

Pielęgnowanie i rehabilitacja pacjenta z miopatią miotubularną na podstawie studium przypadku

Nursing and rehabilitation of the patient with myotubular myopathy. Case study

Małgorzata Kołpa¹, Aneta Grochowska¹, Agnieszka Jankowicz-Szymańska²

¹Zakład Pielęgniarstwa, Instytut Ochrony Zdrowia, Państwowa Wyższa Szkoła Zawodowa w Tarnowie

²Zakład Wychowania Fizycznego, Instytut Ochrony Zdrowia, Państwowa Wyższa Szkoła Zawodowa w Tarnowie

AUTOR DO KORESPONDENCJI:

Małgorzata Kołpa

Zakład Pielęgniarstwa, Instytut Ochrony Zdrowia,
Państwowa Wyższa Szkoła Zawodowa w Tarnowie
ul. Mickiewicza 8, 33-100 Tarnów

STRESZCZENIE

Pielęgnowanie i rehabilitacja pacjenta z miopatią miotubularną na podstawie studium przypadku

Wprowadzenie. Miopatia miotubularna jest chorobą genetyczną, powodującą osłabienie i zanik mięśni co całkowicie upośledza funkcjonowanie organizmu z zaburzeniem funkcji układu oddechowego włącznie. Chorzy wymagają całkowitej opieki ze strony rodziny, gdyż sami nie są w stanie samodzielnie egzystować. Dzięki programowi długoterminowej opieki domowej nad dziećmi z przewlekłą niewydolnością oddechową, rodziny korzystając z fachowej wykwalifikowanej pomocy medycznej i odpowiedniego sprzętu, mogą w miarę normalnie funkcjonować przenosząc cały proces leczenia do swoich domów. Dzięki temu dzieci mogą przebywać w domu, wśród najbliższych, gdzie nie towarzyszy im ciągły lęk, niepokój i szpitalny strach. Natomiast rodzice mogą w miarę możliwości poukładać swoje sprawy. Najważniejsze jest by zapewnić jak najlepszy komfort fizyczny i psychiczny rodzinie, w tym poczucie bezpieczeństwa.

Cel pracy. Celem pracy było poznanie i objęcie zindywidualizowanym procesem pielęgnowania dziecka z chorobą genetyczną, którą jest miopatia miotubularna z respiratoterapią domową i ograniczoną sprawnością ruchową w warunkach domowych.

Materiał i metoda. W pracy zastosowano metodę indywidualnego przypadku. Jako narzędzia badawcze wykorzystano: wywiad, obserwację, analizę dokumentacji, dokonano pomiarów: akcja serca, saturacja, ciśnienie krwi.

Wnioski. Dziecko z chorobą genetyczną mięśni, z niewydolnością oddechową, całkowicie zależne od opiekunów. Wymaga zaspokojenia potrzeb w każdej sferze życia fizycznego i psychicznego. Żyje własnym rytmem, we własnym świecie, wyznaczając rytm rodzicom. Rodzice także potrzebują wsparcia, zwłaszcza psychologicznego i niejednokrotnie finansowego, by móc sprostać dużym potrzebom, jakie niesie ze sobą opieka nad nieuleczalnie chorym dzieckiem.

Słowa kluczowe: miopatia, studium przypadku, dziecko

ABSTRACT

Nursing and rehabilitation of the patient with myotubular myopathy. Case study

Introduction. Myotubular myopathy is a genetic disease causing weakening and atrophy of the muscles, which completely impairs functioning of the body, including the respiratory system disorders. The patients require complete care provided by their family, as they are not capable of independent existence themselves. Due to the long-term programme of home care of children with chronic respiratory insufficiency, families – taking advantage of professional qualified medical assistance and the proper equipment – are able to function in a relatively normal way transferring the whole treatment process to their house environments. Owing to this, children can stay at home, among the loved ones, where they are not accompanied by constant fear, anxiety and hospital worries. On the other hand, parents, to some extent, are able to arrange their daily activities. The most important thing is to provide the best possible physical and mental comfort to family, including the sense of security.

Aim. The aim of the study was to learn and cover with individualized nursing care in home conditions of a child with a genetic disease (myotubular myopathy) and with limited mobility and using home respirotherapy.

