

**Vysoká škola zdravotnická, o. p. s., Praha 5**

**Ošetrovatelská péče o pacienta se svalovou dystrofií**

**BAKALÁŘSKÁ PRÁCE**

**Richard Brzobohatý**

**Praha, 2021**

**VYSOKÁ ŠKOLA ZDRAVOTNICKÁ, o. p. s., PRAHA 5**

**OŠETŘOVATELSKÁ PÉČE O PACIENTA SE SVALOVOU  
DYSTROFIÍ**

Bakalářská práce

**RICHARD BRZOBOHATÝ**

Stupeň vzdělání: bakalář

Název studijního oboru: Všeobecná sestra

Vedoucí práce: doc. PhDr. Jitka Němcová PhD.

Praha, 2021



VYSOKÁ ŠKOLA ZDRAVOTNICKÁ

---


## ZADÁNÍ BAKALÁŘSKÉ PRÁCE

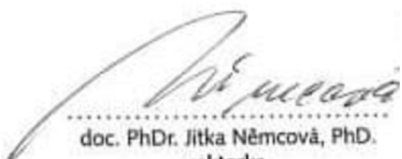
Akademický rok: 2020/2021

---

**Student:** Richard Brzobohatý  
**UČO:** 5386  
**Program:** Ošeftovatelství  
**Obor:** Všeobecná sestra  
**Téma práce:** Ošeftovatelská péče u nemocného s diagnózou svalové dystrofie  
**Téma práce anglicky:** Nursing Care of Patient with Muscular Dystrophy  
**Vedoucí práce:** doc. PhDr. Jitka Němcová, PhD.

Souhlasím se zadáním (podpis, datum):

  
.....  
Richard Brzobohatý  
student

  
.....  
doc. PhDr. Jitka Němcová, PhD.  
rektorka

## **PROHLÁŠENÍ**

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci vypracoval/a samostatně, že jsem řádně citoval/a všechny použité prameny a literaturu a že tato práce nebyla využita k získání stejného nebo jiného titulu nebo titulu neakademického. 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 databázi kvalifikačních prací Thesis.cz provozovaného Masarykovou univerzitou (Fakulta informatiky MU), a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Dále souhlasím, aby toutéž cestou byly zveřejněny posudky vedoucího a oponenta bakalářské práce včetně záznamu o průběhu a výsledku obhajoby.

V Praze dne: 6.12.2021

---

*podpis*



## **PODĚKOVÁNÍ**

Rád bych poděkoval doc. PhDr. Jitce Němcové PhD. za pomoc, podporu a cenné připomínky při přípravě mé práce. Dále bych chtěl poděkovat pacientovi o kterého se starám, za jeho otevřenost a sdílnost svého životního příběhu a také bych chtěl poděkovat za pomoc a trpělivost svojí přítelkyni a rodině, kteří jsou také zdravotníci.

## **ABSTRAKT**

BRZOBOHATÝ, Richard. *Ošetrovatelská péče o pacienta se svalovou dystrofií*. Vysoká škola zdravotnická, o. p. s. Stupeň kvalifikace: Bakalář (Bc.). Vedoucí práce: doc. PhDr. Jitka Němcová, PhD. Praha. 2021. 72 s.

Tématem bakalářské práce je ošetrovatelská péče o pacienta se svalovou dystrofií. V této práci je popsána péče o pacienta dlouhodobě hospitalizovaného na oddělení následné intenzivní péče s vrozenou svalovou dystrofií Duchennova typu.

Skládá se z teoretické a praktické části a jejím cílem je seznámení s diagnózou svalové dystrofie a ošetrovatelskou péčí u pacienta.

V teoretické části popisuje anatomii a fyziologii svalů, diagnostiku, vyšetření a péči o pacienty s tímto onemocněním.

Praktická část se zaměřuje na seznámení s celkovou anamnézou pacienta, ošetrovatelskou péčí a ošetrovatelským procesem.

### **Klíčová slova**

Anamnéza. Duchenneova svalová dystrofie. Ošetrovatelská dokumentace. Ošetrovatelská péče.

## **ABSTRACT**

BRZOBOHATÝ, Richard. *Nursing Care of Patient with Muscular Dystrophy*. Medical College. Degree: Bachelor (Bc.). Supervisor: doc. PhDr. Jitka Němcová, PhD. Prague. 2021. 72 p.

The topic of the bachelor thesis is nursing care of a patient with muscular dystrophy. This work describes the care of a patient hospitalized for a long time in the department of follow-up intensive care with congenital muscular dystrophy Duchenne type. It consists of a theoretical and practical part and its aim is to get acquainted with the diagnosis of muscular dystrophy and nursing care for the patient. The theoretical part describes the anatomy and physiology of muscles, diagnosis, examination and care of patients with this disease. The practical part focuses on getting acquainted with the overall history of the patient, nursing care and the nursing process.

### **Key words**

Anamnesis. Duchenne muscular dystrophy. Nursing care. Nursing documentation.

# OBSAH

SEZNAM OBRÁZKŮ .....	10
SEZNAM ZKRATEK .....	11
ÚVOD .....	14
TEORETICKÁ ČÁST .....	16
1 Anatomie a fyziologie svalů .....	16
1.1 Příčně pruhované svalstvo .....	17
1.2 Projevy svalové činnosti .....	18
2 Svalová dystrofie .....	20
2.1 Klinický obraz a diagnostika .....	22
2.2 Laboratorní vyšetření .....	23
2.2.1 Molekulárně genetické vyšetření .....	24
2.2.2 Histologické vyšetření .....	25
3 Terapie a péče .....	26
3.1 Farmakoterapie .....	26
3.1.1 Multioborová kombinovaná péče .....	28
3.1.1.1 Endokrinologická péče .....	29
3.1.2 Gastrointestinální péče.....	30
3.1.2.1 Kardiologická péče .....	31
3.1.2.2 Respirační péče .....	32
3.1.2.3 Neuromuskulární péče .....	33
3.1.2.4 Ortopedická péče .....	33
3.1.2.5 Rehabilitační péče.....	35
3.1.2.6 Psychosociální péče .....	36

PRAKTICKÁ ČÁST .....	38
4 Kazuistika .....	38
4.1 Základní údaje nemocného .....	38
4.2 Lékařská anamnéza .....	39
4.3 Průběh onemocnění.....	41
4.3.1 Průběh onemocnění během hospitalizace na ARO .....	41
4.3.2 Průběh onemocnění během hospitalizace na NIP .....	42
4.4 Farmakologie .....	44
4.4.1 Tablety .....	45
4.4.2 Antikoagulační terapie .....	47
4.4.3 Inhalační terapie.....	47
4.5 Ošetrovatelská anamnéza.....	48
4.5.1 Kardiovaskulární systém.....	48
4.5.2 Respirační systém .....	49
4.5.3 Trávicí systém.....	50
4.5.4 Vylučovací systém .....	50
4.5.5 Pohybový aparát .....	51
4.5.6 Kožní systém.....	52
4.5.7 Nervový systém .....	52
4.5.8 Fyziologické funkce.....	53
4.6 Stanovení ošetrovatelských diagnóz a uspořádání dle priorit.....	53
4.7 Celkové zhodnocení realizované ošetrovatelské péče .....	59
DISKUZE .....	61
SEZNAM LITERATURY .....	65
SEZNAM PŘÍLOH.....	67

## SEZNAM OBRÁZKŮ

- Obrázek 1:** Svalová vlákna příčně pruhovaného svalstva
- Obrázek 2:** Buňky hladkého svalstva
- Obrázek 3:** Buňky srdečního svalu
- Obrázek 4:** Svalová kontrakce
- Obrázek 5:** Svalové postižení u různých typů svalové dystrofie
- Obrázek 6:** Pseudohypertrofie lýtek
- Obrázek 7:** Gowersův manévr
- Obrázek 8:** Exon skipping
- Obrázek 9:** Dlouhá ortéza pro dolní končetiny
- Obrázek 10:** Strečink
- Obrázek 11:** Tracheostomická kanyla pacienta a její okolí
- Obrázek 12:** Postavení a deformace kotníků

## SEZNAM ZKRATEK

<b>AA</b>	alergická anamnéza
<b>ACE</b>	angiotenzin-konvertující enzym
<b>ADP</b>	adenosindifosfát
<b>ALT</b>	alaninaminotransferáza
<b>ARB</b>	blokátory receptorů pro angiotenzin II
<b>ARO</b>	Anesteziologické a resuscitační oddělení
<b>ASB</b>	tlakově podporovaná ventilace (adaptive support breathing)
<b>AST</b>	aspartátaminotransferáza
<b>ATB</b>	antibiotikum
<b>ATP</b>	adenosintrifosfát
<b>BMD</b>	Beckerova svalová dystrofie
<b>BMI</b>	index tělesné hmotnosti (Body mass index)
<b>cca</b>	přibližně (circa)
<b>CK</b>	kreatinkináza
<b>CPAP</b>	aplikace kontinuálního přetlaku
<b>ČR</b>	Česká republika
<b>DF</b>	dechová frekvence
<b>DMD</b>	Duchenneova svalová dystrofie
<b>ECHO</b>	echokardiogram
<b>EKG</b>	elektrokardiogram
<b>EMG</b>	elektromyografie
<b>FA</b>	farmakologická anamnéza
<b>FiO<sub>2</sub></b>	frakce kyslíku – procentuální oddíl O <sub>2</sub> v dýchací směsi
<b>FR</b>	fyziologický roztok

<b>GMT</b>	gama-glutamyltransferáza
<b>CHOPN</b>	chronická obstrukční plicní nemoc
<b>i. v.</b>	intravenózně
<b>inh</b>	inhalační (podání)
<b>MLPA</b>	Multiplex ligation-dependent probe amplification
<b>MR</b>	magnetická rezonance
<b>mRNA</b>	mediátorová ribonukleová kyselina
<b>NGS</b>	sekvenování nové generace
<b>NIP</b>	následná intenzivní péče
<b>NIPPV</b>	neinvazivní přetlaková plicní ventilace
<b>OA</b>	osobní anamnéza
<b>p. o.</b>	perorální podání
<b>PCR</b>	polymerázová řetězová reakce
<b>PEEP</b>	positive end-expiratory pressure
<b>PEG</b>	perkutánní gastrostomie
<b>PMK</b>	permanentní močový katetr
<b>PPS</b>	tlakově podporovaná ventilace
<b>PRVC</b>	hybridní ventilační režim (pressure regulated volume control)
<b>PSV</b>	tlakově podporovaná ventilace (pressure support ventilation)
<b>RA</b>	rodinná anamnéza
<b>RNA</b>	ribonukleová kyselina
<b>RTG</b>	rentgen
<b>s. c.</b>	subkutánní podání
<b>SIMV</b>	synchronizovaná intermitentní zástupová ventilace
<b>sol.</b>	roztok
<b>SpO<sub>2</sub></b>	saturace hemoglobinu tepenné krve kyslíkem



<b>tbl</b>	tablety
<b>TF</b>	tepová frekvence
<b>TK</b>	tlak krve
<b>TT</b>	tělesná teplota
<b>UPV</b>	umělá plicní ventilace
<b>USA</b>	Spojené státy americké

(21)

# ÚVOD

Téma bakalářské práce Ošetrovatelské péče u pacienta se svalovou dystrofií bylo zvoleno na základě dlouhodobé ošetrovatelské péče pacienta autorem práce. Vybraný pacient trpí už od útlého věku vzácnější formou svalové dystrofie, která se nazývá svalová dystrofie Duchenneova typu, a protože se bohužel jedná o nevyléčitelnou nemoc, je i velice psychicky a fyzicky náročná pro jejich okolí. Za tímto pacientem pravidelně do našeho zdravotnického zařízení dochází jeho rodinní příslušníci, kteří pomáhají zdravotnickému personálu s jeho péčí.

Toto onemocnění je velmi rychle progredující a dochází při něm k úbytku svalové síly a postupné imobilizaci pacientů. Tito pacienti bývají již od dětství oproti svým vrstevníkům pohybově omezeni, a navíc žijí s vědomím, že jejich život nejspíše nebudou příliš dlouhé. Pro zlepšení kvality života a zpomalení průběhu onemocnění se provádí rehabilitační a symptomatická terapie, jelikož pro tyto pacienty prozatím není objevena žádná kauzální terapie. Finální fází bývá péče o pacienty na umělé plicní ventilaci, při které je cílem předejít infekcím, komplikacím a selháním respiračního ústrojí, které bývají nejčastější příčinou úmrtí.

## **Cíl teoretické části**

Cílem teoretické části je předložení aktuálních poznatků, které se zaměřují na patofyziologii, diagnostiku a terapii pacientů se svalovou dystrofií.

## **Cíl praktické části**

Cílem praktické části je uplatnit ošetrovatelský proces u konkrétního pacienta dlouhodobě hospitalizovaného na oddělení následné intenzivní péče, který trpí vrozenou svalovou dystrofií Duchenneova typu.

Závěr práce se zaměřuje na celkové zhodnocení ošetrovatelské péče včetně doporučení pro praxi.

## **Vstupní literatura:**

ROKYTA, Richard, 2016. *Fyziologie*. Třetí, přepracované vydání (první vydání v nakladatelství Galén). Praha: Galén. ISBN 978-80-7492-238-1.

MAŘÍKOVÁ, Taťána a kol, 2004. *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*. Praha: Maxdorf. ISBN 80-7345-015-1.

*Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD*, 2007. Parent Project, Vrchlabí. ISBN 978-80-254-0433-1.

*Diagnostika a léčba svalové dystrofie typu Duchenne: příručka pro rodiny*, 2011. Parent Project, Broumov. ISBN 978-80-254-9416-5.

NĚMCOVÁ, Jitka a kol., 2020. *Metodologie tvorby bakalářské práce*. Praha: Vysoká škola zdravotnická.

## **Popis rešeršní strategie:**

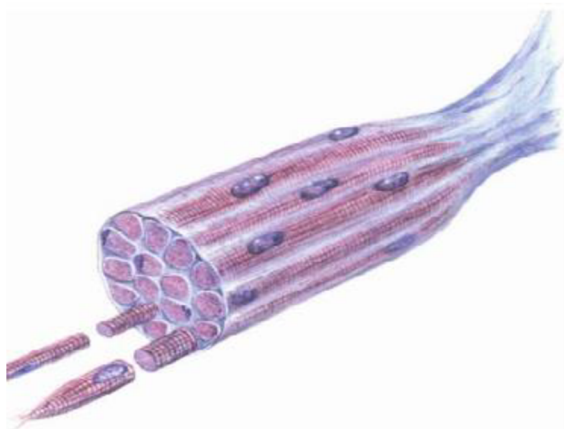
Rešerše, která byla využita ke zpracování bakalářské práce s názvem Ošetrovatelská péče o pacienty se svalovou dystrofií, byla zhotovena ve Vysoké škole zdravotnické. Odborné publikace byly vydány za časové období od roku 2004 do roku 2021. Jako základní prameny byly použity Katalogy knihoven systému Medvik, Vědecké knihovny Olomouc a informační portál PubMed. Jako klíčová slova v českém jazyce byla zvolena: Diagnostika DMD, Duchenne, Ošetrovatelská péče, Sval, Svalová dystrofie. V anglickém jazyce: DMD diagnostics, Duchenne, Muscle, Muscular dystrophy, Nursing care.

Pomocí rešerše bylo nalezeno 20 záznamů, z toho 9 knih a 11 článků. Pro splnění bakalářské práce bylo použito 9 knižních zdrojů v českém jazyce, 10 článků v českém jazyce a 1 článek v jazyce anglickém.

