Pielęgniarstwo Polskie 2013, 1(47), 52–55

PLAN OPIEKI PIELĘGNIARSKIEJ NAD DZIECKIEM Z NEUROFIBROMATOZĄ TYPU 1 NA PODSTAWIE ANALIZY KONKRETNEGO PRZYPADKU

NURSING CAREPLANFOR A CHILD WITH NEUROFIBROMATOSISTYPE 1 BASED ON THE ANALYSIS OF THE CASE

MAŁGORZATA SYPNIEWSKA[1], SAMANTA STURMOWSKA[1], OLGA JAKUBCZAK[1], KATARZYNA NOWAK[1], AGNIESZKA WRÓBEL-BANIA[2], ANETA ZREDA-PIKIES[2]

[1]Studentka I roku SUM, Wydział Nauk o Zdrowiu, Kierunek Pielęgniarstwo
Collegium Medium w Bydgoszczy UMK w Toruniu
[2]Zakład Pielęgniarstwa Pediatrycznego
Collegium Medicum w Bydgoszczy UMK w Toruniu
Kierownik: prof. dr hab. n. med. Andrzej Kurylak

Streszczenie

Neurofibromatoza to choroba obejmująca trzy listki zarodkowe zajmujące skórę, układ nerwowy i narząd wzroku. Wynik jej odziedziczenia związany jest z przebiegiem mutacji w obrębie genu kodującego neurofibrominę, która może mieć przebieg spontaniczny lub dziedziczny. Częstość zachorowania jest niewielka, waha się w granicach 1/3000–4000 tysiące osób. Diagnostyka choroby opiera się na rozpoznaniu dwóch z siedmiu objawów przyjętych przez National Institutes of Health. Neurofibromatoza jest chorobą nieuleczalną. Leczenie skłania się do leczenia przyczynowego występujących objawów. W pracy został opracowany przypadek 9-letniego chłopca cierpiącego na neurofibromatozę typu 1. Diagnoza została postawiona na podstawie obecności zmian skórnych typu „café-au-lait", piegów w okolicach dołu pachowego i pachwin oraz trzech guzków Lischa. Na obecnym etapie badania genetyczne wykazały mutację, która prawdopodobnie pojawiła się spontanicznie. Analiza przypadku pozwoliła na rozpoznanie problemów, które pojawiły się u dziecka i zgodnie z aktualną wiedzą medyczną opisano działania pielęgnacyjno-lecznicze jakie należy podjąć w związku z zaistniałymi dolegliwościami. Opieką pielęgniarską zostało objęte nie tylko cierpiące dziecko, lecz także jego rodzina.

Słowa kluczowe: neurofibromatoza, opieka pielęgniarska, plan opieki.

Abstract

Neurofibromatosisis a diseaseconsisting of threegerm layersinvolvedskin,nervous system andorgans of sight. The resultofinheritanceis related to themutationin the geneencoding, which may be spontaneousorassociated with the courseofsuccession.The incidenceis low, one in 3000–4000,000 is affected. Diagnosisof diseaseis based on therecognition of two of the sevensignsadopted by the National Institutesof Health. Neurofibromatosisis an incurable disease. Treatmenttends tocausal treatmentof symptoms. The work is a presentation of a case of 9-year-old boy suffering from neurofibromatosis type 1. Diagnosis was based on the presence of skin lesions similar to "café-au-lait", freckles around the armpit and groin, and three Lischnodules. At this stage, genetic studies have shown mutation that probably occurred spontaneously. Case study allowed for the identification of problems in accordance with current medical knowledge. Therapeutic nursing procedure action to be taken was described in connection with-existing ailments was described. Nursing care was provided not only the suffering child, but also his family.

Key words: neurofibromatosis, nursing care, therapeutic nursing procedure.

