

Katarzyna Piusińska, Ewa Jolanta Węgrzynowska
Mazowiecka Uczelnia Publiczna w Płocku, Wydział Nauk o Zdrowiu

MEDYCZNO-SPOŁECZNY ASPEKT DYSTROFII MIĘŚNIOWEJ DUCHENNEA JAKO CHOROBY PRZEWLEKŁEJ U 14 LETNIEGO DZIECKA

**Medical and social aspect of Duchenne muscular dystrophy
as a chronic disease in a 14-year-old child**

Streszczenie

Wstęp

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a jest rzadką chorobą, dziedziczną genetycznie. Najczęściej występuje u mężczyzn, ponieważ ogromne znaczenie ma sposób dziedziczenia genów. Gen dystrofii Duchenne'a usytuowany jest na ramieniu krótkim chromosomu X. Mutacja jest dziedziczona recesywnie w sprzężeniu z chromosomem X, a następnie przekazywana od matek nosicielek.

Cel

Celem niniejszej pracy jest przedstawienie aspektów medyczno-społecznych w przebiegu choroby przewlekłej na przykładzie 14-letniego dziecka z dystrofią mięśniową Duchenne'a.

Prezentacja przypadku

Pacjent lat 14 przyjęty został do Oddziału Pediatrycznego Szpital Powiatowego, w stanie ogólnym średnim, prezentował objawy infekcji dróg oddechowych. Miał katar, kaszel, gorączkę 38°C oraz duszność wydechową. W badaniu przedmiotowym zwracała uwagę otyłość, obniżone napięcie siły mięśniowej w kończynach górnych i dolnych, osłuchowo nad polami płucnymi szmer pęcherzykowy osłabiony, wydech wydłużony, obustronnie słyszalne fuczzenia i trzeszczenia.

Wnioski

Planowanie opieki pielęgniarskiej i opieki lekarskiej nad pacjentem z dystrofią mięśniową Duchenne'a jest uwarunkowane potrzebami dojrzewającego dziecka ze szczególnym uwzględnieniem kształtowania się jego osobowości społecznej.

Słowa kluczowe: Dystrofia mięśniowa Duchenne'a, pacjent, leczenie, opieka pielęgniarska

Introduction

Duchenne muscular dystrophy is a rare, genetic ally inherited disease. It is most common in men because gene inheritance is of great importance. The Duchenne dystrophy genes located on the short arm of the X chromosome. The mutation is recessively inherited in conjunction with the X chromosome, and then transmitted from the mothers who are carriers of the disease gene.

Aim of the study

The aim of this study is to present the medical and social aspects of disease progression during stages of child's physiological development, on the example of a 14-year-old boy suffering from Duchenne muscular dystrophy.

Case study

The 14-year-old patient was admitted to the Pediatric Ward in moderate general condition. He was presenting signs of respiratory tract infection – runny nose, cough, 38 degrees Celsius fever and expiratory dyspnoea. In the physical examination, the doctor noticed obesity, decreased muscle tone in the upper and lower limbs. Auscultation of the lungs' fields showed weakened vesicular murmur, elongated exhalation. Wheezing and crackles were audible in both lungs.

Conclusions

The planning of health care for a nurse and medical care a patient with Duchenne muscular dystrophy is conditioned by the needs of an adolescent child, with particular emphasis on his social personality.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy, patient, treatment, nursing care

Wstęp

Dystrofia mięśniowa Duchenne'a jest rzadką chorobą, dziedziczną genetycznie. Najczęściej występuje u mężczyzn, ponieważ ogromne znaczenie ma sposób dziedziczenia genów [Anikiej, Mański i Bidzan, 2018]. Gen dystrofii Duchenne'a usytuowany jest na ramieniu krótkim chromosomu X. Mutacja jest dziedziczona recesywnie w sprzężeniu z chromosomem X, a następnie przekazywana od matek nosicielek. Częstość jej występowania szacuje się 1 na 3500 męskich urodzeń.

W tym schorzeniu ustala się ilość dystrofiny, czyli białka strukturalnego komórki mięśniowej łączącej cytoskielet (przez wiązanie się z aktyną) z kompleksem glikoproteinowym znajdującym się w błonie komórkowej (sarkolemie). Obecność dystrofiny nie pozwala na rozpad tego kompleksu, który stabilizuje błonę komórkową i wpływa na jej przepuszczalność. Niewielka ilość tego białka lub całkowity jej brak może wskazywać na dystrofię Duchenne'a. Białko to, odgrywa kluczową rolę w pracy mięśni. Jego brak może spowodować pogłębiające się osłabienie mięśni.

