

Opieka nad dzieckiem z zespołem Leigh'a w warunkach domowych – opis przypadku

Homecare of a child suffering from Leigh's syndrome – a case study

Bożena Krawczyk¹, Karolina Jurasz², Kornelia Skoczylas¹, Monika Kadłubowska¹

¹Akademia Techniczno-Humanistyczna w Bielsku-Białej, Wydział Nauk o Zdrowiu

²Koło Naukowe Studentów Pielęgniarstwa i Ratownictwa Medycznego Akademii Techniczno-Humanistycznej w Bielsku-Białej

AUTOR DO KORESPONDENCJI:

Bożena Krawczyk

Akademia Techniczno-Humanistyczna w Bielsku-Białej

Wydział Nauk o Zdrowiu

ul. Willowa 2, 43-309 Bielsko-Biała

e-mail: bkrawczyk@ath.bielsko.pl

STRESZCZENIE

OPIEKA NAD DZIECKIEM Z ZESPOŁEM LEIGH'A W WARUNKACH DOMOWYCH – OPIS PRZYPADKU

Wstęp. Zespół Leigh'a – inaczej encefalopatia martwicza – jest chorobą należącą do ultra rzadkich neurodegeneracyjnych chorób mitochondrialnych. Głównie spowodowana jest różnego rodzaju genetycznie uwarunkowanymi brakami enzymów. Dziecko chore na zespół Leigh'a wymaga stałego nadzoru rodziców, którzy zostali odpowiednio wyszkoleni i przygotowani do sprawowania opieki w domu.

Cel. Celem pracy było przedstawienie problematyki związanej z opieką nad dzieckiem z zespołem Leigh'a oraz propozycja modelu opieki domowej na podstawie wybranego przypadku klinicznego.

Materiał i metody. Praca oparta jest na metodzie studium przypadku. Wykorzystano techniki badawcze takie jak: wywiad, obserwacja, analiza dokumentacji medycznej.

Wyniki. Opieka nad dzieckiem z zespołem Leigh'a polega na stabilizacji i podtrzymywaniu funkcji życiowych oraz zapewnieniu bezpieczeństwa. Dziecko wymaga zaspakajania wszelkich potrzeb zarówno fizjologicznych jak i psychologicznych.

Wnioski. Obecny poziom medycyny nie pozwala na przyczynowe leczenie choroby, można jedynie spowalniać postęp i łagodzić jej objawy. Opisany przypadek wskazuje na to, iż kompleksowa opieka medyczna, pielęgnarska oraz rehabilitacja wydłuża oraz znacząco wpływa na jakość życia dzieci z zespołem Leigh'a.

Słowa kluczowe:

zespół Leigh'a, opieka domowa, pielęgnowanie

ABSTRACT

HOME CARE OF A CHILD SUFFERING FROM LEIGH'S SYNDROME – A CASE STUDY

Introduction. Leigh syndrome, also called subacute necrotizing encephalomyelopathy, belongs to a group of ultra-rare neurodegenerative mitochondrial diseases. It is most often caused by various genetic enzyme deficiencies. An infant with the syndrome is in need of constant care by their parents who have been appropriately trained and prepared for home care.

Aim. The aim of the study was to present issues connected with the home care of a child with Leigh syndrome and to propose a new model of a home care based on a chosen case study.

Material and methods. The research employs the case study method. Used techniques include interviewing, observation, medical document analysis.

Results. Home care of a child with Leigh syndrome involves stabilising and supporting life functions and ensuring safety as well as meeting both their physiological and psychological needs.

Conclusions. Present state of medicine does not allow for causative treatment. All that can be done is hindering the disease's progress and moderating its symptoms. Complex medical care, nursing, along with rehabilitation can prolong and significantly affect the patient's quality of life.