Material and methods. The case study method was applied in the thesis. The following research tools were used: interview, observation, analysis of documentation, the measurements of heart rate, saturation and blood pressure were made.

Conclusion. The child with the genetic disease of the muscles and respiratory insufficiency, completely dependent on their caretakers, requires meeting the needs in each sphere of physical and mental life. This child lives the life of his/her own rhythm, in his/her world, setting the rhythm to their parents. Parents also need support, particularly psychological and sometimes financial one, to be able to meet significant needs that the care of the incurably sick child involves.

Key words: myopathy, case study, child

WPROWADZENIE

Choroba genetyczna, jaką jest miopatia miotubularna, jest chorobą nieuleczalną, nie dającą nadziei na wyleczenie, czy dobre rokowanie. Pomimo rozwoju medycyny w diagnozowaniu tej choroby, nie wynaleziono lekarstwa, które mogłoby odwrócić defekt genetyczny, lub usprawnić funkcję organizmu. W dobie XXI w. przy olbrzymim postępie techniki chore dzieci mają jednak możliwość przebywania w domu pod troskliwą opieką rodziców, która wymaga całkowitego zaangażowania i oddania się choremu dziecku o każdej porze dnia i nocy. Jest to możliwe dzięki zapoczątkowanemu w 2000 r. programowi rozwoju opieki długoterminowej w Polsce, nad dziećmi z przewlekłą niewydolnością oddechową. Miopatia miotubularna w dużym stopniu upośledza funkcjonowanie mięśni w tym również oddechowych doprowadzając do niewydolności oddechowej, wymagającej ciągłej respiratoroterapii.

Pielęgnowanie dziecka wentylowanego mechanicznie w domu jest procesem złożonym, w którym oprócz pielęgniarki biorą udział pozostali członkowie zespołu terapeutycznego. Jednak najważniejszą rolę w opiece nad dzieckiem sprawuje przede wszystkim rodzina.

Miopatii są grupą chorób przyczyniających się do uszkodzenia mięśni, co powoduje osłabienie ich siły. Pojęcie miopatii jest bardzo ogólnym terminem, istnieje kilka rodzajów tego schorzenia. Ogólnie można je podzielić na wrodzone i nabyte [1]. Miopatia miotubularna, jest to choroba dziedziczna, która powstaje w wyniku mutacji w genie. Może dawać objawy już u niemowląt lub dzieci. Wczesne rozpoznanie ma ogromne znaczenie, ale postawienie diagnozy wymaga dużej czujności [2]. Charakterystyczną cechą chorób nerwowo-mięśniowych jest podobieństwo objawów klinicznych, do których zaliczamy wiotkość, niedowład, męczliwość mięśni, ból, zanik mięśni, kurcze mięśni [2, 3].

W pracy skupiono się na chorym dziecku z miopatią miotubularną, jako problemie nie tylko dziecka, ale również rodzin. Rodzina jest najbliższą i najważniejszą dla dziecka wspólnotą, dlatego pojawienie się nieuleczalnej śmiertelnej choroby dziecka, wywołuje w rodzinie wiele zmian, co pociąga za sobą swoisty rodzaj zaburzeń. Na plan pierwszy wysuwają się przeżycia emocjonalne: uczucie smutku, żalu, rozpacz. Rodzina przeżywa wewnętrzne dylematy; jak sprostać wielkiej odpowiedzialności i obowiązkom którym jest troska o dziecko. Przy całym sprzeciwie, wypieraniu czy akceptacji, pojawia się nowa funkcja, tanatologiczna, której towarzyszy nieogarniony lęk. Na znaczenie lęku tanatologicznego wskazuje Kępiński (1977), podając jednocześnie cenną wskazówkę, że tylko miłość może ten przezwyciężyć [4]. Utrata dziecka jest chyba najboleśniejszym zdarzeniem w życiu rodziców. Śmierć dziecka, jest nie tylko rozstaniem z ukochaną osobą, lecz także utratą marzeń i planów związanych z przyszłością dziecka. Reakcje na to zdarzenie i sposoby radzenia sobie, zależą od wielu czynników. Należą do nich: czas trwania choroby, okoliczności śmierci dziecka, możliwości przygotowania się rodziców, rodzaj wsparcia społecznego, posiadanie innych dzieci oraz czynniki

indywidualne. Istnieje wiele wzorców reagowania na stratę, a ich zewnętrzne okazywanie zależy od wielu czynników kulturowych, społecznych, religijnych [5].

