zvětšenou jednu polovinu těla oproti té druhé. Nadměrným růstem hlavy způsobený zvýšeným mozkomíšním tlakem disponují obě děti.

Se spojením zvětšeného mozkomíšního tlaku souvisí i zavedení speciální hadičky, tzv. shunt. Contact a Family (2012) u shuntu píše, že růst hlavy se u většiny dětí stabilizuje. Z doposud získaných informací mají u nás obě děti zavedený shunt a podle informací získaných od matek se v nejbližší době nechystá jeho vyndání.

Další zajímavé srovnání přináší získané výsledky ohledně výskytu hemangiomů neboli nádorů vzniklých v cévním řečišti dětí. Autoři Docker et al. (2015) uvádějí výskyt hemangiomů u zkoumaného chlapce na kořeni nosu, na jazyku a na rtu. U námi zkoumaného respondenta 1 se na první pohled viditelný žilní nádor nachází za pravým uchem. Další hemangiomy jsou patrné na zádech. Dle prozatím provedených vyšetření se jeden nachází také na játrech. Respondent 2 má hemangiom u pravého prsa a na zádech.

Nord (2011) popisuje důležitost spolupráce týmu odborníků. Zařadil sem dětského lékaře, neurologa, ortopeda, oftalmologa, vývojové specialisty, neurochirurga, dermatologa aj. Z provedeného výzkumného šetření vyplynulo, že rodiče nejvíce spolupracují s neurologem a dětským lékařem. Dále pravidelně navštěvují dentistu a jedna rodina oftalmologa.

Důležité je i zjištění, jak uvádí Contact a Family (2012), že MCAP syndrom se vyskytuje sporadicky a není žádná souvislost se spojením více členů rodiny. Vždy syndrom postihne pouze jednoho člena rodiny bez předchozí rodinné anamnézy. To souhlasí s doposud získanými informacemi i od nás. Respondent 1 má zdravé rodiče i širší okolí příbuzných. Nyní je matka znovu těhotná a nemá žádné zdravotní problémy. Plod se vyvíjí dobře. Matka respondenta 2 je také zdravá. Příbuzní ani otec nemají žádné zdravotní problémy, které by nasvědčovali, že se jednou narodí postižené dítě s tímto syndromem. Respondent 2 je druhé dítě matky a pochází celkem ze tří dětí. Matka jako první dítě porodila zdravého chlapce, poté holčičku postiženou MCAP syndromem a třetí dítě zdravou holčičku. První i třetí dítě jsou zdravé.

Cílem této práce je zjistit specifika práce u dětí s MCAP syndromem a rozšířit informace o tomto syndromu. Byly stanoveny dvě výzkumné otázky. Jaká jsou specifika péče u dětí s MCAP syndromem? Jak MCAP syndrom ovlivňuje život dítěte a jeho rodiny?

Tento syndrom není zcela prozkoumán a zatím se každé dítě narodí jedinečné. Každé dítě má jinou škálu příznaků a jinou intenzitu jejich působení na život jedince s MCAP syndromem.

Naší hlavní otázkou bylo, jaká jsou specifika péče u dětí s MCAP syndromem. Ze zahraniční literatury jsme se dozvěděli pouze, co je to za onemocnění, jaké má příznaky a jaký to postihuje gen. Bohužel nikde nebyl popsán život dětí a jejich rodin. Největší obrázek jsem si udělala až při návštěvě prvního respondenta. Maminka respondenta mě pozvala k nim domů a tak jsem chlapce mohla vidět v jeho přirozeném prostředí a hlavně s jeho hračkami. Některé informace jsem získala hlavně díky pozorování chlapce. Další informace mi sdělila matka. Specifika péče u dětí s tímto syndromem se bude v každé rodině lišit. Vždy bude záležet na příznacích a na následujících komplikacích.