Key words:

Leigh syndrome, homecare, nursing care

WPROWADZENIE

Zespół Leigh'a – inaczej podostra encefalopatia martwicza – jest chorobą należącą do ultra rzadkich neurodegeneracyjnych chorób mitochondrialnych [1]. Najczęściej spowodowany jest defektem wytwarzania energii w mitochondriach, w postaci niedostatków enzymu w kompleksie mitochondrialnym łańcucha oddechowego lub w kompleksie dehydrogenazy pirogronianowej [2]. Początkowo nie występują żadne symptomy choroby, dziecko do 6-8 miesiąca życia rozwija się prawidłowo. Infekcja, wykonanie szczepienia bądź inny stres dla ustroju może zapoczątkować wystąpienie choroby. Pojawiają się wtedy niespecyficzne objawy tj.: wymioty, zaprzestanie przybierania na wadze, opóźniona progresja psychomotoryczna, obniżone napięcie mięśni [1,3]. Charakterystyczne są zaburzenia w oddychaniu; bezdechy, duszność, hiperwentylacja lub oddechy typu Cheyne'a-Stokes'a [1,2].

Diagnostyka ujawnia takie nieprawidłowości jak: kwasica mleczanowa, wysoki poziom pirogronianu i alaniny, brak enzymu karboksylazy pirogronianowej w wątrobie. W każdym z przypadków zaawansowanej choroby, w badaniach obrazowych (MRI i TK) widoczne są symetryczne ogniska martwicze [1,4]. Choroba ostatecznie prowadzi do zgonu, średni wiek przeżycia pacjentów to 2 lata i 4 miesiące.

Obecnie nie ma skutecznej terapii dla dzieci dotkniętych chorobą. Na okresowe spowolnienie postępów choroby mogą wpłynąć tiamina lub jej pochodne, a także koenzym Q10. Inne rodzaje leczenia polegają wyłącznie na leczeniu objawowym i podtrzymującym [5]. Często postępowanie wobec dziecka, które manifestuje objawy – indywidualne dla danego przypadku – obejmuje np.: niwelowanie kwasicy, leczenie drgawek, kardiomiopatii, czy łagodzenie objawów dystonii [6,7].

CEL PRACY

Celem pracy było przedstawienie problematyki związanej z opieką nad dzieckiem z zespołem Leigh'a oraz propozycja modelu opieki domowej na podstawie wybranego przypadku klinicznego.

MATERIAŁ I METODY

Praca oparta jest na metodzie studium przypadku. Wykorzystano techniki badawcze takie jak: wywiad, obserwacja, analiza dokumentacji medycznej. Badanie wykonano zgodnie z Deklaracją Helsińską.

WYNIKI

Dziewczynka, urodzona siłami natury, ważyła 3500g i otrzymała 10 pkt w skali Apgar. Okres noworodkowy przebiegał normatywnie do 8 miesiąca życia. Po tym okresie wystąpiły pierwsze objawy chorobowe: wymioty nie związane z posiłkami, znaczny spadek masy ciała, zatrzymanie rozwoju ruchowego – dziecko przestało przyjmować pozycję siedzącą. Czternastomiesięczne dziecko zostało przyjęte do szpitala celem diagnostyki zaburzeń

neurorozwojowych. Stwierdzono niedobór masy ciała (waga 7 kg; <3c), uogólnioną hipotonię oraz zaniki mięśni ksoonych, podwyższenie mleczanów, amoniaku oraz wyrównaną kwasicę metaboliczną. W MRI głowy wykazano zmiany: do różnicowania – zespół Leigh'a. Wyniki badań metabolicznych nie wskazywały na wrodzone wady metabolizmu.

W siedemnastym miesiącu życia dziewczynka została przyjęta na Oddział Intensywnej Terapii Dzieci (OIT) z powodu niewydolności oddechowej w przebiegu infekcji dróg oddechowych. Kilka godzin wcześniej pojawiły się wymioty, bezdechy, hipotermia (32°C) hipotonia, padaczka objawowa. Wdrożono stosowne leczenie; chora została zaintubowana i wentylowana mechanicznie. U dziecka wystąpiły zaburzenia połykania oraz refluks żołądkowo – przełykowy; założono gastrostomię (PEG).