CEL PRACY

Celem pracy było poznanie i objęcie zindywidualizowanym procesem pielęgnowania dziecka z chorobą genetyczną, którą jest miopatia miotubularna z respiratoroterapią domową i ograniczoną sprawnością ruchową w warunkach domowych.

METODYKA BADAŃ

W pracy posłużono się metodą indywidualnego przypadku. Zastosowano następujące techniki wywiadu pielęgniarskiego, obserwację, analizę dokumentacji, historię choroby indywidualną kartę zleceń kartę obserwacyjną historię pielęgnowania i wyniki badań diagnostycznych.

Epikryza

Adam J urodził się 31 lipca 2006 roku. Była to pierwsza ciąża matki o przebiegu prawidłowym, rozwiązana drogą cięcia cesarskiego w 35-tym tyg. z powodu odplynięcia wód płodowych i położenia pośladkowego. Chłopiec ważył 2150 g. Dziecko urodziło się w ciężkiej zamartwicy. Wynik w skali Apgar w 1min. wynosił 1p, w 3 min. – 3p, w 5 min. – 3p. Było wiotkie, reaktywne, z nieoznaczalnym ciśnieniem tętniczym krwi, bez własnego oddechu. Na bloku porodowym został zaintubowany, zresuscytowany i przeniesiony na ITN, gdzie rozpoczęto wentylację w trybie SIMV. Przez dwie doby wymagał wlewu Noradrenaliny i insuliny. W obrazie klinicznym stwierdzono globalne obniżenie napięcia mięśniowego i słabą reakcję na bodźce. W wykonanym badaniu USG mózgowia stwierdzono, uwidocznienie licznych, rozsianych ognisk zwapnień, prawdopodobnie pozapalnych. Chłopiec do dalszej diagnostyki i specjalistycznego leczenia w 7 dobie został przekazany do Uniwersyteckiego Szpitala Dziecięcego w Krakowie – Prokocimiu. Podczas pobytu w Klinice Chorób Dziecięcych u chłopca przeprowadzono szereg specjalistycznych badań między innymi: badanie anatomopatologiczne, w którym to po badaniu wycinka włókna mięśniowego stwierdzono, że włókna mięśniowe miały średnicę 3-7 um przy normie dla dziecka 3 tyg 14-15 um. Na podstawie przeprowadzonych badań rozpoznano miopatię miotubularną - schorzenie sprzężone z chromosomem X. Chorują chłopcy, matka jest nosicielką. W konsultacji neurochirurgicznej po analizie CT głowy i USG głowy stwierdzono cechy zaniku korowego mózgu. Z uwagi na konieczność przewlekłej respiratoroterapii, konieczne było wykonanie tracheostomii. W 2007 roku chłopiec został przekazany do Instytutu Pomnik – Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie w celu kwalifikacji do programu przewlekłej wentylacji w warunkach domowych. Ze względu na konieczność przewlekłego karmienia sondą, po konsultacji chirurgicznej dziecko zostało zakwalifikowane do zabiegu założenia gastrostomii odżywczej oraz operacji antyrefluksowej. W dniu 30 maja 2007 roku Adaś został przewieziony do domu. Wentylowany respiratorem przeznaczonym do wentylacji

domowej typu BREAS PV403, w trybie PSV. Matka dziecka została przeszkolona w zakresie obsługi sprzętu medycznego: respirator, pulsoksymetr, ssak, w zakresie zabiegów pielęgnacyjno-rehabilitacyjnych, szczególnie w zakresie utrzymania drożności dróg oddechowych, wymiany rurki tracheotomijnej oraz resuscytacji krążeniowo – oddechowej. Adaś jest dzieckiem leżącym i wymaga całkowitej i kompleksowej pielęgnacji obserwacji przez całą dobę, dlatego rodzice zakupili: odpowiednie łóżko, z możliwością automatycznej zmiany pozycji ułożeniowej, specjalistyczny fotelik z możliwością stabilizacji głowy, specjalistyczny wózek spacerowy z półką na respirator i ssak, fotel do kąpiel, zabawki i przedmioty edukacyjno-rozwojowe. Od roku Adaś podlega obowiązkowi szkolnemu, dlatego też został zakwalifikowany do indywidualnego nauczania w domu.