U respondenta 1 je péče mnohem jednodušší než u respondenta 2. Respondent 1 má tento syndrom v lehčí formě. Nemá žádné speciální pomůcky, se kterými by museli rodiče pracovat. Jeho denní režim je podobný dětem zhruba v jednom roce života. Ráno vstane, nasnídá se a hraje si nebo s maminkou cvičí. Poté obědvá a po obědě si jde lehnout.

Odpoledne si zase hraje. Po večeri ho maminka vykoupe. Potřebu vykonává do jednorázových plenkových kalhotek. Tu mu vyměňuje maminka nebo tatínek. Při nachlazení maminka používá ventilátor. Chlapec byl velmi často nemocný a byl častěji v nemocnici než zdravé děti. Mentálně je opožděný a hůře se vše učí. Chlapci je nyní tři a půl roku a jeho mentální vývoj se nachází zhruba na jednom roce života dítěte. To se odráží na specifikách péče u něj.

Respondent 2 je holčička, která je na tom se zdravotním stavem mnohem hůře než respondent 1. Před proděláním vigilního kómatu byl zdravotní stav podobný respondentovi 1. Holčička se bohužel narodila s horšími příznaky onemocnění. Problémy s dýcháním měla hned po narození a byla nutná resuscitace. MCAP syndromem způsobil problémy s neustálým útlakem trachey a holčičce bylo nutné provést tracheostomii. I přes připoutání na umělou plicní ventilaci byla holčička veselá a hravá. Připojená na spoustu hadiček dokázala kutálet sudy i přes několik místností. Potřebu vykonávala také do jednorázových plenkových kalhotek a mentální věk byl zhruba podobný jako u respondenta 1.

Holčička nejspíše kvůli alergické reakci na kontrastní látku nebo kvůli nízké hladině cukru v krvi upadla do bezvědomí a zůstala ve vigilním kómatu. Zde se péče o holčičku mnohem ztížila. Holčička se stále vyprazdňuje do jednorázových plenkových kalhotek, ale už se sama nepohybuje. Nedokáže se sama ani otočit na bok. Navíc holčičce zůstala tracheostomická kanyla a u ní je důležitá péče každý den a to několikrát během dne. Matka musí pečovat o odsávání a pravidelně holčičce kanylu vyměňovat. Holčička kvůli nepohyblivosti a velké váze je závislá na koupání především na tatínka, který jí jako jediný z rodiny dokáže donést do vany. Holčičce je 5 let a nyní váží 37 kilogramů. Manipulace je také velmi těžká a náročná. Pravidelné vyměňování jednorázových plenkových kalhotek, polohování na strany a oblékání se podepisuje hlavní na bolestech zad matky, která se o holčičku stará většinu dne. Navíc holčička ve vigilním kómatu není schopna polknout potravu ani pití. Z tohoto důvodu bylo nutné zavést PEG. Přes něj matka pravidelně 7 krát denně podává holčičce jídlo, pití a léky.

O opožděném mentálním vývoji píše i Grosse et al. (2010). Zkoumali tři

děti v rozmezí věku 6 týdnů až 36 měsíců. Všechny tři děti měly opožděný mentální vývoj. Tento MCAP příznak mají doposud všechny děti stejné.

Obě děti mají kvůli zvětšenému mozkomíšnímu moku zavedený shunt do dutiny břišní. O něj se nemusí starat ani jedna maminka, pouze chodí pravidelně na kontroly a UZ vyšetření.

Bohužel veškeré informace získané ze zahraničních zdrojů popisují jen nemoc. Nikde se nedá dozvědět, jaká je péče o tyto děti. Péči jsem tedy mohla porovnat pouze mezi jednotlivými dětmi. Tam jsem našla velké rozdíly hlavně kvůli odlišnému zdravotnímu stavu respondentů. Respondent 1 je velmi šikovný chlapec, který pouze na první pohled zaujme velkou hlavou. Při delším pozorování jsem zjistila, že nemluví kvůli mentálnímu opoždění. Je také méně zručný s porovnáním ostatních zdravých dětí. V porovnání respondent 2 je na tom hůře a péče je zde daleko více. Holčička vůči vigilnímu kómatu je zcela závislá na péči matky nebo jiných dospělých osob. Respondent 1 se nyní dokáže pochybovat po místnosti pomocí tříkolky a vydat i zvuk, zasmát se a podívat se na vás. To mi hodně chybělo u respondenta 2.