# TEORETICKÁ ČÁST

## 1 Anatomie a fyziologie svalů

Svalovina se podle mikroskopické stavby dělí na 3 základní typy – hladkou, příčně pruhovanou a srdeční. Každý z těchto typů svalů zastává jinou funkci a je odlišně inervován, a to jak nervy autonomními, tak i periferními (mozkové a míšní). To ovlivňuje, zda je daný sval ovladatelný vůlí či nikoli. Svalová tkáň umožňuje pohyb nejen celého organismu, ale i jednotlivých orgánů. Změnou své délky nebo napětí jsou svalové buňky schopny reagovat na podráždění, k čemuž dochází vlivem přeměny chemické energie na energii mechanickou. Dráždivost a schopnost reagovat stahem na určité podněty jsou tedy základními fyziologickými vlastnostmi svalu. Hladká svalovina má také funkci stavební, jelikož je součástí stěn dutých orgánů. Vývoj svalové tkáně probíhá ze středního zárodečného listu. (1,2)



*Obrázek 1: Svalová vlákna příčně pruhovaného svalstva (2)*



*Obrázek 2: Buňky hladkého svalstva (2)*



*Obrázek 3: Buňky srdečního svalu (2)*

## 1.1 Příčně pruhované svalstvo

Příčně pruhované neboli kosterní svaly jsou tvořené svalovými vlákny, která jsou složena z mnohojaderných svalových buněk tvaru válce. Svalová vlákna jsou považována za základní stavební jednotku kosterního svalstva. Spojují se do snopečků, ty ve snopce a spojením těchto snopců obalených vazivem označovaným jako endomysium se tvoří pevný a pružný sval, jehož povrch je pokryt fascií (epimysium). Svaly se ke kosti upínají pomocí šlachy a v lidském těle se jich vyskytuje kolem 600, z nichž většina je párová. Důvodem, proč má svalová tkáň červenou barvu, je bílkovina označovaná jako myoglobin. (Název a vzhled příčně pruhovaného svalstva pod mikroskopem je dán uspořádáním aktinových a myozinových filament, které způsobují vzájemným překrýváním proužkování. (1,2)

Sarkolema je membrána ohraničující svalové vlákno a umožňující rychlejší přenos akčního potenciálu směrem do buněk v důsledku tvorby transversálních tubulů. Svalová buňka obsahuje dlouhá vlákna označovaná jako myofibrily. Jedná se o kontraktilní aparát buňky skládající se z tenkých aktinových a tlustých myozinových filament upevněných v tzv. Z liniích a vyskytujících se v buněčné matrix označované jako sarkoplazma. Kromě toho se v sarkoplazmě vyskytují také mitochondrie produkující energii či sarkoplazmatické retikulum sloužící jako skladiště vápenatých iontů nezbytných pro svalovou činnost. (1,2)

Svalová vlákna lze na základě morfologických a funkčních vlastností rozdělit na vlákna tonická a fázická. Tonická vlákna jsou tzv. pomalými červenými vlákny, která jsou typická velkým množstvím krevních kapilár a myoglobinu, jenž je ve svalu schopný vázat kyslík a způsobovat červené zbarvení vláken. Kromě toho také obsahují mnoho mitochondrií a jsou enzymaticky vybaveny na aerobní metabolismus, což napomáhá k menší spotřebě energie a větší výdrži. Jejich práce probíhá pomalu, a proto se vyskytuje ve svalech zajišťujících pomalý pohyb a statické polohové funkce. Vzhledem k tomu, že obsahují méně myofibril, jsou tato vlákna mnohem tenčí než vlákna rychlá bílá, která spolu s rychlými červenými patří mezi vlákna fázická. Pro rychlá bílá vlákna je typické to, že obsahují více myofibril, zato méně myoglobinu a organel produkujících energii (mitochondrií), která je zajištěna jak aerobním, tak anaerobním metabolismem. Vyskytují se ve svalech využívajících sílu pro rychlý pohyb za krátkou dobu a na rozdíl od rychlých červených vláken jsou velmi odolné vůči únavě. Druhý typ fázických vláken – rychlá červená, se tedy

naopak unavují velmi brzy, tudíž i mnohem rychleji spotřebovávají energii, která je zprostředkována anaerobní glykolýzou. Jejich výhodou je ovšem velmi vyvinuté sarkoplazmatické retikulum, díky němuž jsou vlákna schopna stáhnout se maximální silou, čehož využívají zejména svaly vykonávající krátké silové a rychlostní výkony při vysoké zátěži. Ve svalstvu se většinou vyskytují všechny tyto typy vláken současně. (1,2)

## 1.2 Projevy svalové činnosti

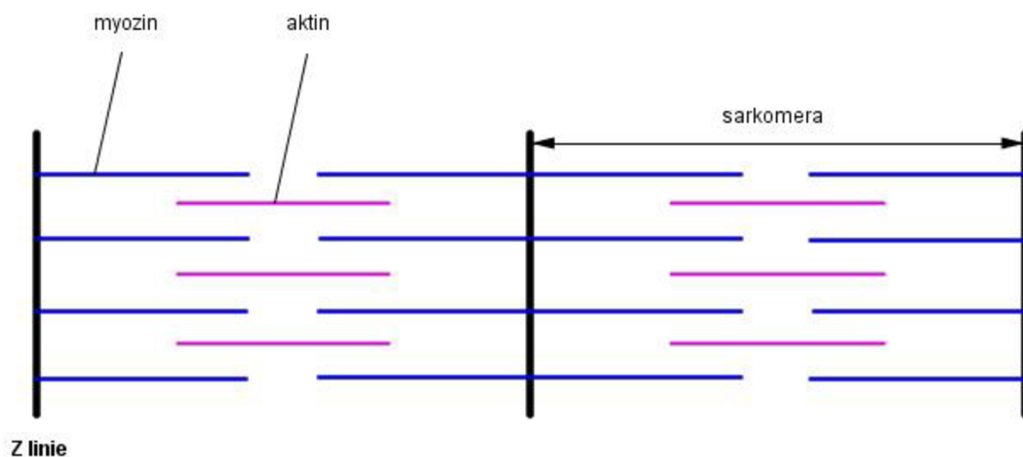
Činnost svalu je doprovázena různými ději, jako jsou získání energie a mechanické, chemické či elektrické změny, které jsou buď podmínkou, nebo následkem svalové práce. (1)

Mechanickým projevem činnosti svalů je zkrácení (stah) a ochabnutí (relaxace) svalu. Svalová kontrakce neboli stah je proces, ke kterému u kosterního svalstva dochází vyvoláním nervového vzruchu o určité intenzitě (prahový podnět), jenž se šíří uvnitř svalu. Pokud je tato intenzita nedostačující, jedná se o tzv. podprahový podnět a sval tím pádem nereaguje. Kontrakce je dvojího typu – izotonická (koncentrická a excentrická) a izometrická. Izotonický stah pracuje tak, že se při něm mění délka svalu, zatímco napětí zůstává stejné. V momentě, kdy se sval zkracuje, se jedná o kontrakci koncentrickou, a naopak když se sval prodlužuje, probíhá kontrakce excentrická. Izotonicky pracuje například lýtkový sval při chůzi – neustále se prodlužuje a zkracuje, a přitom nemění své napětí. Při izometrickém stahu svalová vlákna naopak svou délku nemění, zato svalový tonus ano. (1,2)

Nezbytnou podmínkou pro svalovou práci je energie. Ta je zprostředkována zejména díky makroergním fosfátovým vazbám v ATP. Dalšími významnými zdroji energie jsou glukóza, glykogen nebo kreatinfosfát, jenž je při reakci s ADP defosforylován a doplňován především odbouráváním volných mastných kyselin z krve. Zatímco pro trvalou svalovou činnost je energeticky nejvýhodnější aerobní oxidativní fosforylace, pro činnost s krátkodobým vysokým výkonem je možné získat energii také anaerobní glykolýzou. To je sice za nepřítomnosti kyslíku rychlejší, ovšem celkové množství získaného ATP je daleko menší než za aerobních podmínek. Další nevýhodou je vznik kyseliny mléčné, která při nahromadění způsobuje svalovou únavu a pokles pH krve. Kosterní sval je jediný typ svalu, který je schopný pracovat na kyslíkový dluh. To znamená, že při práci spotřebuje větší

množství kyslíku, než je k dispozici, čímž vzniká kyslíkový deficit. Vyrovnání kyslíkového dluhu po skončení aktivity je umožněno prostřednictvím zvýšené dechové frekvence, díky čemuž dojde k odstranění laktátu a opětovnému obnovení zásob ATP a kreatinfosfátu. (1)

Při svalové kontrakci dochází také k elektrickým změnám, které jsou vyvolány změnou permeability v membráně svalového vlákna pro ionty sodíku, draslíku a vápníku, a dochází tak ke změně klidového potenciálu na potenciál akční. Membrána svalového vlákna je polarizována na povrchu pozitivně a na vnitřní straně negativně. Nicméně aktivací acetylcholinových receptorů se otevírají kanály pro  $\text{Na}^+$  dovnitř buňky a tím dochází k depolarizaci sarkolemy. Kanály pro výstup  $\text{K}^+$  z buněk ven se otevírají před dosažením vrcholu, díky čemuž dojde k repolarizaci membrány svalového vlákna. (1)



**Obrázek 4: Svalová kontrakce.** Zasouvání aktinových vláken mezi vlákna myozinová. (2)

## 2 Svalová dystrofie

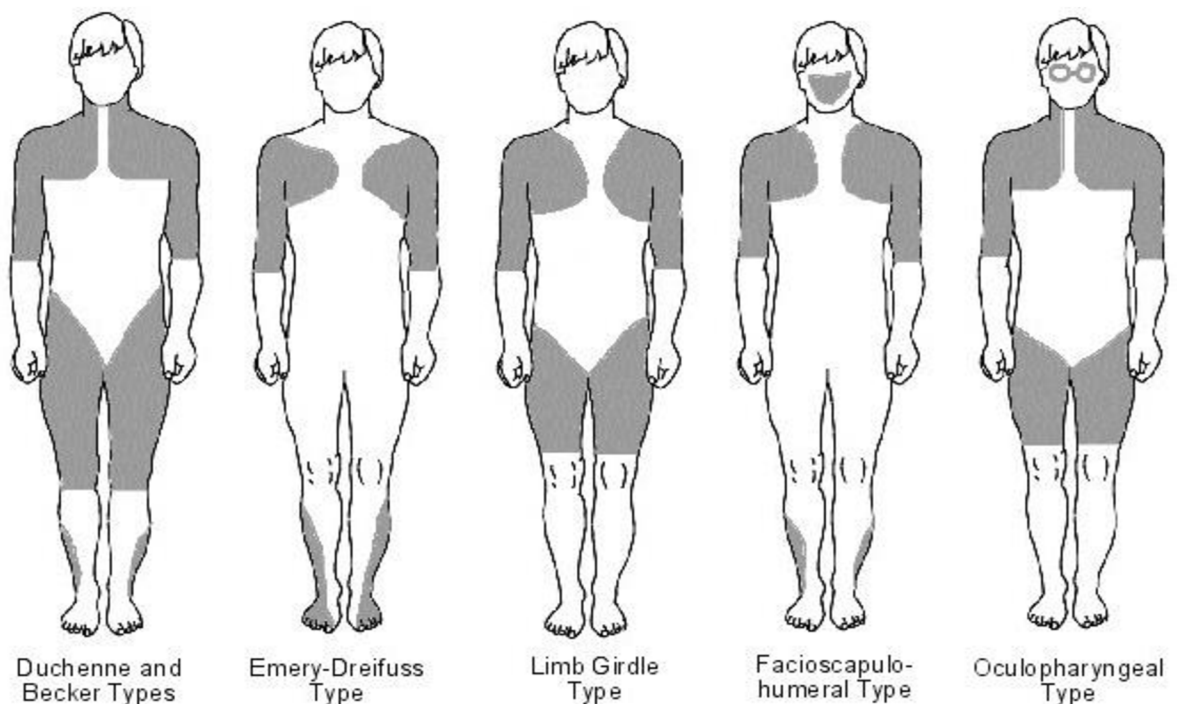
Svalová dystrofie je heterogenní skupina geneticky podmíněných nervosvalových onemocnění charakterizovaných progresivní svalovou slabostí a destrukcí svalové tkáně, jež je postupně nahrazována tukovou tkání či vazivem. Nejvýznamnější skupinou jsou dystrofinopatie, které jsou způsobené defektem či deficitem strukturálního proteinu sarkolemy – dystrofinu. (4,5)

Mezi dystrofinopatie patří svalová dystrofie Duchenneova typu, která je nejčastějším a nezávažnějším dědičným svalovým onemocněním dětského věku s incidencí 1:3500 novorozenců mužského pohlaví. Onemocnění bylo poprvé popsáno v roce 1860 francouzským neurologem G. B. A. Duchennem a v roce 1986 byl vědci identifikován gen, jehož mutace jsou příčinou tohoto onemocnění a jehož objev znamenal revoluci v molekulární biologii a identifikaci svalových dystrofií. O rok později byl také objeven protein dystrofin, který je s tímto genem asociován. Příčinou DMD je tedy mutace dystrofinového genu kódujícího syntézu proteinu dystrofinu důležitého pro stabilizaci sarkolemy během svalové kontrakce a relaxace. Absence dystrofinu způsobuje postupně zhoršující se svalovou slabost. Jelikož se jedná o gonozomálně recesivní onemocnění vázané na X chromozom, defekt genu se projevuje jenom u mužů v důsledku přítomnosti jediného chromozomu X. Ženy figurují jako asymptomatické přenašečky. Pouze třetina případů je manifestována jako nově vzniklá mutace. Příznaky onemocnění se nejčastěji objevují kolem třetího až čtvrtého roku života a patří mezi ně pozdní začátek vývoje řeči a samostatné chůze, která je kolébavá a nestabilní, chůze po špičkách s vystrčeným břichem a hrudníkem a tzv. Gowersův manévr, kdy se postižené dítě není schopné zvednout samo ze země. Indikací k podezření na DMD mohou být také ploché nohy a pseudohypertrofie lýtek. Svalová slabost postupně progreduje a vede mezi 8. a 12. rokem života k usazení pacienta na invalidní vozík. Postupně ochabují i další svaly (horních končetin, šijové, srdeční), což vede k upoutání nemocného na lůžko. Objevují se i příznaky respirační insuficience. V důsledku srdečního či dechového selhání se jedinci s DMD dožívají průměrně dvaceti až třiceti let života. Doposud neexistuje žádná účinná terapie, jen procesy umožňující potlačení symptomů a zpomalení progresu onemocnění. (4,5,6)



Mírnější formou dystrofinopatie je BMD. Ta se začne nejčastěji projevovat mezi 5 a 15 lety života, ale může i později. Jedná se o málo progresivní onemocnění s delším přežitím pacientů. Postižení může být velmi mírné, kdy jsou pacienti ošetřováni jen ambulantně, ale i závažnější srovnatelné s průběhem DMD. Projevovat se může pouze svalovými bolestmi a křečemi a na rozdíl od DMD nezpůsobuje těžkou skoliózu a kontraktury. V důsledku nedostatku dystrofinu v mozkové kůře jsou běžné psychiatrické poruchy srovnatelné s příznaky autismu. Z klinického hlediska je zásadní postižení srdečního svalu, jehož selhání bývá u těchto pacientů hlavní příčinou smrti. (4,5)

Kromě dystrofinopatií existují i další vzácnější typy těchto neuromuskulárních onemocnění, jako jsou pletencová svalová dystrofie, facioscapulohumerální dystrofie, Emeryho-Dreifussova svalová dystrofie či například distální myopatie. Původní klasifikace svalových dystrofií dle Waltona a Nattrasse, jenž byla založena na fenotypu a typu dědičnosti, byla nahrazena klasifikací, která spolu s fenotypem také klade důraz na charakter a lokalizaci genetického defektu. (4)



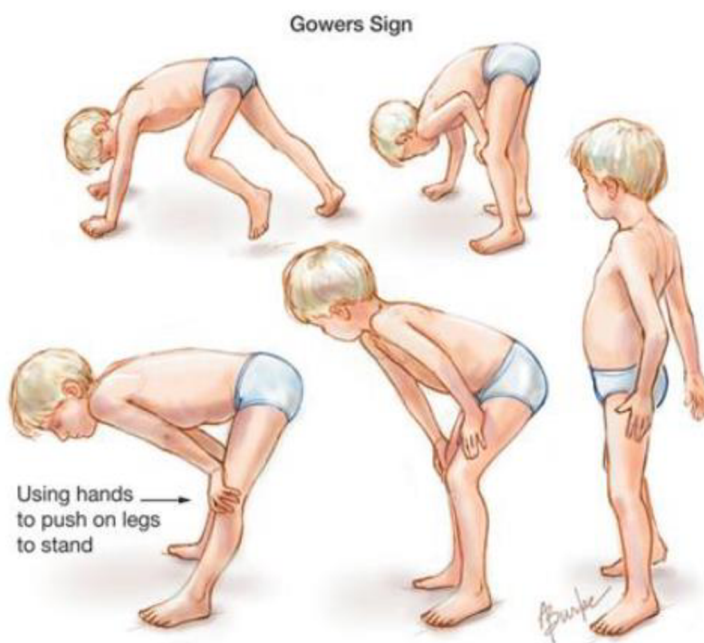
**Obrázek 5: Svalové postižení u různých typů svalové dystrofie. (7)**