Model opieki nad dzieckiem z miopatią miotubularną z respiratoterapią w warunkach domowych

Diagnoza pielęgnarska I

Niewydolność oddechowa z powodu osłabienia mięśni oddechowych

Cel opieki:

Zabezpieczenie funkcji oddechowej oraz zapewnienie efektywnej wymiany gazowej

Plan działania:

- Stosowanie oddechu zastępczego przez zastosowanie sztucznej wentylacji, parametry pracy respiratora ustala lekarz
- Stałe monitorowanie parametrów wentylacji dostępnych w warunkach domowych: wysycenie krwi tętniczej za pomocą pulsoksymetru
- Stałe monitorowanie podstawowych parametrów życiowych: tętno, ciśnienie tętnicze, temperatura ciała, stan świadomości
- Obserwacja zabarwienia powłok skórnych
- Kontrola położenia rurki tracheotomijnej
- Czuwanie nad sprawnością respiratora i sprzętu medycznego

Diagnoza pielęgnarska II

Możliwość zatkania lub wysunięcia się rurki tracheotomijnej

Cel opieki:

Zapewnienie drożności rurki i niedopuszczenie do jej wysunięcia

Plan działania:

- Kontrola drożności rurki tracheotomijnej
- Kontrola prawidłowego umocowania rurki wokół szyi na odpowiednich tasiemkach
- Osluchiwanie dziecka
- Wykonywanie toalety dróg oddechowych według obowiązującego standardu
- Rozprężanie płuc workiem ambu po zakończonym odsysaniu
- Gdy wydzielina jest gęsta i trudna do odessania, w celu jej rozrzedzenia, wkropienie do rurki 0,9% NaCl, rozprężenie workiem ambu i ponowne odessanie
- Podczas odsysania przestrzeganie zasad jałowości
- Ocena ilości i rodzaju wydzieliny

- Ocena ruchów klatki piersiowej
- Osluchanie płuc po odsysaniu oraz kontrola parametrów życiowych

Diagnoza pielęgnarska III

Ryzyko wystąpienia zapalenia płuc

Cel opieki:

Zapobieganie powikłaniom oddechowym

Plan działania:

- Oklepywanie klatki piersiowej w celu ułatwienia usunięcia wydzieliny z drzewa tchawiczno-oskrzelowego
- Częsta zmiana ułożenia dziecka (co 2-3 godz.)
- Stosowanie pozycji drenażowych
- Odsysanie zalegającej wydzieliny
- Wykonywanie wszystkich czynności z zachowaniem zasad aseptyki i antyseptyki
- Stosowanie sprzętu jednorazowego użytku (cewniki do odsysania)
- Stosowanie i systematyczna wymiana filtrów bakteryjnych w respiratorze (codziennie)
- Stosowanie środków dezynfekcyjnych
- Obserwacja dziecka pod kątem rozpoznania wczesnych objawów zakażenia

Diagnoza pielęgnarska IV

Ryzyko wystąpienia zmian skórnych (odleżyn, oparzeń stanów zapalnych) z powodu unieruchomienia

Cel opieki:

Utrzymanie czystości skóry. Zapobieganie odleżynom i oparzeniom

Plan działania:

- Odciążenie miejsc narażonych na ucisk, zmiana ułożenia co 2-3 godz.
- Stosowanie udogodnień np. wałki pod plecy i kończyny dolne
- Masaż miejsc narażonych na odleżyny
- Utrzymanie czystości skóry okolicy krocza (podmywanie krocza przy każdej zmianie pampersa)
- Natłuszczanie miejsc narażonych na oparzenia
- Kąpiel w wannie całego ciała
- Dobór środków pielęgnacyjnych i leczniczych odpowiednich do stanu skóry (szampony i mydła dla dzieci, odpowiednie kremy i maści)