Respondent 2 má zavedenou tracheostomickou kanylu a je u něj důležitá každodenní péče spojená s odsáváním kanyly. Zde byla velmi důležitá edukace rodiny. Především matka, která s respondentem tráví většinu dne, se musela naučit manipulaci s kanylou, odsáváním a především s odsávacím přístrojem. Dále doma mají přístroj na umělou plicní ventilaci, pokud by došlo ke zhoršení dýchání.

Oběma matkám u respondentů pomohly pojišťovny a nadace s pořízením pomůcek pro děti a rodinného auta. Matka respondenta 2 využila možnost návštěv zdravotní sestry u nich doma. Sestra se pomůže postarat o holčičku a matka má díky tomu jedinečnou šanci, kdy dojít nakoupit, vyzvednout dalšího syna ze školy a podívat se ven. S holčičkou to bohužel s jejím zdravotním stavem nelze. Matka má nárok na 3 hodiny návštěvy sestry každý den. Matka si tuto možnost velmi vychvaluje a je za ní ráda.

Další pomocí se rodinám staly různé nadace. Dnes je jich spousta a jak mi sdělila jedna maminka, je to všechno o trpělivosti a zkoušení, zda nadace rodině pomůže nebo ne. Občas se i prý stává, že napíše,

že se omlouvají, ale že veškeré finanční prostředky již vyčerpali. Rodina to však nesmí vzdát a musí zkoušet dál. Je to také velmi namáhavé, ale nebýt nadací, spoustu věcí by si rodiny nemohly dovolit pořídit.

Jak uvádí Contact a Family (2012), doposud neexistují žádná sdružení ani podpory pro rodiny s MCAP syndromem ve Velké Británii a ani u nás doposud neexistuje žádná pomoc. Rodiny jsou odkázány pouze na zahraniční internetové články a webové stránky. Většina rodičů bohužel anglickému jazyku příliš nerozumí a informace tedy nemají odkud získávat.

Díky možnosti strávení času u rodin jsem si uvědomila, že péče o tyto děti je velmi těžká jak psychicky, tak i fyzicky. Každé dítě má své kouzlo, ať je jakkoli postižené. Každodenní péče je těžká a velmi se mi líbilo zjištění, že respondentka 2 má možnost využívat alespoň 3 hodiny návštěvy sestry doma. Byla jsem ráda a velmi potěšena, že se najde malá pomoc, aby se matka mohla postarat o jiné záležitosti, ale na druhou stranu bylo postaráno o dítě.

## 7. ZÁVĚR

O syndromu MCAP v České Republice většina zdravotníků nic neví a nemá s ním zkušenosti. Jedná se o negenetické onemocnění, při kterém dochází k poškození genu. Prevalence doposud není zcela známa, jelikož neexistuje žádné vyšetření, které by potvrdilo diagnózu. Diagnóza se stanovuje podle podobných příznaků jako u ostatních dětí (nyní zejména v zahraničí). Toto onemocnění má velmi širokou škálu příznaků. Každé dítě se narodí jedinečné. Některé příznaky mají děti společné, jiné však odlišné. Zdroje týkající se MCAP syndromu byly nalezené pomocí internetových zahraničních článků a internetových stránek. V České republice doposud neexistuje žádná česká literatura. Informovanost v České republice o tomto onemocnění je minimální. Východiskem této práce je poskytnout veřejnosti i zdravotníkům ucelené informace o MCAP syndromu. Byl proveden kvalitativní výzkum pomocí polostrukturovaných individuálních hloubkových rozhovorů, kazuistik a pozorování.