Wstęp

W 1882 roku niemiecki patolog Friedrich von Recklinghausen po raz pierwszy rozpoznał i opisał przypadki pojawiania się zmian skórnych wraz z występowaniem guzów ośrodkowego układu nerwowego. Odkrytą jednostkę chorobową nazwał nerwiakowłókniakowatością, która obecnie określana jest również jako choroba Recklinghausena. Po wielu latach od odkrycia niemieckiego lekarza w literaturze medycznej pojawiły się doniesienia o drugiej postaci choroby – nerwiakowłókniowatości typu 2.

Nerwiakowłókniakowatość należy do grup fakomatoz (greckie *phakoz* „naznaczony przy urodzeniu"). Do tej grupy zaliczane są rozmaitej natury choroby, obejmujące różnego rodzaju listki zarodkowe. Symptomatologia fakomatoz dotyczy głównie skóry, układu nerwowego i narządu wzroku [1, 2].

Nerwiakowłókniakowatość typu 1 (neurofibromatoza typu 1) jest chorobą dziedziczoną genetycznie, autosomalnie dominująco. Gen, który odpowiada za tę jednostkę chorobową nazwany jest NF-1 oraz został zlokalizowany na chromosomie 17q11.2, gdzie kodowane jest białko – neurofibromina. Funkcją antyonkogenu jakim

jest neurofibromina jest dezaktywacja patoonkogenu Ras, odpowiadającego za aktywowanie onkogenu GTP. Do jego pozostałych ról należy kontrola procesu uczenia się i zapamiętywania, procesów związanych z odbudową tkanek i struktur naczyń krwionośnych (angiogeneza). Utrata jakiejkolwiek z funkcji białka umożliwia ekspansję nowotworów.

Gen NF-1 jest jednym z najczęściej ulegających mutacji genów u człowieka. Wystąpienie choroby w 50% przypadków to wynik odziedziczenia mutacji po chorym rodzicu – przybiera wówczas postać niemozaikową, a defekt genetyczny przekazywany jest dalszym pokoleniom [3, 4, 5]. W populacji ogólnej NF1 występuje z częstością 1 na 3000–4000 tysiąca osób bez różnic etnicznych czy też rasowych [6, 7]. Do rozpoznania choroby upoważnia stwierdzenie co najmniej 2 spośród 7 kryteriów diagnostycznych przyjętych przez National Institutes of Health [7, 8]:

1. Obecność na skórze ponad 5 plam café-au-lait o średnicy równej lub większej niż 5 mm przed okresem dojrzewania i 15 mm po okresie dojrzewania.
2. Dwa lub więcej nerwiakowłókniaki lub 1 nerwiakowłókniak splotowaty.
3. Piegi w okolicach pachowych i pachwinowych.
4. Glejak nerwu wzrokowego.
5. Dwa lub więcej guzki Lischa.
6. Wyróżniająca się anomalia kostna (dysplazja skrzydeł kości klinowej), ścieńczenie warstwy korowej kości długich (z lub bez stawów rzekomych).

Rozpoznanie NF-1 u krewnych pierwszego stopnia na podstawie powyższych kryteriów.

Przedstawione objawy mogą pojawić się w każdym stadium rozwoju osobniczego, najczęściej jednak pojawiają się w wieku dziecięcym i nie zawsze dają pełny obraz kliniczny [1].

Cel pracy

Przedstawienie istoty pielęgnowania osoby chorej na neurofibromatozę typu 1 obejmujących biologiczne, psychologiczne oraz społeczne potrzeby pacjenta. Zwiększenie świadomości personelu medycznego na temat wybranej jednostki chorobowej.

Materiał i metody

Metody pozyskiwania danych o pacjencie obejmują analizę dostępnej dokumentacji medycznej oraz poszerzony wywiad wraz z kwestionariuszem wywiadu przeprowadzonym z opiekunem pacjenta. W gromadzeniu danych zostały wykorzystane metody służące do pozyskiwania wiedzy pielęgniarskiej, w których zakres wchodzi wywiad, obserwacja, badania fizykalne. Na badanie uzyskano zgodę komisji bioetycznej o nr 260/2012.