Diagnoza pielęgnarska V

Nadmierne ślinienie się z powodu braku odruchu połknięcia oraz osłabienia mięśni twarzy

Cel opieki:

Zapewnienie czystości i suchości skóry twarzy

Plan działania:

- Częste wycieranie skóry wokół ust i policzków
- Częsta zmiana pieluchy, służącej do wchłaniania śliny
- Stosowanie maści ochronnych na skórę policzków i ust
- Odsysanie nadmiaru wydzieliny za pomocą ssaka (jednak należy pamiętać, że mechaniczne odsysanie śliny jednocześnie pobudza jej produkcję)
- Poinformowanie rodziców o właściwym ułożeniu dziecka w czasie snu, by nie doszło do aspiracji śliny do dróg oddechowych

Diagnoza pielęgniarska VI

Zaburzenie komunikacji werbalnej spowodowane uszkodzeniem o.u.n. oraz przeszkodą w postaci rurki tracheostomijnej

Cel opieki:

Nawiązywanie komunikacji z dzieckiem

Plan działania:

- Nawiązywanie kontaktu z dzieckiem w trakcie wykonywania codziennych czynności pielęgnacyjnych
- Używanie komunikatów werbalnych i pozawerbalnych jak pokazywanie, wręczanie przedmiotów, opisywanie gestami
- Zachęcanie do wypowiadania prostych słów, oraz cierpliwe i ciągle ich powtarzanie
- Stosowanie pochwał za każdą próbę wypowiadania słów
- Utrzymanie kontaktu wzrokowego z dzieckiem podczas rozmowy
- Wzmacnianie komunikowania za pomocą mimiki, gestów, intonacji głosu
- Czytanie bajek, słuchanie muzyki

Diagnoza pielęgniarska VII

Brak możliwości samodzielnego zaspokajania potrzeb

Cel opieki:

Zaspokojenie potrzeb dziecka

Plan działania:

- Przygotowanie i podawanie posiłków (karmienia przez gastrostomię)
- Wykonywanie toalety całego ciała
- Zmiana bielizny pościelowej codziennie lub w razie potrzeby
- Kontrola wypróżnień
- Wypełnienie wolnego czasu zabawą i zajęciami edukacyjnymi
- Zapewnienie poczucia bezpieczeństwa i miłości ze strony najbliższych
- Ciągła obecność przy dziecku, obserwacja jego reakcji na czynniki zewnętrzne oraz odpowiednie reagowanie na jego potrzeby

Diagnoza pielęgniarska VIII

Możliwość zatkania się gastrostomii

Cel opieki:

Zapewnienie drożności gastrostomii

Plan działania:

- Posiłki muszą posiadać odpowiednią konsystencję (półpłynną)
- Podawane leki w tabletkach muszą być drobno zmiażdżone, by nie powodować zacinania
- Po każdym karmieniu należy przepłukać cewnik wodą, by zapewnić drożność PEGA

Diagnoza IX

Możliwość wymiotów i niebezpieczeństwo aspiracji treści pokarmowej do dróg oddechowych

Cel opieki:

Zapobieganie wymiotom i niedopuszczenie do aspiracji treści pokarmowej do dróg oddechowych

Plan działania:

- Ułożenie pacjenta leżącego w pozycji wysokiej lub półwysokiej
- Unikanie pozycji na lewym boku ze względu na większą możliwość przecieknięcia pokarmu przez przetokę,
- Sprawdzenie zalegania pokarmu w żołądku przez połączenie strzykawki z sondą i wykonanie aspiracji treści żołądkowej: brak treści wskazuje na prawidłowe trawienie i przesuwanie się pokarmu,
- Nabranie do strzykawki pokarmu, odpowietrzenie jej i po połączeniu z sondą powolne wstrzykiwanie (najlepiej podawać siłą ciężkości)
- Podawanie posiłków nie powinno być częstsze niż co 2 godz.
- Posiłki należy rozłożyć tak, aby zachować przerwę nocną minimum 6-8 godz.
- Należy zadbać o odpowiedni dobór błonnika (min. 1 jabłko dziennie, soki owocowe),
- Temperatura posiłku nie powinna przekraczać 40°C, temperatura optymalna 35-37°C