Této problematice by se do budoucna měla věnovat větší pozornost. K rozšíření informací o tomto syndromu do podvědomí lidí by mohla pomoci tato práce. Sepsání uceleného souboru o MCAP syndromu umožní rodinám, kterým se narodí dítě s tímto syndromem, získat informace a zkušenosti od ostatních rodin.

O děti postižené syndromem pečuje řada odborníků. Záleží však na druhu problémů. Mezi nejčastější odborníky patří neurolog, fyzioterapeut, zubař, pediatr a další. Důležitá je zde multioborová spolupráce lékařů i ostatních zdravotnických pracovníků.

Na základě výše uvedených informací je připravován odborný článek o problematice péče u dětí s MCAP syndromem.

## 8. SEZNAM LITERATURY

- [1] BALKÓ, I. et al., 2014. *Příčiny kloubní hypermobility a její vztah ke sportovní činnosti* [online]. Česká kinantropologie, 18(4), 26–35. [cit. 2016-07-09] Dostupné z: <http://www.ceskakinantropologie.cz/index.php/TestJournal/article/viewFile/402/312>
- [2] ČAKRTOVÁ, M., KUDEROVÁ, J., LEAMEROVÁ E. et al, 2007. *Současné trendy plastické chirurgie v léčbě vrozených vývojových vad*. Pediatrie pro praxi. Klinika plastické chirurgie FNKV, 8(6), 343-346. ISSN 1803-5264. Dostupné z: <http://www.pediatriepropraxi.cz/pdfs/ped/2007/06/04.pdf>
- [3] CONTACT A FAMILY, 2012. *Megalencephaly-capillary malformation syndrome*. Contact a family for families with disabled children [online]. London: This Web Site. 209-211. [cit. 2016-09-04]. Dostupné z: <http://www.cafamily.org.uk/medical-information/conditions/m/megalencephaly-capillary-malformation-syndrome/>
- [4] DOBIÁŠ, V., 2013. *Klinická propedeutika v urgentní medicíně*. Praha: Grada, s. 134. ISBN 978-80-247-8622-3.
- [5] DOCKER, D. et al., 2015. *Germline PTPN11 and somatic PIK3CA variant in a boy with megalencephaly-capillary malformation syndrome (MCAP) - pure coincidence?* European Journal of Human Genetics. (23), 409–412. DOI: 10.1038/ejhg.2014.118.
- [6] DUŠEK, K., VEČEŘOVÁ-PROCHÁZKOVÁ, A., 2015. *Diagnostika a terapie duševních poruch: 2. přepracované vydání*. Praha: Grada, s. 684. ISBN: 978-80-247-4826-9

- [7] DYLEVSKÝ, I., 2009. *Funkční anatomie*. Praha 7: Grada, s. 544. ISBN 978-80-247-3240-4.
- [8] FENDRYCHOVÁ, J., BOREK I. et al. 2007. *Intenzivní péče o novorozence*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, s. 447. ISBN 978-80-7013-447-4.
- [9] FENDRYCHOVÁ, J., KLIMOVIČ M. et al, 2005. *Péče o kriticky nemocné dítě*. Brno: Národní centrum ošetrovatelství a nelékařských zdravotnických oborů, s. 414. ISBN 80-7013-427-5.
- [10] FERKO, A., ŠUBRT, Z., DĚDEK, T., 2015. *Chirurgie v kostce: 2., doplněné a přepracované vydání*. Praha, s.512. ISBN 978-80-247-9041-1.
- [11] FRANKLIN, B., et al., 2009. Apnea and macrocephaly-cutis marmorata telangiectatica congenita. *Brain & Development: Official Journal of the Japanese Society of Child Neurology*. (31), 706-709. ISSN 0387-7604.
- [12] GENETICS HOME REFERENCE, 2014. *Megalencephaly-capillary malformation syndrome*. [online]. [cit. 2016-08-24]. Dostupné z: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/megalencephaly-capillary-malformation-syndrome#>
- [13] GROSSE, C. M., et al., 2010. Cutis marmorata teleangiectatica congenita (CMTC): An imaging diagnosis. Electronic Presentation Online System. C-2906, 1-15. DOI: 10.1594/ecr2010/C-2906
- [14] HÁJEK, Z. et al., 2014. *Porodnictví: 3., zcela přepracované a doplněné vydání*. Praha, s. 1599. ISBN 978-80-247-4529-9.