## 2.1 Klinický obraz a diagnostika

Zásadním krokem pro kvalitní péči o pacienta se svalovou dystrofií Duchenneova typu je včasné a přesné stanovení diagnózy, jehož nezbytným faktorem je zachycení prvních příznaků, které se objevují již v raném dětství. Mezi tyto příznaky patří svalová slabost doprovázená zejména obtížným zvedáním hlavičky dítěte, motorické problémy zahrnující neschopnost samostatné chůze ještě v osmnáctém měsíci života chlapce, a to zejména při chůzi do schodů. Dále také chůze po špičkách s vystrčeným břichem a hrudníkem a tzv. Gowersův manévr, kdy se postižené dítě není schopné zvednout samo z podlahy. Indikací k podezření na DMD mohou být také ploché nohy, zvětšená lýtka a nevysvětlitelně zvýšená hladina transamináz produkovaných jaterními buňkami a svaly. Postupně se začínají objevovat i příznaky srdeční abnormality a respirační insuficience. Vzhledem k tomu, že se jedná o geneticky podmíněné onemocnění, je velmi důležitá rodinná anamnéza a vyšetření matky k průkazu přenašečství. (6,8)



**Obrázek 6: Pseudohypertrofie lýtek. (6)**



**Obrázek 7: Gowersův manévr. (9)**

Ideálně by mělo dojít k podezření na DMD již v rámci novorozeneckého screeningu při testu ze suché kapky, který by měl odhalit zvýšenou koncentraci kreatinkinázy. V tomto případě by měl následovat test na odhalení mutace dystrofinového genu, který by DMD potvrdil a napomohl ke včasnějšímu stanovení diagnózy. V současnosti se o screening projevuje vlna zájmu, avšak v České republice DMD zatím není součástí screeningového vyšetření novorozence. (8)

V případě projevení typických příznaků DMD u dítěte v rámci klinického vyšetření, by měl lékař – nejlépe specialista na neuromuskulární poruchy po konzultaci s odborníkem na genetiku, potvrdit podezření na toto onemocnění a provést nezbytné kroky. Nejprve by se mělo provést testování hladiny kreatinkinázy v séru. V případě prokázání zvýšené hladiny tohoto enzymu, která by měla být 10–100násobně vyšší než obvyklá, následují genetické testy, které by měly prokázat delecii či duplikaci genu pro dystrofin. V případě nalezení mutace je potvrzena diagnóza DMD. Pokud by naopak mutace nalezena nebyla, následovalo by genetické sekvenování a v případě, že i touto metodou ne, provedla by se svalová biopsie. Zjištění přítomnosti dystrofinu v rámci histologického vyšetření by definitivně vyvrátilo podezření na toto onemocnění. (4,6)

Pro diagnostiku DMD lze doplnkově využít i zobrazovací metody. Rentgenovým vyšetřením lze posoudit závažnost skoliózy páteře, ultrazvukovým vyšetřením (EKG) je možné sledovat a potvrdit kardiomyopatii a magnetickou rezonancí posoudit strukturu svalů. Kromě zobrazovacích metod jsou vhodná i neurologická a elektromyografická vyšetření (EMG). Pomocí jehlové elektromyografie lze při maximální kontrakci, kdy je monitorována interfrekvenční křivka, zjišťovat tzv. spontánní a volní aktivitu. Výsledkem EMG je u svalové dystrofie nález abnormální spontánní aktivity a v důsledku sníženého počtu vláken v motorické jednotce i změna parametrů potenciálů těchto jednotek. (4,5)

## **2.2 Laboratorní vyšetření**

Při podezření na DMD jsou důležité laboratorní výsledky pacienta. Mnohonásobná elevace svalového enzymu kreatinkinázy v séru, je indikací k provedení dalších kroků nezbytných pro potvrzení či vyvrácení diagnózy. Pravděpodobnost onemocnění je u chlapců do 3 let při takovémto 10–100násobném zvýšení CK velmi vysoká (80 %). U pacientů s DMD je také běžná výrazně zvýšená hladina transamináz ALT a AST, které se kromě

myopatií asociují primárně s poruchami funkcí jater. Zjistit, zda se jedná o jaterní či svalové onemocnění, umožňuje vyšetření hladiny enzymu GMT, která v případě myopatií zůstává v normě. (4,6)

### 2.2.1 Molekulárně genetické vyšetření

Za předpokladu, že má pacient mnohonásobně zvýšenou hladinu CK, je dalším krokem pátrání, zda se jedná o svalovou dystrofii, testování delece nebo duplikace jednoho či více exonů v genu pro dystrofin. To se nejčastěji provádí mnohonásobnou amplifikací sond závislých na ligaci (MLPA), popřípadě komparativní genomovou hybridizací. MLPA je metoda, která umožňuje detekovat rozsáhlé delece a duplikace v genomové DNA. Princip metody spočívá v tom, že po komplementární hybridizaci dochází ke spojení série oligonukleotidů s jedním univerzálním koncem a následné amplifikaci pomocí PCR. Množství amplikonu je úměrné k množství templátové DNA a na základě ligace je možné detekovat jak rozsáhlé delece, tak změny v jediné bázi. V případě průkazu mutace je pacientovi potvrzena diagnóza DMD. (4,6)

Za předpokladu, že k průkazu mutace nedojde, je vhodné provést genetické sekvenování, které může odhalit i jiné typy mutací asociované s DMD, a ty jsou následně identifikovány metodou NGS. Jestliže je genetické vyšetření neinformativní, je ještě nutné provést pro stanovení diagnózy svalovou biopsii a histologickým vyšetřením potvrdit či vyvrátit přítomnost dystrofinu v sarkolemální lokalizaci. (510)

Dystrofinový gen, u kterého se pátrá po mutaci, se nachází na krátkém raménku chromozomu X a svou velikostí patří mezi největší geny lidského genomu. Právě velikost tohoto genu způsobuje větší náchylnost ke vzniku mutací. Jejich nejčastějším typem (60 % mutací) jsou delece jednoho či více exonů. Časté jsou i bodové mutace, zejména non-sense. Protein dystrofin, který je genem kódován, patří do dystrofin-glykoproteinového komplexu a je součástí membránových proteinů. Funkce proteinu není v současnosti zcela objasněna, nicméně je zřejmé, že se podílí na stabilizaci sarkolemy během svalové kontrakce a relaxace a umožňuje spojení mezi intracelulárním cytoskeletem a sarkolemou. Mutace genu kódující tento protein způsobuje jeho absenci či snížení ve svalu, ve kterém se fyziologicky vyskytuje. Množství dystrofinu ve svalu určuje závažnost svalové dystrofie a obecně platí, že čím méně se ho ve svalové tkáni vyskytuje, tím více nemoc člověka

postihuje. Kromě všech typů svalové tkáně je dystrofin součástí některých mozkových neuronů, a proto jeho deficit v mozkové kůře a mozečku, může způsobit narušení kognitivních funkcí, což znamená, že jedinci s muskulární dystrofií nedokážou dostatečně rychle a správně zpracovávat informace. (4,6)

### **2.2.2 Histologické vyšetření**

Součástí diagnostiky pacientů, u kterých nebyla geneticky specifikována mutace a je pravděpodobné, že se u nich jedná o tzv. nedeleční formu dystrofinopatie, je nezbytnou nutností provést svalovou biopsii. Vzhledem k invazivitě tohoto chirurgického výkonu není u diagnostiky DMD indikací jeho primární provedení v důsledku možnosti pátrání po mutaci dystrofinového genu. (5,11)

Svalovou tkáň je možné získat otevřenou biopsií nebo punkcí bioptickou jehlou. Výhodnější metodou jak po časové, tak i cenové stránce, je jehlová biopsie. Ta ovšem umožňuje získat pouze malé množství svalové tkáně se složitou orientovatelností. Tkáň se i rychleji deformuje a mohou v ní začít vznikat artefakty. Toto malé množství umožňuje pouze morfologické vyšetření a na ostatní, jako jsou immunoblotting či izolace mRNA, se bohužel nedostává. Proto je nutné punkci někdy i opakovat. Otevřená metoda odběru tkáně prováděná často v lokální anestezii z končetinového svalu, umožňuje získat bloček o hmotnosti 100 mg, jenž většinou pro pacienta neznamena žádný funkční deficit. Aby nedošlo ke znehodnocení svalové tkáně, je s ní nutné při transportu do myopatologické laboratoře opatrně manipulovat. Provedením tkáňové histochemie a imunohistochemie umožňujících vizuální detekci a lokalizaci antigenu pomocí vazby se specifickou protilátkou, je možné pozorovat absenci či oslabené reakce dystrofinu ve svalové tkáni v jeho imunoexpresi. Z tkáňového homogenizátu lze také u proteinu pomocí metody Western blot sledovat jeho porušenou délku a kvantitu, čímž může být diagnóza muskulární dystrofie definitivně potvrzena či vyvrácena. (5,11)

### 3 Terapie a péče

Svalová dystrofie Duchenneova typu je v současnosti stále nevléčitelným onemocněním a neexistuje žádná kauzální terapie. Nicméně existují léky, které jsou schopné pozitivně ovlivňovat příčinu a průběh onemocnění a tím tak oddálit zhoršování stavu a příznaků, jako je neschopnost samostatné chůze. Cílem terapie je tedy potlačení symptomů a stabilizace zdravotního stavu pacienta, a to jak medikamentózní cestou, která se zejména vyznačuje imunosupresivní léčbou, tak multioborovou péčí zahrnující rehabilitace, péči respirační, kardiální, endokrinologickou či psychosociální, která je také důležitá nejen u pacienta, ale i jeho rodičů, kteří se musí se zdravotním stavem svého dítěte smířit a psychicky vypořádat. (8,12)

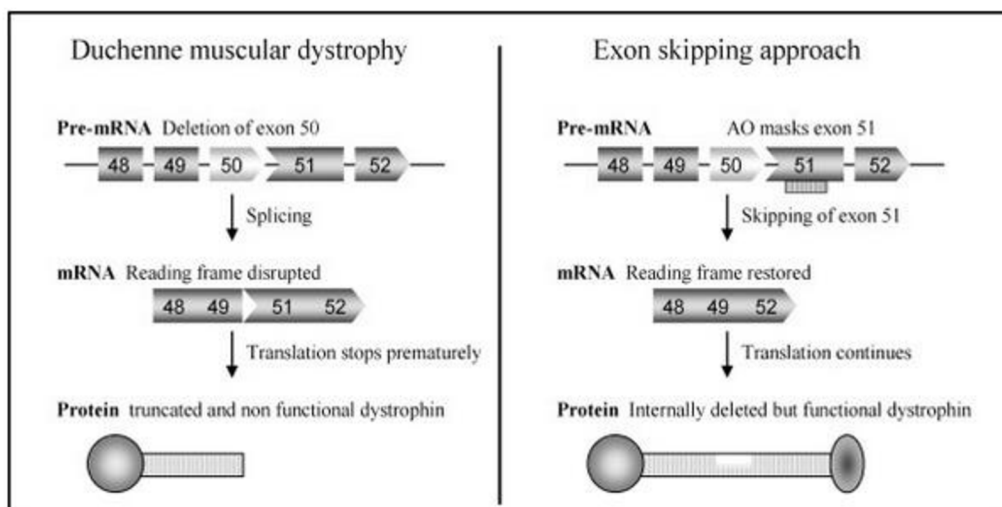
#### 3.1 Farmakoterapie

Progrese onemocnění je zpomalována zejména vlivem protizánětlivých a imunosupresivních účinků kortikosteroidů. Původem se jedná o steroidní hormony kůry nadledvin, které pacientům umožňují udržovat svalovou sílu a v postižených svalech tlumit sekundární projevy zánětu. Kromě toho se také podílí na stabilizaci sarkolemy a jejich účinek umožňuje pacientovi o 2-3 roky prodloužit schopnost samostatné chůze. Kortikosteroidy jsou ideálně nasazovány v momentě, kdy se začínají objevovat známky svalové slabosti. To obvykle nastává mezi čtvrtým a šestým rokem života. V pozdější fázi onemocnění má již léčba kortikosteroidy omezenější přínos. Jejich účinek je časově omezený a na dlouhodobý průběh a prognózu onemocnění pravděpodobně nemají kortikosteroidy vliv. Při dlouhodobém užívání se mohou navíc objevit velmi závažné nežádoucí účinky, jako jsou rozvoj diabetu a obezity, snížená přirozená imunita, poruchy růstu a charakteristický měsíčkovitý obličej objevující se v důsledku ukládání podkožního tuku v oblasti krční krajiny a obličeje. V ČR se k léčbě nejvíce využívá Prednison nebo Prednisolon v dávce 0,75 mg/kg/den. Možnost je setkat se i s léky Medrol a Deflazacort. Léčba Deflazacortem v dávce 0,9 mg/kg/den představuje oproti léčbě Prednisonem nižší spektrum nežádoucích účinků, a to zejména v menším přírůstku hmotnosti v prvních letech užívání. Jedná se o první glukokortikoid, který má pro DMD specificky označenou indikaci.

Kromě těchto kortikosteroidů je ještě možné pacienty léčit cyklosporinem A, který jim umožňuje zlepšovat svalovou sílu. V případě ukončení léčby kortikosteroidy například v důsledku nesnesitelných vedlejších účinků, je nutné neukončit medikaci náhle, ale postupně snižováním dávek. Pokud by se tak nestalo, mohla by nastat tzv. adrenální insuficience. (4,6,12)

Prvním schváleným kauzálním lékem v Evropě je Translarna (Ataluren). Léčba je určena pro pacienty, u kterých je příčinou onemocnění bodová mutace typu nonsense v genu pro dystrofin nacházející se u cca 13 % chlapců. Ataluren modifikuje přepis genetické informace, čímž zmírňuje fenotyp pacientů Duchenne na typ Becker. Lék se podává perorálně ve formě rozpustného prášku, který se užívá třikrát denně v dávce 40 mg/kg/den. Opět se jedná pouze o léčbu zmírňující progresi a indikuje se u dětí nad 5 let věku, kteří jsou schopni samostatné chůze. (4,13)

Další nadějnou léčebnou metodou je tzv. exon skipping. Tato metoda je založena na přeskočení úseků dystrofinového genu s vadnou genetickou informací pomocí oligonukleotidů a na základě toho je umožněna syntéza alespoň částečně funkčního dystrofinu. Oligonukleotidy jsou krátké sekvence RNA, jež jsou komplementárními doplňky spojovacích sekvencí těch exonů v pre-mRNA, které je potřeba odstranit. Dochází tedy opět ke změně fenotypu Duchenne na fenotyp Becker. V USA již došlo ke schválení léku Exondys 51 (Eteplirsen), jež je vhodný pro pacienty s potvrzenou mutací přístupnou skippingu exonu 51. Eteplirsen je podáván nitrožilně jednou týdně v dávce 30 mg/kg. Zatímco v Evropě je tento medikament zatím pouze ve fázi klinických studií, v USA jsou již kromě Exondys 51 schválené také medikamenty Amondys 45 a Vyondys 53. (6,8,14)



**Obrázek 8: Exon skipping (15)**

Za zmínku také určitě stojí metoda up-regulace utrofinu. Tento protein je strukturou velice podobný dystrofinu a částečně by tak mohl převzít jeho funkci. Stejně tak by bylo v genové terapii možné využít mikrodystrofinu, kdy adenovirový nosič implementuje do genomu gen pro mikrodystrofin včetně jeho promotoru. Tím se docílí obnovení tvorby rozvětveného mikrodystrofinu a i přesto, že se nejedná o plně funkční dystrofin, dojde tak alespoň k částečné náhradě jeho funkce. Tato metoda je ovšem zatím pouze ve Spojených státech a Velké Británii ve fázi klinických studií. (5,6)