Opis przypadku

Chłopiec przyszedł na świat w 36 tygodniu ciąży 26 lutego 2003 roku o godzinie 8.25. Jest dzieckiem z V ciąży, porodu III. Urodził się cięciem cesarskim z powodu obrzęku nóg matki o nieznanej etiologii. W chwili urodzenia parametry antropometryczne wynosiły: waga – 3200 g, wzrost – 55 cm, obwód klatki piersiowej – 32 cm, a głowy – 35 cm. Dziecko posiadało cechy wcześniactwa. W skali Apgar chłopiec otrzymał 9 punktów. Utrata jednego punktu spowodowana była brakiem napięcia mięśni kończyn dolnych. Pierwsza hospitalizacja dziecka odbyła się w 5 miesiącu życia z powodu skazy białkowej, która objawiała się biegunkami z domieszką krwi. Modyfikacja diety dziecka oraz dołączenie do żywienia preparatu bezmlecznego spowodowały ustąpienie objawów. Rozwój psychomotoryczny do tego czasu nie odbiegał od normy. Około drugiego roku życia zachowanie dziecka uległo zmianie. Pojawiły się epizody napadów padaczkowych, w których chłopiec zastygał w bezruchu z pojawiającymi się stereotypami rąk oraz automatyzmami oralnymi, nie reagując na żadne polecenia. Następowało przy tym obfite ślinienie. Po 3–4 minutach objawy ustępowały. Około 4. roku życia dziecko zostało poddane kompleksowej diagnostyce przez neurologa. Podczas badania dostrzeżono zmiany typu CAL oraz piegi w okolicach dołów pachowych i pachwin. W związku z epizodami padaczkowymi poddano dziecko badaniu EEG, w którym stwierdzono prawostronne zmiany świadczące o ogniskach padaczki. Na podstawie badania i wywiadu z matką dziecka stwierdzono, iż cierpi ono na padaczkę mimiczno-kloniczną. W związku z obecnością plam o zabarwieniu kawy z mlekiem jak i piegów w okolicach dołów pachowych, odkrytych podczas badania neurologicznego, poddano dziecko dalszej diagnostyce w kierunku NF-1.

W badaniu okulistycznym stwierdzono w lewym oku obecność trzech plamek Lischa. Tomografia komputerowa z użyciem środka kontrastującego oraz rezonans mózgu wykazały obecność guza zlokalizowanego w lewym płacie skroniowym o wielkości 3 cm.

Postawiona diagnoza, mówiąca o tym, iż dziecko cierpi na NF-1, pozwoliła na zakwalifikowanie go na badania genetyczne. Wstępny wynik badań wykazał, iż mutacja genu wystąpiła spontanicznie. Dziecko w wieku 8 lat zostało również poddane badaniom psychologicznym, w których stwierdzono zespół Aspergera. Obecnie chłopiec choruje na alergię pokarmową, która objawia się nietolerancją produktów mlecznych i poddana jest dalszej diagnostyce.

Dziecko w wieku 9 lat zostało skierowane na neurologiczne badanie kontrolne oraz TK w celu oceny rozwoju guza.

Stan biologiczny chłopca: skóra czysta, pokryta plamami typu CAL oraz piegami w okolicach dołu pachowego i pachwin. Chłopiec ma otyłość, potwierdzone jest to wskaźnikiem BMI wynoszącym 25,3 (< 97 centyla) przy wzroście 150 cm i wadze 57 kg. Dokonane pomiary parametrów życiowych: ciśnienie tętnicze krwi – 110/80 mm/Hg,

tętno – 72 uderzenia/min, ilość oddechów 14/min. Chłopiec często skarży się na uporczywe bóle głowy o charakterze pulsującym, które trwają kilka godzin i nie ustępują po podaniu paracetamolu. Również u chłopca zdarzają się wymioty o nie poznanej dotąd przyczynie oraz biegunki po spożyciu produktów z zawartością mleka. Chłopiec uskarża się na ból kręgosłupa spowodowany skoliozą.