Próby odłączenia od respiratora nie powiodły się. Chora została zakwalifikowana i przyjęta do Centrum Zdrowia Dziecka (CZD) w Warszawie w celu włączenia do programu wentylacji domowej. Dwuletnie dziecko z nieobciążonym wywiadem rodzinnym, miało typowy dla zespołu Leigh'a wywiad chorobowy oraz charakterystyczne zmiany w MRI mózgu. Po zakwalifikowaniu pacjentki do programu, rodzice zostali przygotowani do nowej sytuacji; wypracowano najefektywniejsze metody pielęgnacji dziecka oraz możliwości rozwiązywania problemów i ewentualnych wątpliwości związanych z jego stanem zdrowia.

Rodzice zostali przeszkoleni w zakresie obsługi sprzętu do wentylacji oraz wymiany i pielęgnacji rurki tracheostomijnej. Dziewczynka została przewieziona do domu.

Ostateczne rozpoznanie postawiono w trzecim roku życia dziecka. Podsumowując konsultację metaboliczną i genetyczną, rozpoznano cytopatię mitochondrialną pod postacią zespołu Leigh'a, związana z mutacją mtDNA. Rodzice dziecka zostali poinformowani o różnych aspektach choroby; uzyskali informacje, iż ma ona przebieg postępujący, wielonarządowy a zakres i stopień uszkodzeń narządów oraz tempo progresji objawów jest nie do przewidzenia.

Aktualnie dziewczynka na dwanaście lat, jej stan jest stabilny. Masa ciała chorej wynosi 52 kg (BMI = 23,74). U pacjentki występuje pogłębiona skolioza lewostronna oraz spastyczność, która doprowadziła do deformacji stawów skokowych. Dziewczynka nie porusza się samodzielnie, potrafi przez chwilę utrzymać pozycję siedzącą. Dziecko aktualnie wentylowane jest w sposób wspomagany (CPAP). Stwierdzono u niej oczopląs, astygmatyzm obu oczu oraz podejrzenie zaniku n. II. Jednak dziecko reaguje i rozpoznaje konkretne osoby z otoczenia, wodzi wzrokiem za przedmiotami, potrafi rozpoznać niektóre kolory i wziąć do ręki przedmiot, który je interesuje. W ramach programu wentylacji domowej, rodzice dziewczynki korzystają z pomocy specjalistów: anestezjologa, chirurga dziecięcego, pielęgniarki i rehabilitanta. W ramach nauczania dziecko odbywa zajęcia z oligofrenopedagogiem.

Model opieki domowej nad dzieckiem z zespołem Leigh'a

Diagnoza I: Stan zagrożenia życia spowodowany stanem klinicznym pacjentki i koniecznością respiratorologii.

Cel opieki: Zapewnienie prawidłowej wentylacji oraz bezpieczeństwa pacjentce.

Plan działania:

- wzmożona opieka, obserwacja chorej w obszarze niedotlenienia oraz hiperoksygenacji;
- kontrola parametrów życiowych: ciśnienie, tętno, temperatura, saturacja;
- kontrola szczelności i drożności połączeń rur do respiratora;
- codzienna wymiana filtra antybakteryjnego w respiratorze;
- ewakuowanie wydzieliny z dróg oddechowych;
- mycie rąk, przed i po kontakcie z pacjentką;
- podczas wystąpienia infekcji któregoś z domowników – zakładanie maseczek ochronnych;
- dezynfekcja sprzętu medycznego używanego wielokrotnie u pacjentki;
- pozostawanie w stałej gotowości telefonicznej w przypadku wątpliwości i problemów przekraczających możliwości rodziny dziecka.

Diagnoza II: Ryzyko infekcji dróg oddechowych w związku z wentylacją mechaniczną.