Nedílnou součástí terapie pacientů s DMD jsou také potravinové doplňky. Standardy péče o tyto pacienty doporučují užívání vápníku a vitamínu D (v případě snížení jejich hodnot). Ovšem kromě těchto dvou doplňků patří mezi populární i jiné doplňky. Mezi ty, co mohou působit proti úbytku svalů, patří leucin, izoleucin a valin. Zlepšení energetického systému buněk a tím i prodloužení jejich životnosti umožňuje L-arginin. Velmi důležitý je pro svalstvo také glutamin. Ten by ovšem v důsledku ovlivňování hladiny inzulínu neměli užívat pacienti s diabetem. Na určité zlepšení svalové funkce mohou mít také pozitivní vliv omega-3 mastné kyseliny. Koenzym Q10 napomáhá zlepšit energetický metabolismus a zároveň působit antioxidačně. Jedním z nejužívanějších doplňků je extrakt ze zeleného čaje, jehož aktivní komponenty mohou mít též antioxidační vliv a chránit tak svalové buňky proti oxidačnímu stresu. Spousta pacientů s DMD trpí zácpou, tudíž jsou po doporučení lékařem vhodná také laxativa. Nicméně je nutné podotknout, že užívání nepředepsaných potravinových doplňků může být pro pacienty nebezpečné a může snižovat účinek předepsaných léků s ověřeným efektem na nemoc. U většiny těchto doplňků nejsou k dispozici data vypovídající o vlivu na pacienty s DMD, a proto by měly být užívány po konzultaci s lékařem. (16,17)

### **3.1.1 Multioborová kombinovaná péče**

Svalová dystrofie Duchenneova typu je onemocnění vyžadující komplexní péči v mnoha různých oblastech. O pacienty by se měl starat tým odborníků, v jehož čele by měl stát specialista na nervosvalová onemocnění a zodpovídat tak za péči v průběhu jejich celého života. Důležitý je také koordinátor péče, který pomůže zajistit koordinaci komunikace a péče mezi jednotlivými specialisty v týmu. Patří mezi ně zejména endokrinolog, dietolog,



logoped, gastroenterolog, stomatolog, kardiolog, pneumolog, ortoped, fyzioterapeut, ergoterapeut a psycholog. (12)

### **3.1.1.1 Endokrinologická péče**

U pacientů s DMD mohou nastat různé endokrinologické komplikace jako je zhoršený růst, zpožděný nástup puberty či adrenální krize. Při léčbě steroidy může dojít k negativnímu ovlivnění celé řady hormonů. Mezi ty nejčastější patří somatotropní (růstový) hormon a testosteron. V případě vzniku podezření týkajících se puberty, poruch růstu či potlačení funkce ledvin by měl být pacient odeslán k dětskému endokrinologovi. (8,12)

Na základě vzniku problémů s růstem je vhodné zakročit léčbou somatotropinem. V případě jeho nedostatku může totiž dojít k růstové retardaci. Je proto vhodné provádět standardní screeningové testy pro hodnocení endokrinních hormonů či jiných abnormalit spojených s růstovými poruchami. Před počátkem užívání růstového hormonu je nutné zvážit přínosy a potenciální rizika medikace zahrnující například bolesti hlavy, zhoršení skoliózy, zvýšení rizika rozvoje diabetu či idiopatické nitrolební hypertenze. (8,12)

V důsledku hypogonadismu může být vlivem medikace glukokortikoidy u pacientů s DMD zpožděná puberta. Standardním postupem řešení tohoto problému je léčba testosteronem. Ten je zodpovědný za správný psychosociální a emoční vývoj a také pro zdraví kostí. Jeho pozitivní vliv převažuje nad potenciálními vedlejšími účinky, mezi které patří zejména výkyvy nálad, růst vousů, akné, růstový spurt či tělesný zápach. Testosteron se pacientům aplikuje intramuskulárně nebo také ve formě gelů a náplastí. Léčba by měla odstartovat podáváním nízkých dávek, které by se měly postupně zvyšovat tak, aby co nejvíce napodobovaly normální vývoj v pubertě. (8,12)

S dlouhodobým užíváním steroidů je spojené riziko vzniku vzácného život ohrožujícího stavu označovaného jako adrenální insuficience. V případě ukončení medikace steroidy je v rámci předejití této krize vhodné nejprve postupně snižovat dávky. V průběhu užívání steroidů přestanou nadledviny produkovat hormon kortizol a po ukončení medikace může trvat i několik měsíců, než organismus začne kortizol opět vytvářet. Jedná se tedy o stav, kdy není organismus schopen reagovat na stres, jelikož právě kortizol je zodpovědný

za to, aby tělo lépe zvládalo zátěž. Mezi symptomy adrenální krize patří extrémní únava, mdloby, bolesti hlavy, nízký krevní tlak či nízká hladina cukru v krvi. (8,12)

### **3.1.2 Gastrointestinální péče**

Nejčastější gastrointestinální problémy pacientů s DMD zahrnují nadváhu či podváhu, nutriční nevyváženost, nestejnoměrný příjem tekutin, potíže s polykáním, chronickou zácpu a gastroezofageální reflux. Tyto komplikace jsou způsobovány určitými faktory, mezi které patří zejména léčba glukokortikoidy, snížený energetický výdej a nehybnost. V rámci prevence rozvoje gastrointestinálních komplikací je velmi důležité navštěvovat specialisty v oboru dietologie, logopedie, gastroenterologie, ale také stomatology. (8,18)

Nutriční péče zahrnuje zajištění zdravé a vyvážené stravy zahrnující široké spektrum různých druhů potravin doporučených nutričním terapeutem na základě BMI pacienta pohybujícím se na standardních růstových grafech mezi 10. a 85. percentilem. Strava by měla být pravidelně hodnocena z hlediska obsahu kalorií, bílkovin, tekutin a živin, a to zejména vápníku a vitamínu D nezbytných pro kostní metabolismus. I ostatní živiny (vitaminy, minerály, stopové prvky) jsou velmi důležité pro celkovou odolnost organismu proti infekcím, které mívají u pacientů s DMD těžší průběh. (8,17)

Velmi častým gastrointestinálním problémem DMD je dlouhodobá zácpa. Mezi rizikové faktory patří pomalý průchod střevem, nehybnost a dehydratace. Proto je velmi důležité dohlížet na dostatečný příjem tekutin a nepřekračovat doporučenou denní dávku vlákniny, jejíž vyšší příjem může příznaky zhoršit. Přínosná jsou pro pacienty osmotická laxativa, jako jsou polyethylenglykol, magnéziové mléko nebo laktulóza. Použití je možné také klystýr. Kromě zácpy je také velmi častým problémem gastroezofageální reflux. Ta bývá nejčastěji způsobena narušením ezofageální motility, zpožděným vyprazdňováním žaludku, skoliózou či glukokortikoidovou terapií. Pacientům se doporučují menší a častější porce jídla a zároveň snížit příjem tuků ve stravě. Vhodné jsou léky potlačující tvorbu žaludečních kyselin. Jedná se o antagonisty receptoru histaminu-2 (ranitidin) nebo také inhibitory protonové pumpy (lansoprazol, omeprazol). Neméně důležitá je také péče o dutinu ústní, a to zejména u pacientů užívajících bisfosfonáty v důsledku ztráty kostní hmoty. U pacientů s DMD může být kvůli velkému jazyku a omezené schopnosti otevřít ústa

hygiena složitější, a proto je vhodné již od raného věku navštěvovat zubního lékaře s rozsáhlými zkušenostmi. (8,12,18)

V pozdějších stádiích onemocnění dochází k oslabení obličejových, čelistních a hrdelních svalů, což může vést k problémům s polykáním (dysfagie). To je další příčinou nutričních problémů. Nedostatečný pohyb polykacích svalů může způsobit vdechnutí potravy a tekutin do plic (aspirace) způsobující pneumonii. Rozpoznání dysfagie je velmi obtížné a je nutné symptomy zkoumat při každé lékařské prohlídce. Mezi tyto příznaky patří pocit uvíznutí jídla v krku, nevysvětlitelný úbytek na váze o více než 10 %, prodloužená doba strávená při jídle (déle než 30 minut) doprovázená pocitem únavy, sliněním, kuckáním a dávením se. Při podezření na dysfagii je na místě provést klinické a rentgenové vyšetření polykání a zapojení logopeda s cílem vypracovat individuální plán léčby pro zachování dobré polykací funkce. Pokud není možné pacientovi zajistit přísun stravy perorálně ani ve formě stravy kašovitě, je pro udržení jeho hmotnosti a zajištění dostatečného přísunu tekutin ústy, vhodné zvážit provedení perkutánní gastrostomie (PEG). Gastrostomická sonda umožňuje pacientovi dlouhodobě zajistit bezpečný a efektivní přísun potravy přes břišní stěnu přímo do žaludku. (8,12,17)

### **3.1.2.1 Kardiologická péče**

Jednou z hlavních příčin úmrtnosti u osob s DMD jsou kardiovaskulární komplikace. Jedná se zejména o kardiomyopatii, která běžně provází celkovou progresi onemocnění. V důsledku nedostatku dystrofinu je kromě kosterního svalstva postižen i sval srdeční. Dochází tedy k postižení myokardu a problémům se srdečním rytmem vedoucím k palpitacím. Může dojít až k srdečnímu selhání. Cílem kardiologické péče je včasné odhalení změn myokardu. Problémy se srdcem často probíhají bez povšimnutí, proto je velmi důležité začlenit do ošetřujícího týmu kardiologa a alespoň jednou ročně provádět kardiologické vyšetření včetně ECHO, EKG a MR srdce. V případě odhalení abnormalit je nutné zahájit farmakologickou léčbu. Ta zahrnuje užívání ACE, jako jsou lisinopril či kaptopril, a ARB, mezi které patří například losartan. V případě průkazu ventrikální dysfunkce je do léčby vhodné zakomponovat také betablokátory zpomalující srdeční frekvenci. Aby srdce nemuselo přečerpávat krev tak rychle a namáhavě, lze s jeho

postupným selháváním do léčby zahrnout diuretika způsobující snížení objemu krve. (12,17,18)

### **3.1.2.2 Respirační péče**

Stejně jako kardiovaskulární komplikace jsou u pacientů s DMD respirační onemocnění velice závažná a často bývají příčinou jejich úmrtí. Obtíže s dýcháním ani odkašláváním chlapci ve fázi, kdy ještě mohou chodit, nemají. V pozdějším věku ovšem v důsledku ochabování svalstva důležitého při vykašlávání začíná více docházet ke komplikovanějším průběhům infekcí dýchacího ústrojí. Prevencí je očkování proti chřipce a pneumokokovým nákazám. V případě propuknutí infekce je na místě terapie antibiotiky a metody asistovaného odkašlávání. Pacienti mají postupně problémy i s dýcháním ve spánku, jsou ráno více unavení a trpí bolestmi hlavy. Po ztrátě schopnosti chůze je plicní terapie zcela zásadní a je velice důležité, aby byl chlapec v dlouhodobé péči dětského pneumologa uplatňujícího plánovitý a proaktivní přístup založený na odpovídajícím sledování, profylaxi a vhodných intervencích. (8,17,18)

Vyšetření respiračních funkcí by mělo zahrnovat zhodnocení spirometrie, měření FVC, saturaci oxyhemoglobinu pulzní oximetrií, rentgen hrudníku, krevní obraz a hodnoty acidobazické rovnováhy. Četnost těchto vyšetření závisí na fázi tohoto onemocnění. V případě rozvíjející se dechové nedostatečnosti je vhodné použití speciálních postupů a přístrojů usnadňujících odkašlávání a asistovanou plicní ventilaci. Zpočátku NIPPV pomocí obličejové masky je bohužel postupně nahrazována trvalou umělou plicní ventilací se zavedením trubičky chirurgicky zavedené do krku (tracheostomie). Vzhledem k tomu že se jedná o situaci, kdy se už pacienta nemusí podařit od ventilátoru odpojit, je nutné tento postup s pacientem a jeho zákonnými zástupci prokonzultovat. (8,12,17)

V období plánovaných operací je důležité věnovat dýchání zvláštní pozornost. V případě onemocnění respirační chorobou je třeba kromě manuální a mechanické asistence při odkašlávání léčbu rozšířit o antibiotickou terapii. Pokud dojde k zavedení doplňkové terapie kyslíkem, je nutné pečlivě sledovat hladinu CO<sub>2</sub>, jelikož může docházet k jeho zadržování a zároveň ke snížení snahy o dýchání. (12,18)

### **3.1.2.3 Neuromuskulární péče**

V důsledku nedostatku dystrofinu dochází k postupnému ochabování svalstva. Pravidelná kontrola (jednou až dvakrát ročně) u specialisty na nervosvalová onemocnění je proto nutností. Kromě těchto kontrol je také důležitá pravidelná fyzioterapie a ergoterapie (každé 4 měsíce). (12)

Pravidelná nervosvalová vyšetření slouží ke sledování vývoje stavu pacienta a zhodnocení progresu onemocnění. Sleduje se svalová síla, která lze měřit různými způsoby. Zjišťuje se, zda se mění síla, kterou je v určitých kloubech chlapec schopen generovat. Dalšími testy jsou tzv. časové, kdy se provádí pravidelné měření doby, za kterou je pacient schopný provést určité aktivity, jako jsou zvedání se ze země, ujít určité vzdálenosti a vystoupaní několika schodů. V rámci prevence rozvoje kontraktur nebo ztuhlosti kloubů se provádí vyšetření rozsahu pohybu, které má poskytnout informaci o tom, jaký způsob protahování či jiných intervencí je pro chlapce nejpřínosnější. Je důležité, aby se při každé kontrole používala stejná stupnice měření motorických funkcí pro systematické sledování vývoje stavu. V různých fázích onemocnění se ovšem dají využít i jiné škály. Pro posouzení, zda pacient potřebuje pro vedení nezávislého života intenzivnější asistenci, slouží hodnocení zvládnutí každodenních činností. Co se farmakologické léčby týče, používají se kortikosteroidy zpomalující úbytek svalové síly a zhoršování motorických funkcí. (12)

### **3.1.2.4 Ortopedická péče**

Primárním úkolem ortopedické péče je co nejdříve zachování chůze a motoriky a minimalizace kontraktur kloubů. Schopnost stát a chodit je velmi důležitá na obranu proti rozvoji skoliózy a osteoporózy. Omezení pohybových schopností způsobuje nadváha, proto je nezbytné dbát na udržení optimální tělesné hmotnosti. Vhodná symptomatická ortopedická terapie je spolu s denní cílenou rehabilitací významná pro zpomalení progresu nemoci, zlepšení kvality života a prodloužení její délky. (12,17)

V důsledku postupného ochabování svalstva a složitější schopnosti pohybovat klouby, dochází ke zvýšení rizika vzniku kontraktur. Jedná se o zablokování kloubů, a to zejména v oblasti Achillových šlach, flexorů kolen a kyčlí včetně následných akrálních

deformit nohou. Prevencí vzniku narůstajících svalových kontraktur je třeba soustavně věnovat pozornost správnému držení těla nejen při chůzi, ale i při sezení. Pro správný systém sezení na invalidním vozíku je zásadní symetrické postavení páteře a pánve. Aby bylo držení těla správné, musí být váha rozložena rovnoměrně na obě strany těla a nohy musí být ve správném postavení s vhodnou oporou. V některých případech je pro zajištění tohoto správného postavení vhodná i chirurgická léčba. Rozvoji kontraktur „achillovek“ brání včasné používání podkolenních ortéz na noc. Neméně důležitá je rehabilitace zahrnující každodenní ruční protahování a polohování končetin. (17,18)