- [15] HARADA, A. et al., 2015. Sudden death in a case of megalencephaly capillary malformation associated with a de novo mutation in AKT3. *Child's Nervous System*. **3**.(31), 465–471. DOI: 10.1007/s00381-014-2589-y. Dostupné z: <http://link.springer.com/article/10.1007%2Fs00381-014-2589-y>
- [16] KALVACH, Z., ČELEDOVÁ, L., HOLMEROVÁ, I. et al., 2011. *Křehký pacient a primární péče*. Praha: Grada, s. 400. ISBN 978-80-247-4026-3.
- [17] KELNAROVÁ, J., TOUFAROVÁ, J., VÁŇOVÁ, J., ČÍKOVÁ, Z., 2012. *První pomoc I.: Pro studenty zdravotnických oborů*. 2. přepracované a doplněné vydání. Praha, s. 104. ISBN 978-80-247-8126-6.
- [18] KAPOUNOVÁ, G. 2007. *Ošetrovatelství v intenzivní péči*. Praha, str. 368. ISBN 978-80-247-1830-9.
- [19] KEBZA, V. 2014. *Psycholog ve zdravotnictví*. Univerzita Karlova v Praze: Karolinum, s. 106. ISBN 978-80-246-2472-3.
- [20] KLÍMA, J. et al., 2016. *Pediatric: pro nelékařské zdravotnické obory*. Praha: Grada, s. 328. ISBN 978-80-271-9364-6.
- [21] KRIVOŠÍKOVÁ, M. 2011. *Úvod do ergoterapie*. Praha, s. 368. ISBN 978-80-247-2699-1.
- [22] KROUPOVÁ, K. et al., 2016. *Slovník speciálně pedagogické terminologie: Vybrané pojmy*. Praha, s. 328. ISBN 978-80-247-5264-8.

- [23] LAPUNZINA, P. et al. 2004. Macrocephaly-cutis marmorata telangiectatica congenita: Report of six new patients and a review. *American Journal of medical genetics*. 1.(130A), 45–51. DOI: 10.1002/ajmg.a.30235. Dostupné z: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.30235/full>
- [24] LEIFER, G., 2004. *Úvod do porodnického a pediatrického ošetrovatelství*. 1890 publikace. Praha, s. 998. ISBN 80-247-0668-7.
- [25] LUKÁŠ, K., ŽÁK, A. et al. 2015. *Chorobné znaky a příznaky: Diferenciální diagnostika*. Praha, s. 928. ISBN 978-80-247-5067-5.
- [26] MALÍKOVÁ, E. 2011. *Péče o seniory v pobytových sociálních zařízeních*. Praha: Grada, s. 328. ISBN 978-80-247-3148--3.
- [27] MIKŠOVÁ, Z., FRONKOVÁ, M., ZAJÍČKOVÁ, M. 2006. Kapitoly z ošetrovateľskej péče II.: Aktualizované a doplnené vydání. Praha: Grada, s. 176. ISBN 80-247-1443-4.
- [28] MIRZAA, G. M. et al., 2013. Megalencephaly Syndromes and Activating Mutations in PI3K-AKT Pathway. *American Journal of Medical Genetics*. 1-9. DOI: 10.1002/ajmg.c.31361. Dostupné z: [https://www.researchgate.net/publication/236206726\\_Megalencephaly\\_Syndromes\\_and\\_Activating\\_Mutations\\_in\\_PI3K-AKT\\_Pathway](https://www.researchgate.net/publication/236206726_Megalencephaly_Syndromes_and_Activating_Mutations_in_PI3K-AKT_Pathway)
- [29] MIRZAA, G. M. et al., 2011. Megalencephaly-Capillary Malformation (MCAP) and Megalencephaly-Polydactyly-Polymicrogyria-Hydrocephalus (MPPH) Syndromes: Two Closely Related Disorders of Brain Overgrowth and Abnormal Brain and Body Morphogenesis. *American Journal of medical genetics*. 158(Part A), 269-291. DOI: 10.1002/ajmg.a.34402.