Cel opieki: Zapobieganie infekcjom dróg oddechowych,

Plan działania :

- kompleksowa toaleta jamy ustnej pacjentki trzy razy dziennie;
- częsta zmiana pozycji chorej w łóżku, odwracanie na boki, oklepywanie;
- toaleta drzewa oskrzelowego, odsysanie zalegającej wydzieliny według potrzeby,
- przestrzeganie zasad aseptyki i antyseptyki podczas czynności w obrębie rurki tracheostomijnej, (zmiana opatrunku wokół rurki dwa razy dziennie);
- układanie pacjentki w pozycji z uniesioną głową pod kątem 30–45 ° (pozycja Semi – Fowler's);
- kontrola charakteru wydzieliny w drogach oddechowych (ilość, zapach, barwa, konsystencja);
- zapewnienie czystości rurki tracheostomijnej, wymiana raz w miesiącu lub zgodnie z potrzebą.

Diagnoza III: Ryzyko wystąpienia powikłań związanych z gastrostomią typu PEG.

Cel opieki: Zapewnienie prawidłowego odżywienia oraz zapobieganie powikłaniom wynikającym z założenia PEG.

Plan działania:

- przestrzeganie zasad karmienia przez PEG: dieta zmiękczona, ułożenie pacjentki w pozycji siedzącej lub półsiedzącej, ogrzanie pokarmu do temperatury pokojowej, karmienie z odstępami czasowymi, przepłukiwanie drenu wodą przed i po karmieniu, dokonanie oceny

ilości zalegającej treści żołądkowej przed rozpoczęciem karmienia;

- pielęgnacja skóry wokół gastrostomii, nałożenie ochronnej maści, zabezpieczenie miejsca założenia drenu typu PEG w powłoki skórne jałowym gazikiem;
- dokładne zamknięcie zewnętrznej części drenu, aby zapobiec wyciekaniu treści żołądkowej na otaczającą cewnik skórę.

Diagnoza IV: Ryzyko wystąpienia zmian odleżynowych, jako powikłania długotrwałego unieruchomienia.

Cel: Zapobieganie zmianom odleżynowym.

Plan działania:

- ułożenie dziewczynki na materacu przeciwoleżynowym;
- dbanie o czystość skóry dziecka; zmiana pozycji chorej w łóżku co 2-3 godziny;
- oklepywanie i masowanie miejsc narażonych na ucisk; stosowanie kremów, balsamów lub oliwki;
- dokładne ścielenie łóżka, usuwanie zagnieceń, guzików, które mogłyby uciskać pacjentkę;
- dodatkowo kontrola ucisku paska, który zabezpiecza rurkę tracheostomijną u dziecka; pasek powinien być zapięty z marginesem – na szerokość palca wskazującego.

Diagnoza V: Deficyt samoopieki i samopielęgnacji u dziecka wynikający ze stanu zdrowia.

Cel: Zaspakajanie wszystkich potrzeb dnia codziennego (fizjologicznych i psychologicznych.). Plan działania:

- toaleta ciała ze szczególną ostrożnością, wykonywanie toalety jamy ustnej 2-3 razy dziennie;
- prześcielenie łóżka chorej, zmiana bielizny osobistej i pościelowej;
- w miarę potrzeby sprawdzanie i zmiana pieluchomajtek, pielęgnacja i natłuszczenie skóry pośladków oraz okolic intymnych, aby zapobiec odparzeniom;
- podawanie posiłków dziecku oraz częste dopajanie przez gastrostomię;
- poświęcanie jak największej ilości czasu dziecku (zabawa, nauka prostych i podstawowych rzeczy, mówienie do dziecka, dostarczanie różnego rodzaju bodźców).

Diagnoza VI: Brak kontaktu werbalnego i utrudniony kontakt pozawerbalny z dzieckiem w wyniku choroby.

Cel: Wypracowanie sposobów porozumiewania się z dzieckiem.