Pacienti s DMD, kteří nepodléhají léčbě kortikosteroidy, mají více než 90% pravděpodobnost, že u nich dojde k rozvoji progresivní skoliózy. Jedná se o postupně zhoršující se vybočení páteře. V průběhu celé chodící fáze je v rámci péče o páteř důležité zajistit sledování možného rozvoje skoliózy prostřednictvím klinického pozorování, jenž zahrnuje provedení rentgenu. V momentě, kdy již pacient usedne na invalidní vozík, je nutné provést speciální rentgen celé páteře ze dvou pohledů. V případě výskytu jakéhokoli problému je provedení rentgenového vyšetření provádět minimálně jednou ročně. Kromě pravidelné rehabilitace je zásadní pevná a správně tvarovaná zádová opěrka i sedačka, a to jak u židle, tak u vozíku. Pokud se u chlapce kromě skoliózy vyskytuje také deformita hrudníku, která často utlačuje i srdce a omezuje dýchání, je indikací použití elastické trupové ortézy. Nicméně vzhledem k nadměrnému omezení hybnosti a nebezpečí vzniku dalších svalových atrofií nebývá použití ortézy příliš vhodné, a je nutné volit vždy individuální přístup. Proto je doporučováno řešit zpevnění páteře spíše operací. Ta napomáhá i prevenci vzniku pozdějších dýchacích a kardiologických obtíží. (12,17)

Velkým problémem u pacientů s DMD jsou fraktury dlouhých kostí ohrožujících další schopnost chůze. Pro zajištění co nejkratší imobilizace je namístě zvážit chirurgickou léčbu zajišťující vyšší šanci zachování schopnosti chodit. V nechodící fázi lze frakturu léčit bezpečně dlahováním či sádrováním. V důsledku léčby kortikosteroidy mají kosti chlapců nižší hustotu, což zvyšuje riziko fraktur páteřních obratlů. Kostní hustotu je třeba vyšetřovat pomocí krevních testů a jejich snímkování pomocí rentgenového vyšetření. Kostí pacientů s DMD jsou v každém věku slabé a křehké. To je zapříčiněno užíváním steroidů, které snižují hustotu minerálů v kostech, a to vede k vyššímu riziku zlomenin než u běžné populace. Kromě přijímání vitamínu D a kalcia (v případě nedostatku), které jsou pro kostní metabolismus nezbytné, je vhodná nitrožilní aplikace bisfosfonátů. Jedná se o léky vázající

se na povrch kostí, čímž zpomalují jejich opotřebování a díky čemuž zůstávají silnější a méně náchylné k frakturám. (17,18)

### **3.1.2.5 Rehabilitační péče**

U muskulárních dystrofií je klíčovou součástí jejich péče intenzivní rehabilitace, která je důležitá pro zachování pružnosti svalů a prevenci kontraktur. Rehabilitační péče by měla být pro pacienty dostupná v průběhu celého života a měla by zahrnovat lékaře, fyzioterapeuty, ergoterapeuty, logopedy, ortopedy, ortotiky a veškeré poskytovatele zdravotních pomůcek. (12,17)

K tomu, že se klouby stanou zatuhlými přispívá mnoho faktorů. V důsledku omezeného používání svalů dochází ke ztrátě jejich pružnosti. Problémem je také nerovnováha svalů v okolí kloubů, kdy je jeden sval silnější než druhý. K zachování co nejlepší funkce, prevenci rozvoje kontraktur a otlaků, napomáhá udržování vhodného pohybu a symetrie v kloubech. K tomu lze docílit pravidelným protahováním a různými cvičeními a aktivitami, jako je například plavání. Všechny tyto činnosti by ale měly probíhat pod dohledem kvalifikovaného fyzioterapeuta, protože laické provádění může způsobit více škody než užítku. Protahování by mělo probíhat zejména v oblastech, u nichž je známo riziko vzniku kontraktur a deformit. Jedná se hlavně o kolena, kotníky a kyčle. Později je také důležité nezanedbat oblasti, jako jsou horní končetiny, a to zejména prsty, zápěstí, lokty a ramenní klouby. Kromě různých technik efektivního protahování, zabraňuje rozvoji kontraktur používání dlah, ortéz a různých kompenzačních pomůcek, které umožňují stání. Ve stadiu, kdy se chůze začíná stávat velice obtížnou, jsou vhodné dlouhé ortézy na celou dolní končetinu, které umožňují prodloužení schopnosti chodit, pomáhají omezit zatuhlost kloubu a oddálit rozvoj skoliózy. S postupem času je nutné pacientovi obstarat elektrický vozík zajišťující pohodlí a správné držení těla a symetrie. Součástí rehabilitací jsou také dechová cvičení a ergoterapie. Ta napomáhá pacienta připravit k zachování samostatnosti. Ergoterapeuti s chlapci nacvičují specifické činnosti, jako je oblékání, udržování hygienických postupů, práce na počítači a mnoho dalších běžných každodenních aktivit. (17,18)



**Obrázek 9: Dlouhá ortéza pro dolní končetiny. (17)**



**Obrázek 10: Strečink. Ruční protahování Achillovy šlachy kvalifikovaným fyzioterapeutem. (17)**

### **3.1.2.6 Psychosociální péče**

Onemocnění představuje významnou psychosociální zátěž, a to nejen z hlediska nemocného, ale i z pohledu jeho rodiny a blízkého okolí. Proto je velmi důležitá psychosociální a emoční podpora. Chlapci s DMD mají problém se sociální interakcí a navazováním přátelství v důsledku sociální nezralosti, nedostatečných sociálních dovedností, uzavřenosti a stranění se vrstevníků. Velmi často trpí úzkostmi, hádají se a těžko zvládají situace spojené se zlobou a smutkem. Problémy s emočním přizpůsobením, deprese, udržení pozornosti a poruchy učení patří také mezi záležitosti, které zvyšují pravděpodobnost stanovení diagnózy. (12,17)

V psychosociální léčbě může být maximalizován potenciální výsledek pouze tak, pokud bude kladen důraz na prevenci problémů a včasný zásah. Součástí péče by měla být pravidelná kontrola psychosociálního stavu pacienta a jeho rodiny. Ta by měla u pacienta zahrnovat oblast emočního přizpůsobení a zvládání, rozvoj učení přiměřeně věku, vývoj řeči a jazyka, sociální podporu a potenciální přítomnost autismu. V důsledku častého snížení



intelektu je třeba u chlapce s DMD vypracovat individuální vzdělávací plán, který by měl pomoci při řešení potenciálních problémů s učením. Je důležité v průběhu vzdělávání informovat a seznámit školu s diagnózou svalové dystrofie Duchenneova typu a zajistit tak chlapci lepší přístup ke všemu potřebnému pro jeho vzdělávání, společenský život a budoucí zaměstnání. Z hlediska vedení k samostatnosti je nutná podpora nezávislosti a zapojení do rozhodování. Chlapcům s DMD prospívá pomoc při rozvíjení sociálních dovedností a schopností v oblasti učení. Tato pomoc jim usnadňuje účastnit se běžného každodenního života a v dospělosti si najít zaměstnání, což vede k tomu, že pokud tedy mají podporu, mohou dosáhnout svých osobních cílů. (17,18)

Ke zmírnění utrpení a zlepšení životní kvality je vhodná péče paliativního týmu. Ta by měla napomáhat při komunikaci mezi rodinami a lékařskými týmy, pomoci rodině učinit těžká rozhodnutí a vyjasnit cíle léčby. Kromě efektivní léčby bolesti je důležité poskytnutí emoční a duševní podpory. V rámci psychoterapie je vhodné školení pro rodiče, které jim má pomoci zvládat konflikty a problémové chování. U určitých typů chování, které souvisejí s autismem může pomoci aplikovaná behaviorální analýza. S emocionálními problémy nebo problémy v oblasti chování může pacientům pomoci užívání léků na předpis. (17,18)

Jelikož DMD sebou nese fyzickou, citovou i finanční zátěž, diagnóza způsobuje nemalé změny v rodinách postižených. Je tedy nezbytné kromě psychického stavu chlapce brát také na zřetel psychický stav jeho nejbližších, a to zejména ve fázi stanovení diagnózy. Je to šokový moment, kdy se musí vyrovnat s postižením svého dítěte. V jejich životech nastává radikální změna a přijmutí faktu nepříznivé diagnózy je těžko vstřebatelné. (17)

# PRAKTICKÁ ČÁST

V praktické části jsou pozměněny identifikační údaje z důvodu dodržení dikce platné legislativy vztahující se k ochraně osobních údajů.

## 4 Kazuistika

Kazuistika popisuje pacienta z oddělení Následné intenzivní péče v soukromém zařízení Etoile. Tento pacient je zde jako jediný hospitalizovaný dlouhodobě, a to už téměř 11 let. V následujících kapitolách kazuistiky je představena pacientova lékařská a ošetrovatelská anamnéza včetně celkového zhodnocení ošetrovatelské péče se zaměřením na konkrétní ošetrovatelské diagnózy týkající se Duchenneovy svalové dystrofie a dlouhodobé hospitalizace pacienta. Od vedení oddělení Následné intenzivní péče mi byl udělen písemný souhlas k nahlížení do dokumentací, viz Příloha č.1

### 4.1 Základní údaje nemocného

Iniciály: X. X.

Pohlaví: muž

Rok narození: 1990

Váha: 85 kg

Výška: 175 cm

Zaměstnání: Invalidní důchodce – invalidita III. stupně

Stav: svobodný

Datum přijetí: 4. 10. 2010

## 4.2 Lékařská anamnéza

Lékařská anamnéza byla zpracována podle příjmové zprávy lékařů ze dne příjmu 4. 10. 2010.

### ***Důvod přijetí:***

Pacient přijat 4. 10. 2010 v 9:33 na oddělení Následné intenzivní péče pro rehabilitaci a weaning s diagnózou Svalové dystrofie Duchenneova typu, stav po akutním respiračním selhání.

### ***OA:***

Pacient v dětství prodělal běžná dětská onemocnění. Žádný úraz ani operace. Nekuřák, žádný alkohol ani drogy. Bez zažívacích obtíží. Stolice pravidelná. Dobrá chuť k jídlu. Diagnóza Svalové dystrofie Duchenneova typu mu byla diagnostikována ve 3 letech. Od 17. 9. 2010 Tracheostomie. 20. 9. 2010 provedena epicystostomie.

### ***AA:***

Ve 4 letech exantém po penicilinu, pollinosis.

### ***FA:***

Fraxiparine 0,4 ml s.c. **8**

Vasocardin 50 mg tbl p.o. **8-20**

Degan 10 mg tbl p.o. **8-20**

Argofan 75 mg tbl p.o. **16**

Kalium Chloratum 2000 mg tbl p.o. **8-20**

Zodac 10 mg tbl p.o. **16**

Neurol 0,5 mg tbl p.o. **22**

Vincentka 4 ml inh **6-12-18-24**

Berodual 1 ml + 3 ml FR inh **8-14-20**

Ringerův roztok 1000 ml i.v. kape 24 h **12**

### ***Pracovní a sociální anamnéza:***

Invalidní důchodce III. stupně, svobodný.

### ***RA:***

Otec zdravý. Matka přenašečka choroby, jinak zdravá. Sestra zdravá, není přenašečka. Bratr zdravý.

### ***Nynější onemocnění:***

20 let starý pacient s diagnózou Duchenneovy svalové dystrofie. Od 11. 9. 2010 byl pacient febrilní a obtížemi charakteru respiračního infektu. 15. 9. 2010 od cca 14:00 zhoršování stavu s velmi obtížnou až žádnou expektorací. Z důvodu dechové nedostatečnosti přijat na ARO. Při přijetí se začalo s neinvazivní ventilací, která však neměla žádný efekt. Cca 2 hodiny po přijetí byl pacient obtížně intubován. Zahájení ATB terapie infektu. Pacient měl známky septického šoku, a proto bylo nutné nasazení noradrenalinu ve větších dávkách. 17. 9.2010 zavedení tracheostomie. 20. 9. 2010 postupný úbytek zánětlivých markerů, zahájen weaning a provedena epicystostomie. V dalším průběhu normalizace zánětlivých parametrů, vysazena katecholaminová podpora a následně obnoven p. o. příjem. 4. 10. 2010 po dohodě pacient přeložen na oddělení Následné intenzivní péče.

### ***Objektivní lékařský nález při přijetí 4. 10. 2010:***

Orientačně neurologický nález: Pacient na tracheostomii, netlumen, v kontaktu, orientovaný, Glasgow coma scale 15 b, komunikace omezená tracheostomií. Zornice izokorické, pozitivní fotoreakce bilaterálně, ameningeální. Kůže: Kolorit kůže normální. Bez známek ikteru či cyanózy. Bez defektů. Suchá. Kožní turgor přiměřený. Hlava: Mesocefalická, bulby ve středním postavení, zornice izokorické, fotoreakce pozitivní bilaterálně. Skléry bílé, spojivky růžové, uši, oči a nos bez výtoků. Příjem per os dostatečný, bez aspirací. Hrdlo klidné, jazyk bez povlaku, plazí ve střední čáře. Chrup sanovaný. Krk: Tracheostomie, okolí klidné, malý prosak. Uzliny nehmatné, karotidy tepou symetricky, bez šelestu, bez zvětšené náplně krčních žil. Hrudník: Asymetrický, sinistroskolióza, gynekomastie. Dýchání sklípkové, čisté bilaterálně. Odsává se malé množství bělavého sputa. Podpurná ventilace: PEEP 6+ ASB 10, FiO<sub>2</sub> 0,4. Objem vdechnutý na 1 nádech kolem 300-330 ml. Srdeční akce pravidelná, 2 ohraničené ozvy, bez šelestu. Oběh: Stabilní bez vasopresové podpory. Kapilární návrat do 2 sekund. Centrální žilní kanylace: konec kanyly

směřuje do levé vena subclavia. Břicho: V niveau, měkké, prohmatné, bez známek peritoneálního dráždění, bez hmatné resistance, hepar a lien nehmatné. Peristaltika zachována, poslední stolice včera. Končetiny: Deformity obou dolních končetin při primárním onemocnění. Horní končetiny stiskne, ale nenazvedne. Na dolních končetinách zvládá pouze pohyby prstů. Končetiny jsou bez známek otoků, zánětu, varixů. Fyziologické funkce: TT 36,5 °C, TK 115/60, TF 98/min, SpO<sub>2</sub> 98 %, DF 20/min.

### **4.3 Průběh onemocnění**

Průběh těhotenství a porod probíhal bez komplikací. První z příznaků, který se objevil kolem druhého roku života, byla zvětšená lýtka. Ve třech letech začal pacient chodit po špičkách a často zakopával, a proto byla v Motolské nemocnici provedena svalová biopsie, která potvrdila diagnózu svalové dystrofie Duchenneova typu. Po genetickém vyšetření celé rodiny se u matky potvrdilo přenašečství. Pacient začal navštěvovat lázně a různá rehabilitační zařízení po celé republice.

První léčebné zařízení, které navštívil, byla Hamzova odborná léčebna pro děti a dospělé v Košumberku, kde mu byly podány penicilinová antibiotika z důvodu respiračního infektu, která u něj vyvolala alergickou reakci v podobě exantému. Postupně docházelo k úbytku síly a svalové hmoty až natolik, že byl od osmi let upoután na invalidní vozík. Studoval na běžné základní škole až po 6. třídu a zbytek povinné základní školní docházky úspěšně dokončil v Jedličkově ústavu, kde následně pokračoval ve studiu středoškolského oboru Sociální práce, které ale z dýchacích důvodů a hospitalizace ve čtvrtém ročníku předčasně nedokončil.

#### **4.3.1 Průběh onemocnění během hospitalizace na ARO**

11. 9. 2010 hospitalizace na anesteziologicko-resuscitační oddělení z důvodu respiračního infektu s nutností zahájení ATB terapie, podpory oběhu noradrenalinem, intubace přes endotracheální kanylu a napojení na umělou plicní ventilaci s řízeným režimem PRVC/SIMV.

17. 9. 2010 zavedena tracheostomická kanyla a po následném ustupování zánětlivých markerů byla zahájena snaha o weaning, vysazení katecholaminové léčby, obnova perorálního příjmu potravy a 20. 9. zavedení epicystostomie.

4. 10. 2010 pacient přeložen na oddělení Následné intenzivní péče (NIP), kde je hospitalizován dodnes.

#### **4.3.2 Průběh onemocnění během hospitalizace na NIP**

4. 10. 2010 přijat na oddělení NIP klidný, orientovaný a stabilizovaný. Léčba a rehabilitace probíhá bez komplikací. Postupně snižující se síla svalů s možností pouze malých pohybů. Domluvena návštěva neurologa na neurologické konzilium každé 2 měsíce.