Stan psychospołeczny dziecka: chłopiec unika kontaktu, trudno uzyskać od niego informacje dotyczące dolegliwości, często stara się zmienić temat lub konfabuluje. Widoczny opóźniony rozwój psychomotoryczny. Czas wolny spędza przed komputerem lub telewizorem. Przy mamie czuje się pewnie, odpowiada pojedynczymi słowami, pytany o zainteresowania odpowiada o kosmonautyce, jest bardzo zainteresowany tą tematyką. Wykonuje przy tym niezdarne i źle skoordynowane ruchy.

Stan socjoekonomiczny: bardzo dobry. Rodzice chłopca posiadają wykształcenie średnie. Ojciec chłopca zajmuje się prowadzeniem firmy, matka zaś zajmuje się domem. Mieszkają w domu jednorodzinnym, w mieście oddalonym od miejsca hospitalizacji o 50 km. Obydwoje rodzice palą nałogowo papierosy. Zarówno matka, jak i ojciec dziecka wykazują duże zainteresowanie chorobą dziecka. Jednak ze względu na zobowiązania zawodowe ojca, to matka przebywa cały czas z dzieckiem podczas hospitalizacji. Jest nastawiona pozytywnie do choroby chłopca, wykazuje się dużą wiedzą na temat schorzenia jej syna. Ma bardzo dobry kontakt z chłopcem, otacza go dużą troską. Współpracuje z personelem medycznym oraz stara się towarzyszyć synowi w czasie prowadzonych czynności. Rodzina stara się spędzać jak najwięcej czasu z chłopcem przeznaczając go na wspólne gry i zabawy.

W związku z wymiotami o nieznanej etiologii, dziecko układane jest w łóżku w pozycji bezpiecznej, półwysokiej na prawym boku. Podawane są mu płyny często lekko schłodzone, ale w niewielkich ilościach. Chłopiec chętnie pije podawane płyny. Poinstruowana mama dba o higienę jamy ustnej chłopca, stosując środki do utrzymania czystości jamy ustnej. Pościel zmieniana jest w zależności od zaistniałej potrzeby. Dziecko podczas pobytu w szpitalu skarżyło się na uporczywe bóle głowy. Ocena natężenia bólu za pomocą wzrokowo-analogowej skali VAS: 5. Podano chłopcu paracetamol, jednak po godzinnej ocenie bólu po podaniu leku nasilenie bólu oceniane przez chłopca wskazało na 7. Zapewniono dziecku atmosferę spokoju i bezpieczeństwa, stosowano zimne okłady na czoło, które spowodowały złagodzenie dolegliwości.

Podczas wykonywanych badań cały czas przebywała z dzieckiem matka. O wszelkich podjętych czynnościach była informowana matka oraz jej dziecko. W badaniu TK nie stwierdzono zmiany wielkości guza.

Podczas hospitalizacji dziecko było szczególnie obserwowane pod kątem wystąpienia napadu padaczkowego, który wg matki mimo stosowania leków przeciwpadaczkowych nadal się pojawiały. Dziecko regularnie otrzymywało Karbamazepinę (Neurotopretard) w dawce 300 mg zażywanych dwa razy dziennie, epizodów napadu padaczkowego nie stwierdzono. Ze względu na stosowane leczenie obserwowano dziecko pod kątem wystąpienia objawów niepożądanych (senność, zaburzenia czynności serca i układu krążenia, zaburzenia funkcji nerek, uszkodzenie wątroby, objawy ze strony układu pokarmowego: wymioty, zaparcia, biegunki).

Starano się nawiązać kontakt z dzieckiem stosując zasady prawidłowej komunikacji zgodnej ze specyfiką choroby Aspergera. Wypowiadanie prostych poleceń oraz mobilizowanie dziecka do współpracy spowodowało, iż komunikacja stała się efektywniejsza i dziecko starało się wypełniać polecenia. Próbując nawet samemu nawiązać kontakt z członkami personelu medycznego.