Objawy uzewnętrzniają się około 3 roku życia. Rodzice zauważają u swojego dziecka nieprawidłowy rozwój ruchowy bądź specyficzne zachowania ruchowe tj. stawianie pierwszych kroków na palcach, częste bóle nóg, zaburzenia równowagi, flegmatyczny, niezdatny chód. Osłabienie i zanik mięśni obejmuje głównie mięśnie pasa biodrowego oraz ksołne mięśnie kończyn dolnych. W późniejszym stadium choroby osłabione zostają inne mięśnie. Choroba dotyka pacjentów etapowo, lecz płynnie. Około 8-9 roku życia rozwijają się przykurcze. Od 9-10 roku życia chorzy stają się już niesamodzielnymi, nie mogą wstawać, siadać. Chód możliwy jest tylko z pomocą osób trzecich bądź specjalistycznego sprzętu. Między 10 a 14 rokiem życia pacjenci nie są w stanie sami chodzić. Zmianie ulega również motoryka żuchwowa, mowa staje się coraz bardziej niewyraźna. Z powodu powikłań oddechowo-krażeniowych śmierć następuje przed 20 rokiem życia [Kawalec, Grenda i Kulus, 2018].

Cel pracy

Celem niniejszej pracy jest przedstawienie aspektów medyczno-społecznych w przebiegu choroby przewlekłej na przykładzie 14 letniego dziecka z dystrofią mięśniową Duchenne'a.

Prezentacja przypadku

Do Oddziału Pediatricznego Szpitala Powiatowego zgłosiła się matka z 14-letnim dzieckiem z dystrofią mięśniową Duchenne'a z powodu objawów infekcji dróg oddechowych z towarzyszącą dusznością. Dziecko urodzone z ciąży pierwszej, drogami i siłami natury, masa urodzeniowa 3500 g, 10 pkt w skali Apgar. Przebieg ciąży niepowikłany chorobami przewlekłymi matki. W okresie niemowlęcym dziecko rozwijało się prawidłowo. Nie obserwowano zaburzeń napięcia mięśniowego. W trzecim miesiącu życia, leżąc na brzuchu unosiło samodzielnie głowę, w czwartym miesiącu życia utrzymywało ją prosto w pozycji pionowej. W szóstym miesiącu życia dziecko opanowało umiejętność przewracania się z brzucha na plecy,