6. 3. 2011 lehký epileptický záchvat z důvodu hyponatremie s následným zahájením substituce natria a po konzultaci s endokrinologem nasazen lék Fludrocortizon na vyrovnání hladiny natria v krvi. Nárůst BMI pacienta. Úzká spolupráce mezi pacientem a logopedkou na oddělení, která ho učí různé artikulační cviky, jelikož není schopen verbálně komunikovat skrze tracheostomickou kanylu.

7. 7. 2012 obtížná výměna tracheostomické kanyly, při které došlo ke krvácení okolí tracheostomického vstupu. Během zbytku roku byl zdravotní stav pacienta stabilní a beze změn. Provedeno RTG srdce a plic, které bylo beze změn a problémů.

20. 8. 2013 pacient febrilní s pocity pálení a řezání při močení. Podle výsledků mikrobiologického vyšetření moči byla nasazena ATB terapie. Weaning není možný, jelikož je pacient nadále ventilátor dependentní.

18. 4. 2014 došlo při rehabilitaci ke stržení kůže v sakrální oblasti a vzniku rány, která byla dlouhodobě ošetřována xeroformem do zhojení.

15. 9. 2014 pacient pociťuje depresivní a úzkostné stavy na které mu byly naordinovány antidepressiva. S rodinou přemýšlejí nad domácí péčí s umělou plicní ventilací, ale po rozhovoru s lékaři zjistili, že nejsou schopni umělou plicní ventilací zvládnout.

3. 3. 2015 byla snížena dechová podpora s frakcí kyslíku pacienta. Zkoušel se weaning CPAP/PSV. Pacient tento ventilační režim netoleroval a byl navrácen předchozí

režim ventilátoru PRVC/SIMV. Nadále probíhá rehabilitace v rámci možností pacienta. Zbytek roku 2015 byl stabilní a bez komplikací.

21. 7. 2016 febrilie z důvodu uroinfekce úspěšně zaléčena antibiotiky bez dalších komplikací. Během roku začal pacient psát články do časopisů a novin o svém životě a nemoci.

7. 1. 2017 zarudnutí na pravém bérce a stehně s febrilií. Po konzultaci s kožním konziliem byla nasazena ATB terapie, která měla úspěšný léčebný efekt. Nadále prováděna dechová cvičení a rehabilitace, při které procvičí a protáhne celé tělo, avšak v rámci mobility pacienta zůstává zachovaný pouze pohyb zápěstím s prsty na pravé ruce a žvýkání stravy dolní čelistí.

11. 9. 2017 byla urologem provedena obtížná výměna epicystostomie. Proběhlo mimořádné konzilium, kde bylo rozhodnuto, že další výměna epicystostomického katetru se z důvodu obtížného zavádění provádět nebude a po vytažení bude urologem zaveden nový Tiemanův močový katetr.

21. 9. 2017 z důvodu úniku moči uretrou, zaveden Tiemanův močový katetr velikosti 12, který byl přišit k předkožce a vytažena epicystostomie.

26. 9. 2017 zavolán urolog kvůli nechtěnému vytažení Tiemanovy močové cévky rehabilitační sestrou, která se již nepovedla zavést zpět, a proto byla zavedena nová balónková močová cévka velikosti 14.

6. 2. 2018 naplánováno chirurgické konzilium skrze zarůstající nehet na palci levé dolní končetiny a následně provedena ablace nehtu s ošetřením betadinovou dezinfekcí a sterilním krytím rány. Po opakovaných dezinfekcích a převazech byla rána zhojena.

30. 8. 2018 odebrány na mikrobiologii hemokultury, sputum a moč z důvodu tělesné teploty 39,2 °C. Jelikož nebylo možné napíchnout periferní žilní kanylu, byl zaveden sloužícím lékařem centrální žilní katetr do vena subclavia dextra a do něj naordinován kapat Isolyte 1000 ml i.v. po dobu dvanácti hodin na zavodnění organismu. Dále byla ordinována ATB terapie z důvodu přítomnosti bakterií *Pseudomonas aeruginosa* ve sputu a *Providencia stuartii* v moči. Léčba byla provedena úspěšně. Po zbytek roku pacient nadále oběhově stabilní, spolupracující a orientovaný.

6. 4. 2019 zajištění periferního žilního vstupu z důvodu opakujících se febrilií, které jsou vyřešeny během následujících pár dní ordinací lékaře 1 g Perfalganu

i.v. a klesnutím tělesné teploty. Nadále probíhají logopedická a rehabilitační cvičení bez větších pokroků. Možnost artikulace ústy a malých pohybů zápěstí s prsty pravé horní končetiny k potřebě komunikace a použití signalizačního zařízení.

8. 10. 2019 ošetřeno zarudnutí s pomocí imazolové masti v místě hýždí a zaznamenáno do záznamu péče o defekty pacienta. Po dobu hojení byl defekt při ranních hygienách a důkladném polohování znovu namazán mastí Imazol a tím úspěšně залéčen. Zbytek roku fyziologicky stabilní, zdravotně beze změn a komplikací.

6. 9. 2020 provedena klasická neurologická a RTG vyšetření bez atypických nálezů. Pokračující logopedická a rehabilitační péče na oddělení dle možností pacienta beze změn se zachováním stávajících motorických vlastností pravé horní končetiny a schopnosti žvýkání stravy. Pacient nadále stabilní, orientovaný a bez větších zdravotních komplikací.

14. 1. 2021 stabilní, beze změn zdravotního stavu s pokračující rehabilitační a logopedickou terapií. Neurologické konzilium provedené neurologem u pacienta je bez známek změn nebo pokroku. Bez defektů nebo známek bolesti. Perorální příjem dostatečný.

#### **4.4 Farmakologie**

Farmakologie a ošetřovatelská anamnéza byla zpracována ke dni 14. 1. 2021 podle dekurzu pacienta.

##### **Ordinace lékaře**

Fraxiparine 0,4 ml s.c. **8**

Vasocardin 50 mg tbl p.o. **8-20**

Degan 10 mg tbl p.o. **8-20**

Argofan 75 mg tbl p.o. **16**

Kalium Chloratum 2000 mg tbl p.o. **8-20**



Zodac 10 mg tbl p.o. **16**

Neurol 0,5 mg tbl p.o. **22**

Vincentka 4 ml inh **6-12-18-24**

Berodual 1 ml + 3 ml FR inh **8-14-20**

Ringerův roztok 1000 ml i.v. kape 24 h **12**

#### **4.4.1 Tablety**

##### **Neurol 0,5 mg**

*Léková skupina:* Anxiolytikum

*Účinná látka:* Alprazolamum

*Indikace:* Tento lék je indikován k symptomatické léčbě úzkostných poruch, úzkostí spojené s depresí a panických poruch.

*Kontraindikace:* Přípravek je kontraindikován u pacientů s hypersensitivitou na léčivou látku a jiné benzodiazepiny. Dále u pacientů se závažnou respirační nedostatečností, s těžkou jaterní nedostatečností a u těhotných nebo kojících žen.

##### **Zodac 10 mg**

*Léková skupina:* Antihistaminikum, Antialergikum

*Účinná látka:* Cetirizini dihydrochloridum

*Indikace:* Lék je indikován u dospělých, dospívajících a pediatrických pacientů od šesti let věku pro zmírnění nosních a očních symptomů sezónní a celoroční alergické rhinitidy.

*Kontraindikace:* U pacientů s hypersensitivitou na léčivou látku a jakýkoliv derivát piperazinu nebo u lidí se závažnou poruchou funkce ledvin.

##### **Degan 10 mg**

*Léková skupina:* Antiemetikum, Prokinetikum

*Účinná látka:* Metoclopramidi hydrochloridum monohydricum

*Indikace:* Indikován na povzbuzení pohybů žaludku, tenkého střeva a dvanáctníku. Dále odstraňuje příznaky poruch funkce trávicího ústrojí, jako jsou nucení na zvracení, zvracení, nevolnosti, pocit plnosti, plynatost a škytání.

*Kontraindikace:* Lék je kontraindikován při přecitlivělosti na metoklopramid nebo další složky přípravku, při krvácení do trávicího ústrojí, při neprůchodnosti nebo proděravění, při nádoru nadledvin a epilepsii. Dále tento přípravek nesmí užívat ženy v prvním trimestru těhotenství, kojící ženy a nesmí být podán novorozencům.

### **Kalium chloratum 2 g 1**

*Léková skupina:* Chlorid draselný

*Účinná látka:* Kalii chloridum 500 mg v 1 tabletě

*Indikace:* Tento lék slouží k doplnění draslíku při jeho nedostatku, vzniklém metabolicky nebo zvýšeným vylučováním při podávání diuretik.

*Kontraindikace:* Při hyperkalémii a všech stavech, které k ní mohou vést nebo hypersensitivitě na složky přípravku. Nepodává se také dětem do 6 let.

### **Vasocardin 50mg**

*Léková skupina:* Betablokátory, antihypertenzivum

*Účinná látka:* Metoprololi tartras

*Indikace:* Přípravek je indikován při léčbě vysokého krevního tlaku, nepravidelné činnosti srdce, snížení vysoké tepové frekvence, předcházení záchvatů angina pectoris a migrény.

*Kontraindikace:* Pacient nesmí lék užít, pokud má alergii na metoprolol tartarát nebo trpí některými poruchami vedení srdečního vzruchu, těžkým srdečním selháním, nízkým krevním tlakem, výrazně nízkou tepovou frekvencí, těžkou poruchou periferního prokrvení spojenou s bolestmi nebo s trofickými změnami.

### **Argofan 75 mg**

*Léková skupina:* Antidepressivum

*Účinná látka:* Venlafaxini hydrochloridum

*Indikace:* Tento lék se používá k léčbě deprese a dalších onemocnění, jako jsou například úzkostné poruchy a pomáhá tím, že zvyšují hladinu serotoninu a noradrenalinu v mozku.

*Kontraindikace:* Přípravek nesmí užívat těhotné a kojící ženy ale hlavní kontraindikací je alergie nebo přecitlivělost na venlafaxin.

#### **4.4.2 Antikoagulační terapie**

##### **Fraxiparine 0,4ml s.c.**

*Léková skupina:* Antikoagulancia, Antitrombotika, Nízkomolekulární heparin

*Účinná látka:* Nadroparinum calcium

*Indikace:* Lék je indikován k prevenci a léčbě tromboembolické choroby u dospělých pacientů.

*Kontraindikace:* Alergie nebo přecitlivělost na léčivou látku nebo jiné složky v tomto přípravku. Dále se přípravek nesmí použít při poruše srážlivosti krve, při zvýšeném riziku krvácení, nebo pokud pacient krvácí.

#### **4.4.3 Inhalační terapie**

##### **Vincentka**

*Léková skupina:* Minerální Voda

*Účinná látka:* Silně mineralizovaná minerální voda s vysokým obsahem minerálů, fluoridů a kyseliny borité

*Indikace:* Tato minerální voda je indikována k pitným a inhalačním kúráám při léčbě dýchacích cest, hlasivek, chorob látkové výměny, vředové choroby žaludku, dvanácterníku a jejich pooperačních stavech, cukrovce a chronickému zánětu slinivky.

*Kontraindikace:* Kontraindikován při hypersensitivitě na složky přípravku a při selhání ledvin.

##### **Berodual inh. sol.**

*Léková skupina:* Bronchodilatancia

*Účinná látka:* Ipratropii bromidum/fenoteroli hydrobromidum

*Indikace:* Lék je určený k prevenci a léčbě příznaků chronické bronchiální obstrukce spojené s reverzibilním zúžením dýchacích cest a chronické obstrukční plicní nemoci (CHOPN) s emfyzémem nebo bez něj.

*Kontraindikace:* Při přecitlivělosti na léčivou látku přípravku. Dále se přípravek nesmí použít při poruchách a chorobách srdce a cév jako jsou např. tachykardie nebo hypertrofická obstrukční kardiomyelopatie.

## **4.5 Ošetřovatelská anamnéza**

Ošetřovatelská anamnéza byla zpracována dne 14. 1. 2021 na oddělení následné intenzivní péče, na základě rozhovoru s pacientem, ošetřujícím personálem a také s ošetřujícím lékařem pacienta. Další informace byly získány z jeho dokumentace.

### **4.5.1 Kardiovaskulární systém**

Pacient má dle lékaře naordinovaný dvakrát denně Vasocardin z důvodu časté tachykardie, která se upravuje touto medikací. Tlakově je pacient normotenzní a stabilní. Při občasných febriliích bývá pacientovi zaveden periferní nebo centrální žilní katetr. Poslední zavedení centrálního žilního katetru bylo 5. 12. 2020 z důvodu zvýšené tělesné teploty 38,1 stupňů celsia a podán 1 g Perfalganu i.v. Po dobu, co je u pacienta zaveden žilní vstup, bývá každé ráno kontrolováno a ošetřeno sestrou okolí kanyly s následným převázáním tohoto invazivního vstupu. Z důvodu imobility a vysoké nadváhy je pacientovi naordinována i antikoagulační terapie pomocí Fraxiparinu, který je každé ráno v 8 hodin pacientovi aplikován subkutánně do kožní řasy v podbřišku nebo rameni.

Použitá měřicí technika: Pacient je neustále monitorován pomocí 3 svodového EKG. Každých 6 hodin se měří tělesná teplota digitálním teploměrem, při zvýšených hodnotách se pacient přeměří lihovým teploměrem v axile. Dávky antikoagulační léčby se pravidelně upravují dle výsledků krevních odběrů Anti Xa.

Ošetřovatelský problém: Zavedení kanyly/katetru

#### 4.5.2 Respirační systém

Pacient má 68. tracheostomickou kanylu v pořadí, která má velikost 8, přes kterou je napojený na řízenou plicní ventilaci s režimem PRVC/SIMV s hodnotami PEEP 5, PPS 13 a kyslíkovou frakcí 0,4 l. Tracheostomická kanyla byla zavedena 1. 12. 2020 a je měněna podle potřeby podle ordinace lékaře.

Tento ventilační režim pacient zvládá bez obtíží s klidnou dechovou frekvencí. Je nutné časté odsávání z dýchacích cest pomocí cílené odsávací cévky přes tracheostomickou kanylu, jelikož není schopný si sám hleny odkašlat. Odsávání pacienta je podmíněno saturací na monitoru nebo si pacient sám dle potřeby o odsátí požádá pomocí signalizačního zařízení.

Převaz tracheostomie bývá po ranní hygieně nebo dle potřeby při znečištění hlenu. Pacient má omezené komunikační schopnosti kvůli této tracheostomické kanyle, ale s pomocí logopedické pracovnice, která s pacientem provádí každodenní dechovou rehabilitaci a cvičení se naučil výborně artikulovat, a proto je v rámci možností schopný komunikovat s ošetřujícím personálem a rodinou. Pod tímto textem můžeme vidět fotku tracheostomické kanyly pacienta a její okolí.



*Obrázek 11: Tracheostomická kanyla pacienta a její okolí (22)*

Použitá měřicí technika: Pacientovy hodnoty dýchání jsou zobrazovány na monitoru životních funkcí, dále i na monitoru UPV, kde je uváděn, jak počet dechů, tak i objemy nádechu a výdechu. Na prstu má pacient neustále umístěno čidlo zobrazující hodnotu jeho saturace.

Ošetrovatelský problém: Zavedení tracheostomické kanyly

#### **4.5.3 Trávicí systém**

Pacient má naordinovanou dietu č. 3 racionální se sníženým obsahem tuků a cukrů z důvodu nadváhy. Strava pacienta je nyní obohacena o větší množství zeleniny a ovoce a obsahuje dostatečný příjem živin, vitamínů a minerálních látek. Pacient přijímá stravu bez aspirací minimálně 4x denně, ale je nutné ho krmit, jelikož není schopný se sám najíst, a navíc je potřeba jídlo dostatečně nakrájet na malé kousky z důvodu zhoršené žvýkací funkce. Objednání mleté stravy odmítá. Příjem tekutin se pohybuje okolo 2–3 litrů za den. Tekutiny přijímá pomocí brčka z hrnku, který se mu musí držet u úst.

Použitá měřicí technika: Pravidelně se provádí základní nutriční screening s použitím Nottinghamského dotazníku. Výsledek pacienta: 4 body – nutné vyšetření dietní sestrou, speciální dieta.