Diagnoza pielęgniarska X

Ryzyko wystąpienia złamań kości (z powodu łamliwości kości) oraz podwichnięć w stawie barkowym i biodrowym, spowodowane wiotkością kończyn podczas rehabilitacji, zmian pozycji i przebiegania

Cel opieki:

Zapobieganie podwichnięciom i złamaniom kości

Plan działania:

- Ostrożne dokonywanie zmiany ułożenia
- W czasie zmiany ubrania, pampersów nie pociąganie za kończyny
- Ostrożna rehabilitacja, bez wzmożonego nacisku na kończyny
- Wzbogacenie diety w mikroelementy wzmacniające strukturę kości
- Spacerowanie, przebywanie na świeżym powietrzu, korzystanie ze słonecznych dni

Diagnoza pielęgniarska XI

Niebezpieczeństwo zatrzymania moczu z powodu osłabienia mięśni pęcherza moczowego

Cel opieki:

Niedopuszczenie do zatrzymania moczu

Plan działania:

- Kontrola diurezy i ilości podawanych płynów
- Obserwacja okolicy podbrzusza pod kątem ewentualnego zalegania moczu
- Stosowanie metod relaksacyjnych
- Zmiana pozycji pozwalająca na lepsze opróżnienie pęcherza
- Cewnikowanie pęcherza

PODSUMOWANIE

Na chwilę obecną stan dziecka jest stabilny. Parametry życiowe w granicach normy: tętno ok. 115-130 ud/min w zależności od stanu emocjonalnego dziecka, ciśnienie 90/50 mmHg, saturacja 98%. Dziecko całkowicie zdane jest na opiekę rodziców. Wymaga stosowania oddechu zastępczego, częstego odsysania z rurki tracheotomijnej, częstego oklepywania i obracania na boki. Sam nie jest w stanie zaspokoić swoich podstawowych potrzeb życiowych. Dziecko uczestniczy w wielu zajęciach ogólnorozwojowych, są to: zajęcia rehabilitacyjne, logopedyczne, indywidualne nauczanie w domu. Adaś jest pogodny, uśmiechnięty, coraz częściej wypowiada różne sylaby, lubi słuchać muzyki i czytania bajek. Swoje ewentualne niezadowolenie manifestuje grymasem twarzy lub „niemym płaczem”. Rodzice dziecka są świadomi powagi sytuacji, jednak nie poddają się. Oboje czynnie uczestniczą w opiece nad dzieckiem i współpracują z całym personelem, chcąc zapewnić dziecku jak najlepszą opiekę i warunki.

WNIOSKI

1. Nieuleczalna choroba dziecka zaburza relacje i prawidłowe funkcjonowanie rodziny;
2. Troskliwa opieka rodziców i wsparcie różnych środowisk wpływają pozytywnie na proces chorobowy, łagodząc jego skutki;
3. Należałoby udzielić większego wsparcia finansowego i psychologicznego zarówno dziecku jak i rodzinie.

PIŚMIENNICTWO

1. <http://choroby-zdrowie.pl/miesnie/miopatia.html1#ixzz2Q4yKxFi0>
2. Szkulmowski Z. Wentylacja nieinwazyjna, wskazania i ograniczenia stosowania w warunkach oddziału intensywnej terapii. *Anest Inten Terap* 2001; 33: 261-5.
3. Kocharński A. Choroby kręgu Charcot-Marie-Tooth – wczoraj, dziś i jutro. *Neurol Neurochir Pol* 2006 40, 4: 327-335.
4. Grochmal-Bach B, Knobloch-Gala A. Kryzysy rozwojowe wieku dziecięcego młodzieżowego a możliwości społecznego wsparcia. Kraków: Oficyna wydawnicza „Impuls”; 2005.
5. Gierowski JK, Bętkowska-Korpała B. Psychologia lekarska w leczeniu chorych somatycznie. Kraków: Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego; 2007.

Praca przyjęta do druku: 20.11.2013

Praca zaakceptowana do druku: 11.12.2013