- [30] NAKOS: *Nationale Kontakt- und Informationsstelle zur Anregung und Unterstützung von Selbsthilfegruppen* [online]. Berlin, 2016 [cit. 2017-04-04]. Dostupné z: <https://www.nakos.de/data/Online-Publikationen/2016/NAKOS-Suche-des-Monats-2016-03.pdf>
- [31] NORD, 2011. National Organization for Rare Disorders. *Megalencephaly-Capillary Malformation*. [online]. [cit. 2016-09-05]. Dostupné z: <https://rarediseases.org/rare-diseases/megalencephaly-capillary-malformation/>
- [32] NOVÁKOVÁ, I., 2011. Ošetřovatelství ve vybraných oborech: Dermatovenerologie, oftalmologie, ORL, stomatologie. Praha, s. 240. ISBN 978-80-247-3422-4.
- [33] ORPHANET, 2013. *Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome*. [online]. 2013 [cit. 2016-09-01]. Dostupné z: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=EN&Expert=60040](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=EN&Expert=60040)
- [34] O'ROURKE, R. A., at al., 2010. *Kardiologie: Hurstův manuál pro praxi*. 12. Praha 7: Grada, s. 767. ISBN 80-247-0668-7.
- [35] M-CM: Network, 2016. *Overview*. United States [online]. [cit. 2016-09-05]. Dostupné z: <http://www.m-cm.net/>
- [36] PLEVOVÁ, I. et al. 2011. *Ošetřovatelství I*. Praha: Grada, s. 285. ISBN 978-80-247-3557-3.
- [37] PTÁČEK, R., BARTŮNĚK P. 2011. *Etika a komunikace v medicíně: Edice celoživotního vzdělávání*. Praha, 528. ISBN 978-80-247-3976-2.

- [38] PTÁČEK, R., BARTŮNĚK P. et al. 2015. *Lékař a pacient v moderní medicíně: Etické, právní, psychologické a klinické aspekty*. Praha: Grada, s. 192. ISBN 978-80-247-9909-4.
- [39] RAUDENSKÁ, J., Javůrková, A., 2011. *Lékařská psychologie ve zdravotnictví*. Praha: Grada, s. 304. ISBN 978-80-247-7154-0.
- [40] ROZTOČIL, A. 2008. *Moderní porodnictví*. Praha: Grada, s. 528. ISBN 978-80-247-1941-2.
- [41] RUCKI, Š., VÍT, P., 2006. *Kardiologické minimum pro praktické dětské lékaře*. Praha 7: Grad, s.140. ISBN 80-247-1120-6.
- [42] SADLER, T. W. 2010. *Langmanova lékařská embryologie*. 10. Praha 7: Grada, s. 432. ISBN 978-80-247-2640-3.
- [43] RARE DAILY BY GLOBAL. 2016. *Sean Suffers From M-CMTC and Hydrocephalus Yet Brings an Infectious Laugh To Everyone He Knows*. [online]. [cit. 2016-08-24]. Dostupné z: <https://globalgenes.org/raredaily/sean-suffers-from-m-cmtc-and-hydrocephalus-yet-brings-an-infectious-laugh-to-everyone-he-knows/>
- [44] SEDLÁČKOVÁ, P. et al., 2008. *Základní ošetrovatelská péče v pediatrii*. Praha, s. 248. ISBN 978-80-247-1613-8.
- [45] SEIDL, Z., 2008. *Neurologie -Pro nelékařské zdravotnické obory*. Praha, s. 168. ISBN 978-80-247-2733-2.
- [46] SEIDL, Z., VANĚČKOVÁ, M. 2014. *Diagnostická radiologie: Neuroradiologie*. Praha 7: Grada, s. 528. ISBN 978-80-247-9426-6.
- [47] SOBOTKOVÁ, D. et al. 2014. *Perinatální neuropsychická morbidita dítěte*. Praha: Univerzita Karlova, s. 660. ISBN 978-80-246-2724-3.