Omówienie

Specyfika schorzenia jakim jest neurofibromatoza typu 1 wymaga udzielania profesjonalnych świadczeń pielęgnacyjnych opierających się na kompleksowym planie pielęgnowania. Praca z dzieckiem cierpiącym na tę nieuleczalną chorobę nakłada ogrom problemów pielęgnacyjnych przed personelem medycznym, jak i w późniejszym czasie, przed rodziną pacjenta. Czynności pielęgniarskie powinny być dostosowane do indywidualnych potrzeb małego pacjenta. Możliwe jest to dzięki holistycznej koncepcji, która uwzględnia biologiczno-psychologiczno-społeczne, jak również duchowe aspekty życia człowieka. Szczególną uwagę należy również poświęcić działalności edukacyjnej. Edukacja rodziny pacjenta powinna obejmować dostarczenie wiedzy na temat choroby, jak również kształtować umiejętności niezbędne do realizowania opieki w domu pacjenta. Działania podejmowane przez personel medyczny w opisanym przypadku dziecka cierpiącego na chorobę Recklinghausena mają na celu służenie poprawie jakości życia chorego oraz jego najbliższych. Łagodząc lub niwelując dolegliwości powodujące dyskomfort w życiu codziennym osoby cierpiącej na tę nieuleczalną chorobę.

Matka dziecka została poinformowana o konieczności zgłaszania się z dzieckiem na badania obrazowe TK. Zwrócono jej również uwagę na konieczność częstego mierzenia ciśnienia tętniczego krwi, w związku z tym została wyedukowana w jaki sposób posługiwać się ciśnieniomierzem elektrycznym. Kolejnym aspektem, który został poruszony, była otyłość dziecka, zalecono przede wszystkim ograniczenie spożywania cukrów prostych oraz tłuszczu, podkreślając jak ważny jest sposób przygotowania potraw oraz jak aktywność fizyczna dostosowana do schorzenia dziecka może wpłynąć na obniżenie wagi dziecka oraz poprawę sprawności psycho-motorycznej. W związku z wadą postawy chłopca, zalecono skorzystanie z usług poradni wad postawy. Matka chłopca starała się w aktywny sposób uczestniczyć w czasie hospitalizacji dziecka. Brak zmian w obrazie TK wzbudził nadzieję w kobiecie na lepsze rokowanie choroby.

PIŚMIENNICTWO

1. Barczykowska E., Kram M., Kurylak A., Proces leczenia i pielęgnowania dziecka chorego na neurofibromatozę typu 1 wymagającego leczenia żywieniowego – opis przypadku, Pielęg. Chirurg. Angiol., 2011, 3, 175-179.
2. Twarduś K., Biegunki W., Diagnozy i interwencje pielęgniarskie, Kózka M., Płaszewska-Żywko L. (red.), PZWL, Warszawa, 2008, 85-92.
3. Barlow-Stewart K., Neurofibromatosis type 1, The Australasian Genetics Resource Book, 2007.
4. Karwacki M., Woźniak W., Nerwiakowłókniakowatość – wrodzona, genetycznie uwarunkowana choroba predysponująca do nowotworzenia, Med. Wieku Rozw., 2006, X, 3 część II.
5. Kirejczyk K., Matuszczak E., Skobudzińska-Jaźwińska H., Trudności diagnostyczne w chorobie Recklinghausena – doświadczenia własne, Prz. Pediatr., 2006, 36, 1, 238-241.
6. Borkowska J., Domańska-Pakieła D., Kaczorowska M., Choroby nerwowo-skórne – postępy w diagnostyce i leczeniu, Prz. Dermatol., 2009, 96, 133-141.
7. Pinson S., Neurofibromatosis type 1 or von Recklinghausen's disease, Orphanet encyclopedia, 2002.
8. Zajączek S., Van de Wetering T., Nerwiakowłókniakowatość typu 1(NF1, choroba von Recklinghausena), Post. Nauk Med., 2010, 11.

Adres do korespondencji:
Aneta Zreda-Pikies,
Zakład Pielęgniarstwa Pediatrycznego
CM UMK w Toruniu
ul. Techników 3, 85-801 Bydgoszcz
e-mail: aneta.zreda@wp.pl