Plan działania:

- wypracowanie alternatywnej metody komunikacji przez ustalenie kodu komunikacyjnego ruchu gałek ocznych w odpowiedzi na pytania stawiane w formie zamkniętej;
- doskonalenie techniki stawiania pytań zamkniętych nie tylko w odniesieniu do potrzeb pacjenta, ale w nawiązaniu do otaczającej rzeczywistości tematów, co pozwoliło na swobodną konwersację poruszającą różne zagadnienia;
- okazywanie dziecku cierpliwości, ponawianie prób komunikacji;

- stałe utrzymywanie kontaktu wzrokowego z chorą, co pozwala zaobserwować każdą zmianę nastroju lub wyrażania potrzeb;
- uwrażliwianie otoczenia na sposób komunikowania się z pacjentką, kładzenie nacisku na brak pośpiechu w kontakcie z chorą i poświęcenie czasu na właściwe odebranie wysyłanych przez nią sygnałów;
- obserwacja i ocena stanu świadomości dziewczynki;
- mówienie do pacjentki głośno i powoli; stosowanie krótkich i zwięzłych komunikatów.

PODSUMOWANIE

Proces pielęgnowania dziecka z zespołem Leigh'a to przede wszystkim kompleksowe czynności opiekuńcze – pielęgnacyjne i zapewnienie dziecku bezpieczeństwa poprzez monitorowanie podstawowych funkcji życiowych. Dziecko wymaga zaspokajania wszelkich potrzeb zarówno fizjologicznych, jak i psychologicznych. Ważne jest, aby chronić pacjentkę przed czynnikami, które bezpośrednio zagrażają jej życiu i zdrowiu oraz by zapobiegać powikłaniom wynikającym z choroby. Obecny poziom wiedzy nie pozwala na przyczynowe leczenie choroby, można jedynie spowalniać jej postęp i łagodzić objawy. Istnieje duże ryzyko progresji schorzenia i pogorszenia stanu zdrowia. Postęp choroby zależy od wielu czynników tj.: rodzaj mutacji genetycznej odpowiedzialnej za wystąpienie choroby, czy częstota infekcji z następowymi hospitalizacjami.

Zaangażowanie rodziny oraz kompleksowa opieka medyczna może wydłużyć oraz znacząco wpłynąć na jakość życia dzieci z zespołem Leigh'a.

PIŚMIENNICTWO

1. Piekutowska-Abramczuk D, Pronicka E, Krajewska-Walasek M. Rola genu SURF1 w patogenezie zespołu Leigha sprzężonego z deficytem aktywności oksydazy cytochromu C. *Pediatrica Polska* 2008;83(3):212-217.
2. Tuppen HA, Hogan VE, He L. The p.M292T NDUFS2 mutation causes complex I-deficient Leigh syndrome in multiple families. *Brain*. 2010;133(10):2952-2963.
3. Piekutowska-Abramczuk D. The molecular background of Leigh syndrome. *Neurol Neurochir. Pol.* 2008;42(3):238-250.
4. Friedman SD, Shaw DW, Ishak G, et al. The use of neuroimaging in the diagnosis of mitochondrial disease. *Dev Disabil Res Rev.* 2010;16(2):129-135.
5. Baertling F, Rodenburg RJ, Schaper J, et al. A guide to diagnosis and treatment of Leigh syndrome. *Neurol. Neurosurg Psychiatry*, 2014;85(3): 257-265
6. Lake NJ, Bird MJ, Isohanni P, Paetau A. Leigh syndrome: neuropathology and pathogenesis. *J Neuropathol. Exp. Neurol.* 2015;74:482-492
7. Gerards M, Sallevelt SC, Smeets HJ. Leigh syndrome: Resolving the clinical and genetic heterogeneity paves the way for treatment options. *Mol Genet Metab.* 2016;117(3):300-312.

Praca zgłoszona do druku: 03.10.2018

Prac przyjęta do druku: 13.11.2018