- [48] SRNSKÝ, P., 2007. *První pomoc u dětí*. 3. přepracované vydání. Český červený kříž. Praha 5: JS Press společnosti JS Partner s.r.o., s. 51.[online]. Dostupné z: <http://www.cervenýkříž.eu/cz/edicepp/PP-u-deti.pdf>
- [49] STREITOVÁ, D., ZOUBKOVÁ, R. et al., 2015. *Septické stavy v intenzivní péči: ošetrovatelská péče*. Praha, s. 164. ISBN 978-80-247-9932-2.
- [50] ŠAMÁNKOVÁ, M., 2011. *Lidské potřeby ve zdraví a nemoci: aplikované v ošetrovatelském procesu*. Praha, s. 136. ISBN 978-80-247-3223-7.
- [51] ŠPINAR, J., LUDKA, O. et al., 2013. *Propedeutika a vyšetřovací metody vnitřních nemocí*. 2. Praha 7: Grada, s. 336. ISBN 978-80-247-4356-1
- [52] TROJAN, S., DRUGA, R., PFEIFFER, J., VOTAVA J. 2005. *Fyziologie a léčebná rehabilitace motoriky člověka: 3. přepracované a doplněné vydání*. Praha, s. 240. ISBN 80-247-1296-2.
- [53] TRUHLÁŘ, A., ČERNÁ-PAŘÍZKOVÁ, R., ČERNÝ, V. et al. 2015. Doporučené postupy pro resuscitaci ERC 2015: Souhrn doporučení. *Urgentní medicína: Časopis pro neodkladnou lékařskou péči*. 18, 76. ISSN 1212-1924. Dostupné z: <https://cprguidelines.eu/guidelines-translations>
- [54] VÉVODA, J. et al., 2013. *Motivace sester a pracovní spokojenost ve zdravotnictví*. Praha: Grada, s. 160. ISBN 978-80-247-4732-3.
- [55] VORLÍČEK, J., ABRAHÁMOVÁ, J., Vorlíčková, H. et al., 2012. *Klinická onkologie pro sestry: 2. přepracované a doplněné vydání*. Praha: Grada, s. 450. ISBN 978-80-247-3742-3.

- [56] VYTEJČKOVÁ, R. et al., 2011. *Ošetrovateľské postupy v péči o nemocné I*. Praha, s. 228. ISBN 978-80-247-3419-4.
- [57] VYTEJČKOVÁ et al., 2013. Renata. *Ošetrovateľské postupy v péči o nemocné II*. Praha: Grada, s. 272. ISBN 978-80-247-3420-0.
- [58] VYTEJČKOVÁ, R., SEDLÁŘOVÁ, P., WIRTHOVÁ, V. et al. 2015. *Ošetrovateľské postupy v péči o nemocné III.: Speciální část*. Praha: Grada, s. 304. ISBN 978-80-247-9742-7.
- [59] WILEY, J., LTD, S., 2014. AKT3 and PIK3R2 mutations in two patients with megalencephaly-related syndromes: MCAP and MPPH. *Clinical Genetics*. (85), 396–398. DOI: 10.1111/cge.12188.
- [60] WORKMAN, B. A., BENNETT C. L., 2006. *Klíčové dovednosti sester*. Praha, s. 260. ISBN 80-247-1714-X.

## Seznam použitých zkratek

|     |                                      |
|-----|--------------------------------------|
| CNS | Centrální nervový systém             |
| EKG | Elektrokardiograf                    |
| KPR | Kardiopulmonální resuscitace         |
| PEG | Perkutánní endoskopická gastrostomie |
| UPV | Umělá plicní ventilace               |
| UZ  | Ultrazvuk                            |