Ošetrovatelský problém: nadváha, krmení z důvodu zhoršeného polykání

#### **4.5.4 Vylučovací systém**

Vyprazdňování stolice pacienta je pravidelné 1x denně, bez obtíží, stolice je fyziologicky hnědá a formovaná. Vyprazdňování je prováděno na lůžku s použitím podložní mísy, kterou mu podsune pod hýždě ošetřující personál, při požádání pacienta pomocí signalizačního zařízení. Moč je vylučována pomocí silikonového, permanentního močového katetru velikosti 18, který je v průběhu hospitalizace 68. v pořadí a je pravidelně měněný každý 21. den od zavedení. Tento močový katetr byl zavedený lékařem 6. 1. 2021 bez komplikací. Pacient měl dříve epicystostomii, ale z důvodu uroinfekcí se přešlo na klasickou močovou katetrizaci přes genitál, který je při ranní hygieně důkladně očištěn, aby se těmto

infekcím močových cest předcházelo. Močový katetr odvádí kolem 2 litrů čiré moči denně bez příměsí do sběrného sáčku, který se 3x denně vypouští a počítá se bilance tekutin pacienta.

Použitá měřicí technika: U pacienta se každých šest hodin hodnotí příjem a výdej tekutin, za 24 hodin se počítá celková bilance. Stolice se vždy zapisuje do dokumentace.

Ošetrovatelský problém: Zhoršená peristaltika střev

#### 4.5.5 Pohybový aparát

Pacient je plně imobilní, a proto je nutná dopomoc personálu při každé aktivitě nebo činnosti, kterou má pacient provést. Hybnost je omezena z důvodu diagnózy svalové dystrofie. Pacient dokáže jen malé pohyby prstů na nohách a rukou díky čemu je schopný používat signalizační zařízení. Více pohybů již pacient z důvodu jeho diagnózy nedokáže. Každý den je pacient rehabilitován fyzioterapeutkami, které pacienta každé 3 hodiny polohují na záda a boky a provádí u něj rehabilitační a dechové cvičení. Na lůžku je nainstalována aktivní antidekubitní matrace typu Air2Care firmy Linet, která funguje velice



*Obrázek 12: Postavení a deformace kotníků (22)*

dobře jako prevence vzniku dekubitů. Dále se používají polohovací a antidekubitní pomůcky pro zvýšení komfortu pacienta na lůžku. Na obrázku pod tímto textem je zachyceno postavení a deformace kotníků na dolních končetinách, které nejsou již pohyblivé a nelze je narovnat.

Použitá měřicí technika: Pravidelně každé pondělí se vyhodnocuje Barthelův test základních všedních činností. Výsledek pacienta je 15 bodů – vysoce závislý.

Ošetrovatelský problém: Svalová dystrofie

#### **4.5.6 Kožní systém**

Kůže pacienta je po každé ranní hygieně nebo dle potřeb a požadavků pacienta promazávána kožním olejem a zinkovou masťou, která se používá na občasné zarudlou a opruzenou oblast hýždí a sacra. Při výskytu opruzeniny se oblast kůže při ranní hygieně důkladně omyje, řádně osuší, následně se opláchne Octenisept roztokem, a nakonec maže zinkovou nebo Imazol masťou. Jako prevence vzniku dekubitů se během dne provádí každé 3 hodiny polohování pacienta na boky nebo záda a kontroluje se stav pokožky s následným promazáním rizikových míst kůže. Každý kožní defekt nebo porušení celistvosti kůže se po ošetření zaznamenává do dokumentace plánu péče o dekubity, kožní defekty a rány.

Použitá měřicí technika: Riziko vzniku dekubitů se hodnotí pomocí škály dle Nortonové, kdy riziko vzniku dekubitů je při 25 a méně bodů. Výsledek pacienta je 15 bodů.

Ošetrovatelský problém: Riziko narušení integrity kůže

#### **4.5.7 Nervový systém**

Při vědomí, klidný, plně orientovaný místem, časem i osobou. Dále je pacient bez sluchových a zrakových obtíží. Bolesti udává pouze při manipulaci a to na stupni 2 VAS škály. Při občasné nespavosti nebo depresích dostává pacient před uložením ke spánku,



podle ordinací lékaře ve 22:00 tabletu Neurolu 0,5 mg. Jinak je většinou spánkový režim a spánek pravidelný, bez problémů.

Použitá měřicí technika: K hodnocení vědomí se využívá Glasgow coma score, které je u pacienta 15 bodů a hodnocení bolesti na stupni 2 VAS škály.

Ošetrovatelský problém: Bolest při manipulaci

#### **4.5.8 Fyziologické funkce**

Pacient byl v průběhu dne zpracování ošetrovatelské anamnézy afebrilní s teplotou 36,6°C, tlakově normotenzní 115/60 ale s mírnou tachykardií 90 pulzů za minutu a dechovou frekvencí kolem 15 dechů za minutu. Na tyto tachykardie má pacient od lékařů naordinovanou tabletu Vasocardinu 50 mg p.o. v 8 hodin ráno a večer. Fyziologické funkce jsou monitorovány a zapisovány každou hodinu do dokumentace pacienta a kontrolovány lékařem při vizitách.

Použitá měřicí technika: 0

Ošetrovatelský problém: 0

#### **Situační analýza ke dni 14.1.2021**

Pacient je při vědomí, jeho stav se nemění. Oběhově a ventilačně stabilní. Kontinuálně připojen na UPV, v režimu P/SIMV. U pacienta dochází ke komplexní ošetrovatelské péči v oblasti hygieny, stravování a vyprazdňování. Prevence zácpy, infekcí a porušení integrity kůže (péče o invazivní vstupy, prevence nozokomiálních nákaz, péče o PMK, uzavřený systém odsávání).

#### **4.6 Stanovení ošetrovatelských diagnóz a uspořádání dle priorit**

##### **Aktuální ošetrovatelské diagnózy**

1. Neefektivní vzorec dýchání (00032)

- Neefektivní vzorec dýchání z důvodu kontinuální UPV

## 2. Zhoršené vylučování moče (00016)

- Zhoršené vylučování moče z důvodu imobilizace projevující se urgentní inkontinencí

## 3. Deficit sebeděže při koupání (00108)

- Deficit sebeděže při koupání z důvodu imobilizace projevující se neschopností provedení hygienické péče

## 4. Deficit sebeděže při stravování (00102)

- Deficit sebeděže při stravování z důvodu imobilizace projevující se neschopností samostatně se najíst

### **Potencionální ošetřovatelské diagnózy**

#### 1. Riziko aspirace (00039)

- Riziko aspirace z důvodu postupující atrofie svalů trávicího ústrojí

#### 2. Riziko narušení integrity kůže (00047)

- Riziko vzniku dekubitu z důvodu imobilizace

#### 3. Riziko vzniku infekce (00004)

- Riziko vzniku infekce z důvodu zavedení invazivních vstupů

#### 4. Riziko narušení integrity kůže (00047)

- Riziko narušení integrity kůže z důvodu imobilizace pacienta

## **Aktuální ošetrovatelské diagnózy**

Pro účel zpracování bakalářské práce byly vybrány dvě aktuální ošetrovatelské diagnózy:

### **Neefektivní vzorec dýchání (00032)**

**Doména:** 4. Aktivita / odpočinek

**Třída:** 4. Kardiovaskulární / pulmonální reakce

**Definice:** Inspirace nebo expirace, které neumožňují dostatečnou ventilaci

#### **Určující znaky:**

- Abnormální vzorec dýchání
- Dyspnoe
- Změněná exkurze hrudníku
- Snížená vitální kapacita plic
- Tachypnoe
- Bradypnoe

#### **Související faktory:**

- Úzkost
- Deformace stěny hrudníku
- Obezita
- Únava dýchacích svalů
- Hyperventilace

**Priorita:** Vysoká

**Krátkodobý cíl:** Udržet hodnotu saturace a počet dechů v normě

**Dlouhodobý cíl:** Udržet průchodnost dýchacích cest

#### **Očekávané výsledky:**

- Pacient má hodnotu saturace 90 % - 100 % a fyziologický počet dechů
- Pacient nebude mít zahleněné dýchací cesty

**Ošetrovatelské intervence:**

- Monitoruj vitální funkce a každou hodinu je zaznamenávej do dokumentace
- Pravidelně odsávej dýchací cesty uzavřeným odsávacím systémem
- Dle ordinace lékaře podávej inhalace
- Sleduj projevy pacienta

**Realizace:**

- U pacienta jsou nepřetržitě monitorovány vitální funkce, které jsou každou hodinu zaznamenány do dokumentace
- Pacient je pravidelně a dle potřeby odsáván z dýchacích cest
- Dle ordinace lékaře jsou aplikovány inhalace

**Hodnocení:**

- Hodnota saturace pacienta se pohybuje v rozmezí mezi 96 % - 100 %
- Pacient nemá zahleněné dýchací cesty a neprojevuje známky cyanózy

**Deficit sebepěče při koupání (00108)**

**Doména:** 4. Aktivita/odpočinek

**Třída:** 5. Sebepěče

**Definice:** Zhoršená schopnost provádět nebo dokončit aktivity týkající se koupání

**Určující znaky:**

- Neschopnost dostat se do koupelny
- Neschopnost umýt si tělo
- Neschopnost osušit si tělo

**Související faktory:**

- Alterace kognitivních funkcí
- Imobilizace
- Muskuloskeletální poškození
- Neuromuskulární poškození

**Priorita:** Vysoká

**Krátkodobý cíl:** Převést pacienta pomocí mobilní vany do koupelny a provést hygienu

**Dlouhodobý cíl:** Brát pacienta pravidelně do koupelny, kde bude poskytnuta komplexní péče v oblasti hygieny

**Očekávané výsledky:**

- Pacient je čistý, suchý a promazán

**Ošetrovatelské intervence:**

- Dbej na pravidelnou koupel pacienta
- Dbej na dostatečnou hygienu
- Kontroluj stav pacienta v koupelně
- Pacienta po koupání dostatečně osuš
- Dbej na teplotní komfort pacienta po příjezdu z koupelny

**Realizace:**

- Pacientovi je pravidelně dopřávána koupel na pojízdné vaně v koupelně
- Je umytý, oholený, má ostříhané nehty, dostatečně usušený
- Po návratu na lůžko je jeho pokožka promazána

**Hodnocení:**

- Pacient je spokojený a čistý, dobře usušený
- Dostatečně promazaný v souvislosti s prevencí proti vzniku dekubitů
- Je dbáno na teplotní komfort

## **Potencionální ošetrovatelská diagnóza**

Pro účel zpracování bakalářské práce byla vybrána jedna potencionální ošetrovatelská diagnóza:

### **Riziko narušení integrity kůže (00047)**

**Doména:** 11. Bezpečnost / ochrana

**Třída:** 2. Tělesné poškození

**Definice:** Náchylnost ke změně v epidermis a/nebo dermis, což může vést k oslabení zdraví

#### **Rizikové faktory:**

- Změny metabolismu
- Změny v citlivosti
- Imobilizace
- Snížené okysličení tkání
- Tlak na kostní výčnělky
- Inkontinence
- Deficit sebepěče
- Zhoršený oběh

#### **Cíl:**

**Krátkodobý cíl:** Jsou dodržovány všechny prvky prevence proti narušení integrity kůže

**Dlouhodobý cíl:** Pacient nemá porušenou integritu kůže

#### **Očekávané výsledky:**

- Pacient nemá narušenou integritu kůže
- Využívají se u něj antidekubitní pomůcky
- Pacient se pravidelně se polohuje
- Udržuje se v suchu

#### **Intervence:**

- Pacienta udržuj v suchu
- Využívej antidekubitní pomůcky

- Pravidelně polohuj pacienta každé 3 hodiny
- Promazávej místa se zvýšeným tlakem na kostní výčnělky
- Dběj na dostatečnou výživu a příjem tekutin

#### **Realizace:**

- Pacient je pravidelně polohován každé 3 hodiny.
- Je využívána antidekubitní matrace a antidekubitní pomůcky
- Pacient je promazáván a udržován v suchu
- Pravidelně k němu dochází rehabilitační sestra
- Je pravidelně podávána strava se všemi potřebnými živinami a dostatečné množství tekutin

#### **Hodnocení:**

- Jsou dodržovány všechny intervence a pacient nadále nemá porušenou integritu kůže

### **4.7 Celkové zhodnocení realizované ošetrovatelské péče**

Prvotní péče o pacienta spočívala v symptomatické terapii, která sloužila ke zpomalení průběhu onemocnění. Symptomatická terapie zahrnuje látky s protizánětlivým účinkem, jako jsou hormony kůry nadledvin neboli kortikosteroidy. Tyto látky mají pozitivní účinek na udržení svalové síly pacienta a mohou stabilizovat buněčnou membránu svalových vláken. Dlouhodobé užívání kortikosteroidů má ale za následek vznik některých nežádoucích vedlejších účinků. Ty se po dlouhodobém užívání u pacienta projevily jako časté žaludeční problémy, snížení přirozené imunity a zvýšené přibírání na hmotnosti. Z důvodu stále progredujícího onemocnění a nepříznivé dlouhodobé prognóze onemocnění byla medikace kortikosteroidy postupným snižováním dávek vysazena. Vzhledem k tomu že neexistuje žádná jiná alternativa léčby, byla léčba kortikosteroidy nahrazena intenzivnější rehabilitační a fyzikální péčí. Snížená fyzická aktivita má za následek obezitu, osteoporózu, úbytek a atrofování svalové hmoty, která je nahrazována vazivem a tukem.

Riziko obezity a osteoporózy je snižováno dietou se sníženým obsahem cukrů a tuků. Dbá se ale na zvýšený příjem bílkovin, minerálů, vitamínu D a kalcia z mléčných výrobků, ryb a polyvitaminových doplňků potravy. Tyto živiny jsou důležité pro funkci a odolnost organismu pacienta proti možným infekcím. Rehabilitační péče je velice důležitá z důvodu

udržení flexibility kloubů a alespoň částečné mobility pacienta. Fyzioterapii a rehabilitaci zajišťují na oddělení rehabilitační pracovníci, kteří za pacientem dochází pravidelně dvakrát denně. Tito pracovníci provádí u pacienta dechové cvičení a různé protahovací cviky, které oddalují kontraktury svalů, Achillových šlach a flexorů kloubů.

Účinnost lékařské a ošetrovatelské péče, která pacientovi byla poskytnuta dle individualizovaného plánu má podle dosažených výsledků vzhledem k průběhu onemocnění pozitivní účinky. Pacient je s touto péčí a přístupem spokojený a nejeví žádné známky hospitalismu nebo apatie. Onemocnění progreduje velice pozvolna a během posledních let hospitalizace se znatelně nezměnil. Příštím rokem bude pacient na oddělení Následné intenzivní péče hospitalizován již 12. rok a oslaví 32. narozeniny. Průměrná délka života s touto svalovou dystrofií se přitom pohybuje kolem 20 let a končí smrtí z důvodu srdečního selhání. Pacient je s touto skutečností seznámen, ale požaduje být při srdečním selhání resuscitován. Rozhodnutí lékaři akceptují a ošetrojící personál je s tímto stanoviskem obeznámen. Vzhledem k tomu, že onemocnění u pacienta progreduje pomalým tempem, nelze odhadnout kdy může toto srdeční selhání nastat. Pokračuje se tedy i nadále v intenzivní rehabilitační a ošetrovatelské péči se snahou dosáhnout co nejlepší možné kvality života u dlouhodobě hospitalizovaného pacienta na lůžku s touto nepříznivou prognózou.



## DISKUZE

Během psaní bakalářské práce bylo využito mnoho zdrojů popisujících svalovou dystrofii, které se zaměřovaly na péči o pacienty s tímto onemocněním. Veškeré získané informace se shodují že svalová dystrofie Duchenneova typu je vrozené a nevyléčitelné onemocnění, které má u většiny téměř stejný průběh, a proto péče o tyto pacienty spočívá především ve zmírnění příznaků onemocnění. Zajímavé zjištění je, že toto vrozené onemocnění postihuje pouze chlapce.

Nemocní jsou v průběhu života upoutáni na invalidní vozík a později může onemocnění dospět do fáze, kdy je zapotřebí hospitalizace a umělá plicní ventilace, jako v případě pacienta rozebíraného v této bakalářské práci. Jelikož se jedná o nevyléčitelné onemocnění, velká část léčby se skládá z ošetrovatelské a rehabilitační péče, kterou zajišťuje kvalifikovaný personál.

Pacient, o kterém pojednává bakalářská práce je hospitalizován na oddělení Následné intenzivní péče dlouhodobě, a proto má s personálem přátelský až rodinný vztah.

Tento individuální přístup a časté návštěvy rodiny mají pozitivní vliv na jeho vnímání hospitalizace a nemoci. Díky kvalitní ošetrovatelské péči a léčbě lékařů oslaví pacient začátkem příštího roku 32. narozeniny, přestože dle získaných informací průměrná délka života pacientů s touto svalovou dystrofií je 20 let. Jelikož i srdce patří mezi svalovinu, dochází postupem onemocnění k jeho selhání s následnou smrtí. Pacient je s touto skutečností obeznámen, ale i tak požaduje být při srdečním selhání resuscitován. Toto rozhodnutí lékaři akceptují a ošetrojící personál byl s tímto seznámen. Průběh onemocnění již několik let progreduje velice pozvolna, a proto nelze jednoznačně říct, kdy tato situace může nastat.

## **Doporučení pro praxi**

Péče o pacienta se svalovou dystrofií je specifická, a proto určujeme tato doporučení pro praxi.

### **Doporučení pro hospitalizovaného pacienta:**

- Dodržovat dietu se zvýšeným obsahem bílkovin, vápníku a vitamínů
- Dbát na dostatečné polohování
- Spolupracovat při fyzioterapii s rehabilitačním pracovníkem
- Snažit se co nejvíce komunikovat s personálem
- Hlásit zdravotnickému personálu své potřeby
- Upozornit na jakékoliv pociťované změny zdravotního stavu
- Udržovat příjem tekutin

### **Doporučení pro pacienta v domácí péči:**

- Dodržování užívání medikace ordinované ošetřujícím lékařem
- Dbát na zvýšený příjem mléčných výrobků, ryb a vitamínu D z doplňků stravy
- Dodržovat doporučení ohledně fyzioterapie a pohybového režimu
- Pravidelně docházet na kontroly dle individuální domluvy s ošetřujícím lékařem
- Dostatečně komunikovat a spolupracovat s rodinou

### **Doporučení pro všeobecné sestry na oddělení následné intenzivní péče:**

- Vzdělávat se a informovat se o nejnovějších, aktuálních ošetřovatelských postupech
- Dostatečně edukovat pacienta o ošetřovatelských postupech
- Podávat medikace dle ordinace lékaře
- Dbát na správné a svědomité dodržování ošetřovatelské péče
- Informovat lékaře při změnách zdravotního stavu pacienta
- Dodržovat dostatečné polohování pacienta jako prevence vzniku dekubitů
- Podávat pacientům dostatek tekutin
- Sledovat bilanci příjmu a výdeje tekutin

- Kontrolovat pravidelnost a charakter vyprazdňování moči a stolice
- Předávat si mezi zdravotnickým personálem důležité informace o zdravotním stavu pacienta

## ZÁVĚR

Cílem bakalářské práce s názvem „Ošetrovatelská péče u pacienta se svalovou dystrofií“ bylo shromáždit informace o svalové dystrofii a zpracovat ošetrovatelský proces u pacienta se svalovou dystrofií Duchenneova typu hospitalizovaného na oddělení následné intenzivní péče.

V teoretické části praxe jsme se věnovali předložení aktuálních poznatků, které se zaměřují na patofyziologii, diagnostiku a terapii pacientů se svalovou dystrofií. Závěr teoretické části práce se zaměřuje na péče o pacienta s tímto onemocněním.

Cílem praktické části byl ošetrovatelský proces u konkrétního pacienta s následným výběrem ošetrovatelských diagnóz, ze kterých jsou vypracovány dvě aktuální a jedna potencionální diagnóza.

Součástí praktické části práce je i celkové zhodnocení ošetrovatelské péče včetně jednotlivých doporučení pro praxi. Všechny stanovené cíle bakalářské práce byly splněny.

## SEZNAM LITERATURY

- 1 ROKYTA, Richard, 2016. *Fyziologie*. Třetí, přepracované vydání (první vydání v nakladatelství Galén). Praha: Galén. ISBN 978-80-7492-238-1.
- 2 ČIHÁK, Radomír, 2016. *Anatomie*. Třetí, upravené a doplněné vydání. Praha: Grada. ISBN 978-80-247-3817-8.
- 3 *Princip svalové kontrakce*. [online]. Nabla.cz [cit. 2021-11-24]. Dostupné z: <http://www.nabla.cz/obsah/biologie/kapitoly/biologie-cloveka/svalova-kontrakce-stah-svalu.php>
- 4 BEDNAŘÍK, Josef, Svalové dystrofie, 2004. *Neurologie pro praxi* [online]. 7(3), 137-141 [cit. 2021-05-01]. Dostupné z: <https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2004/03/03.pdf>
- 5 MAŘÍKOVÁ, Taťána a kol., 2004. *Neurogenetika svalových dystrofií a kongenitálních myopatií*. Praha: Maxdorf. ISBN 80-7345-015-1.
- 6 JUŘÍKOVÁ, Lenka, BÁLINTOVÁ, Zdeňka a HABERLOVÁ, Jana. Duchennova svalová dystrofie. *Neurologie pro praxi* [online]. 2019, 20(3), 180-182 [cit. 2021-05-01] Dostupné z: <https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2019/03/04.pdf>
- 7 JENČÍKOVÁ, Eva, 2015. *Kinezioterapie u Duchennovy a Beckerovy formy svalové dystrofie*. [online]. Hradec Králové [cit. 2021-05-02]. Dostupné z: [https://dspace.cuni.cz/bitstream/handle/20.500.11956/62757/BPTX\\_2014\\_1\\_111\\_50\\_0\\_371518\\_0\\_152750.pdf?sequence=1&isAllowed=y](https://dspace.cuni.cz/bitstream/handle/20.500.11956/62757/BPTX_2014_1_111_50_0_371518_0_152750.pdf?sequence=1&isAllowed=y).
- 8 *Standardy péče o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií*, 2018 [online]. Parent Project [cit. 2021-05-05]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/files/dmd-standardy-fin-nahled.pdf>
- 9 PAVELKOVÁ, Michaela. 2012. *Progresivní svalová dystrofie – Duchenne a její léčba*. [online]. Olomouc [cit. 2021-05-07]. Dostupné z: <https://theses.cz/id/9udwfo/1841367>
- 10 FAJKUSOVÁ, Lenka a ZÍDKOVÁ, Jana, 2021. Pletencové svalové dystrofie. *Neurologie pro praxi* [online]. 22(2), 100-103 [cit. 2021-11-21]. Dostupné z: <https://www.neurologiepropraxi.cz/pdfs/neu/2021/02/03.pdf>
- 11 ZÁMEČNÍK, Josef, 2007. Svalová biopsie [online]. *Ústav patologie a molekulární medicíny UK 2. LF a FN v Motole*. [cit. 2021-06-04] Dostupné z: [https://www.lf2.cuni.cz/files/page/files/2016/sval\\_biopsie.pdf](https://www.lf2.cuni.cz/files/page/files/2016/sval_biopsie.pdf)

- 12 *Diagnostika a péče o pacienty s Duchennovou svalovou dystrofií – příručka pro rodiny*, 2018 [online]. Parent Project [cit. 2021-08-09]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/files/brozura-prirucka-pro-rodiny-v2-fin.pdf>
- 13 *Translarna* [online]. Parent Project [cit. 21-06-07]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/blog/translarna>
- 14 *Sarepta Therapeutics Announces FDA Approval of AMONDYS 45™ (casimersen) Injection for the Treatment of Duchenne Muscular Dystrophy (DMD) in Patients Amenable to Skipping Exon 45*, 2021 [online]. Sarepta [cit. 21-09-21]. Dostupné z: [https://investorrelations.sarepta.com/news-releases/news-release-details/sarepta-therapeutics-announces-fda-approval-amondys-45tm?fbclid=IwAR1gnjcqzLI3YZPXf65GP5k5D2P0VIyiv7ua8GHyyW1f6I7NJ5K9B2\\_7LM](https://investorrelations.sarepta.com/news-releases/news-release-details/sarepta-therapeutics-announces-fda-approval-amondys-45tm?fbclid=IwAR1gnjcqzLI3YZPXf65GP5k5D2P0VIyiv7ua8GHyyW1f6I7NJ5K9B2_7LM)
- 15 *Co je exon skipping* [online]. Parent Project [cit. 21-08-09]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/blog/co-je-exon-skipping>
- 16 *Potravinové doplňky u pacientů s Duchennovou svalovou dystrofií* [online]. Parent Project [cit. 21-08-11]. Dostupné z: <https://www.parentproject.cz/blog/potravinove-doplňky-u-pacientu-s-duchennovou-svalovou-dystrofií>
- 17 *Zlatý standard péče o pacienty s DMD/BMD*, 2007. Parent Project, Vrchlabí. ISBN 978-80-254-0433-1.
- 18 *Diagnostika a léčba svalové dystrofie typu Duchenne: příručka pro rodiny*, 2011. Parent Project, Broumov. ISBN 978-80-254-9416-5.
- 19 NĚMCOVÁ, Jitka a kol., 2020. *Metodologie tvorby bakalářské práce*. Praha: Vysoká škola zdravotnická.
- 20 NĚMCOVÁ, Jitka a kol., 2018. *Skripta k předmětům Výzkum v ošetrovatelství, Výzkum v porodní asistenci a Seminář k bakalářské práci*. Praha: Vysoká škola zdravotnická.
- 21 VOKURKA, Martin a HUGO, Jan, 2010. *Velký lékařský slovník*. Praha: Maxdorf. ISBN 80-7345-202-5.
- 22 Autor práce

## SEZNAM PŘÍLOH

**Příloha č.1** Žádost o umožnění čerpání podkladů pro zpracování bakalářské práce

**Příloha č.2** Čestné prohlášení studenta

**Příloha č.3** Nutriční screening

**Příloha č.4** Barthelův test

**Příloha č.5** Stupnice dle Nortonové

# Přílohy

## Příloha č.1

**Richard Brzobohatý**

Obor: Všeobecná sestra

Třída: 3.BV5

Vysoká škola zdravotnická ,o.p.s. v Praze 5,

Duškova 7

150 00

**ETOILE CZ a.s.**

NIP 2

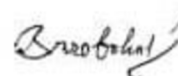
Šrobárova 1150/50, 100 00 , Praha 10 – Vinohrady

Jsem studentem oboru Všeobecná sestra, kombinované formy na Vysoké škole Duškova.

Tímto bych vás chtěl požádat o umožnění nahlížení do zdravotnické dokumentace pro zpracování závěrečné Bakalářské práce na téma Ošetrovatelský proces u pacienta se svalovou dystofií.

V Praze dne 13.1.2021

Podpis studenta:



Vyjádření ETOILE CZ a.s. :



prim. MUDr. Dan Rompolt

1 K	ETOILE CZ a.s.
IČP 10 663 001	oddělení nálepis intenzivní péče NIP 1 Šrobárova 50, Praha 10, 100 00 primář MUDr. Dan Rompolt Tel: 267 16 3809 odbornost 708
sídlo: Jáchymova 26/2, Praha 1, 101 00 IČ: 239 73 576	



## **Příloha č.2**

### **Čestné prohlášení**

Prohlašuji, že jsem zpracoval údaje pro praktickou část bakalářské práce s názvem Ošetrovatelská péče o pacienta se svalovou dystrofií v rámci odborné praxe na Vysoké škole zdravotnické o. p. s., Duškova 7, Praha 5

V Praze dne 6. 12. 2021

---

Richard Brzobohatý

## Příloha č.3

## Základní nutriční screening

(zpracováno s použitím Nottinghamského dotazníku)

Datum <u>14.1.2021</u>		Oddělení <u>NIP 2</u>		
Jméno <u>X</u>	Příjmení <u>X</u>	Titul	Pojišťovna <u>X</u>	Rodné číslo <u>X</u>
Pohlaví <u>✓</u> <u>MUŽ</u>	Hmotnost <u>NEŽE</u>	Výška <u>NEŽE</u>	BMI (kg:m <sup>2</sup> ) <u>X</u>	
Nelze-li pacienta změřit a zvážit				(2)
Nelze-li od pacienta získat informace				3
(v takovém případě nevyplňujeme body B, C, D)				
A) Věk	do 65 let	(0)		
	nař 65 let	1		
	nař 70 let	3		
B) BMI:	20-30	0		
	18-20, nař 35	1		
	pod 18	2		
C) Ztráta hmotnosti (nechtěná)	žádná	0		
	do 3 kg / 3 měsíce	1		
	3 kg - 6 kg / 3 měsíce nebo volné šatstvo	2		
D) Jídlo za poslední 3 týdny	beze změn v množství	0		
	poloviční porce	1		
	jí občas nebo nejí	2		
E) Projevy nemod	žádné	(0)		
	bolesti břicha, nechutenství	1		
	zvracení, průjem nař 6/den	2		
F) Faktor stressu	žádný	0		
	střední	1		
	vysoký	(2)		
<b>Střední faktor stressu</b>				
- chronické onemocnění, diabetes mellitus, menší a nekomplikovaný chirurgický výkon				
<b>Vysoký faktor stressu</b>				
- akutní dekompenzované onemocnění, rozsáhlý chirurgický výkon, pooperační komplikace, umělá plicní ventilace, popáleniny, trauma, krvácení do GIT, hospitalizace na JIP či ARO				
<b>Index: (A + B + C + D + E + F)</b>				
0 - 3	0	bez nutnosti zvláštní intervence		
4 - 7	+	nutné vyšetření dietní sestrou, speciální dieta ✓		
8 →	!	malnutrice ohrožující život či průběh choroby, bezpodmínečně nutná léčba		
Vypočtené skóre: <u>4</u>				
Podpis zpracovatele: <u><i>Grubelová</i></u>				

Příloha č.4

Barthelův test základních všedních činností ADL  
(activity daily living)

- slouží ke zhodnocení stupně závislosti v základních denních činnostech

činnost	provedení činnosti	bodové skóre
1. najedení, napití	samostatně bez pomoci	10
	s pomocí	5
	neprovede	0
2. oblékání	samostatně bez pomoci	10
	s pomocí	5
	neprovede	0
3. koupání	samostatně nebo s pomocí	5
	neprovede	0
4. osobní hygiena	samostatně nebo s pomocí	5
	neprovede	0
5. kontinence moči	plně kontinentní	10
	občas inkontinentní	5
	trvale inkontinentní	0
6. kontinence stolice	plně kontinentní	10
	občas inkontinentní	5
	inkontinentní	0
7. použití WC	samostatně bez pomoci	10
	s pomocí	5
	neprovede	0
8. přesun lůžko - židle	samostatně bez pomoci	15
	s malou pomocí	10
	vydrží sedět	5
	neprovede	0
9. chůze po rovině	samostatně nad 50 m	15
	s pomocí 50 m	10
	na vozíku 50 m	5
	neprovede	0
10. chůze po schodech	samostatně bez pomoci	10
	s pomocí	5
	neprovede	0

HODNOCENÍ:

0-40 bodů      vysoce závislý

156

45-60 bodů      závislost středního stupně  
65-95 bodů      lehká závislost  
100 bodů      nezávislý

## Příloha č.5

### Stupnice dle Nortonové

- slouží k posouzení rizika vzniku dekubitů

Schopnost spolupráce	Věk		Stav pokožky	Každé další onemocnění		Fyzický stav		Stav vědomí	Aktivita	Pohyblivost		Inkontinence					
úplná	4	< 10	4 normální	4	žádné	4	dobrý	4	dobrý	4	chodí	4	úplná	4	není	4	
malá	3	< 30	3	alergie	3	DM, anemie	3	zhoršený	3	apatický	3	doprovod	3	částečně omezená	3	občas	3
částečná	2	< 60	2	vlhká	2	kachexie, ucpávání tepen	2	špatný	2	zmatený	2	sedačka	2	velmi omezená	2	převážně moč	2
žádná	1	> 60	1	suchá	1	obezita, karcinom	1	velmi špatný	1	bezvědomí	1	leží	1	žádná	1	moč + stolice	1

NEBEZPEČÍ DEKUBITŮ VZNIKÁ PŘI 25 BODECH A MÉNĚ

156