a następnie z pleców na brzuch. Dziecko podejmowało pierwsze próby siedzenia z podparciem w siódmym miesiącu życia, aby samodzielnie, stabilnie siedzieć w ósmym miesiącu życia. Około dwunastego miesiąca życia dziecko nabyło umiejętność stania, pierwsze kroki stawiało w czternastym miesiącu życia, a około dwudziestego miesiąca życia dziecko sprawnie biegalo. W zakresie rozwoju ruchu nie wzbudzało niepokoju opiekunów oraz konsultujących go lekarzy w trakcie okresowych bilansów i szczepień ochronnych. W zakresie ruchów precyzyjnych dziecko bawiąc się zabawkami przekładało je z ręki do ręki w piątym miesiącu życia, prawidłowo rozwinęło chwyt pęsetkowy w dziewiątym miesiącu życia. Brało czynny udział w trakcie karmienia go przez rodziców poprzez jedzenie palcami w ósmym miesiącu życia, a następnie za pomocą łyżeczki, którą trzymało w dłoni w szesnastym miesiącu życia lateralizując stronę prawą, jako dominującą. Rozwój społeczny oraz mowy dziecka również nie wskazywał na nieprawidłowy. Niemowlę uśmiechało się w trzecim miesiącu życia, gaworzyło w szóstym miesiącu życia. Pierwsze słowa pod postacią „mama”-„tata” zaczęło wypowiadać w dziewiątym miesiącu życia, by w drugim roku życia przejść do etapu budowania zdań dwuwyrazowych. Podczas dotychczasowych, regularnych badań lekarskich w gabinecie lekarza podstawowej opiece zdrowotnej, klinicznie pacjent nie prezentował żadnych odstępstw od normy dla wieku, które mogłyby wzbudzać czujność diagnostyczną pediatrii. W drugim roku życia rodzice rozpoczęli u dziecka trening czystości zauważając na tym etapie problemy z regularnym wypróżnianiem. Dziecko oddawało stolec raz na pięć dni, o konsystencji zbitiej, co powodowało utrudnienia w defekacji. Powyższe objawy mama dziecka zgłosiła podczas wizyty lekarskiej. Biorąc pod wagę wiek dziecka wykonano badanie ultrasonograficzne jamy brzusznej oraz badania laboratoryjne: morfologię krwi z rozmazem, CRP oraz poziom hormonów tarczycy oceniając wyniki, jako prawidłowe, w zakresie normy dla wieku dziecka. Rozpoczęto leczenie preparatami przeczyszczającymi doustnie. Zalecono ponadto rozszerzenie diety dziecka o produkty zawierające dużą ilość błonnika, zwrócono również uwagę, iż wspomagająco w leczeniu niezbędne jest spożywanie zwiększonej ilości wody. Uzyskano efekt terapeutyczny poprzez normalizację rytmu wypróżnień. W 6 roku życia w trakcie bilansu w POZ mama poinformowała lekarza pediatrę, że dziecko łatwo męczy się, samodzielnie pokonuje dystans kilku schodków do góry, po czym musi być dalej wniesiony przez rodzica na rękach. Rozpoczęto wówczas diagnostykę pacjenta w kierunku chorób z komponentą zaburzeń przewodnictwa nerwowo-mięśniowego. Ambulatoryjnie oznaczono poziom kinazy kreatynowej w surowicy (norma CK 60-305 U/l), która w tym przypadku wynosiła 5400, co oznaczało wielokrotne przekroczenie granicy normy. Dziecko skierowano do Poradni Genetycznej oraz do Poradni Chorób Mięśni, gdzie konsultujący lekarz neurolog rozpoznał u dziecka dystrofię mięśniową Duchenne’a.

W kolejnych latach życia dziecka obserwowano postępujące osłabienie siły mięśniowej objawiające się ograniczeniem zakresu wykonywanych ruchów począwszy od siódmego roku życia. W wieku ośmiu lat dziecko nie było w stanie bez nadmiernej męczliwości mięśniowej samodzielnie pokonywać dystansów przekraczających kilkadziesiąt metrów, co zaczęło stopniowo wykluczać je z aktywnego życia wśród rówieśników. Postęp choroby wymusił w przeważającej większości przyjęcie przez dziecko w dziewiątym roku życia siedzącego trybu funkcjonowania. Od 10 roku życia dziecko porusza się na wózku inwalidzkim.

Od czasu wysunięcia podejrzenia choroby przewlekłej u dziecka rodzice otrzymywali wsparcie psychologiczne zarówno ze strony zespołu terapeutycznego jak i całego personelu lekarsko-pielęgniarskiego pracującego w Podstawowej Opiece Zdrowotnej. Lekarz pediatra pozostawał w stałym kontakcie z gronem specjalistów zajmujących się diagnostyką i leczeniem przewlekłej choroby dziecka, ponadto pośredniczył w ustalaniu wizyt w Poradniach i Klinikach Specjalistycznych. Wraz z postępowaniem rozwoju choroby i brakiem możliwości regularnych wizyt lekarskich w opiece ambulatoryjnej, działania te realizowano w trybie domowym. Jednocześnie rozpoczęto prowadzenie usprawniania mięśniowego dziecka przez zespół rehabilitantów. W środowisku domowym dziecka, wdrożono realizację podstawy programowej, poprzez zaangażowanie w edukację dotychczasowych pedagogów szkolnych.

Wywiad lekarski

Przed przyjęciem do szpitala dziecko od 2 dni miało katar, kaszel z towarzyszącą gorączką 38°C. Pacjent konsultowany był w Podstawowej Opiece Zdrowotnej przez lekarza pediatrę, który w leczeniu zastosował antybiotyki doustne aksetylcefuroksymu oraz leki przeciwgorączkowe, ale w trakcie stosowania terapii nie obserwowano poprawy. W drugiej dobie leczenia zaobserwowano u dziecka duszność.

Badanie przedmiotowe

Pacjent lat 14 został przyjęty do Oddziału Pediatrycznego w stanie ogólnym średnim, prezentował objawy infekcji dróg oddechowych: katar, kaszel, gorączkę 38°C oraz duszność wydechową. W badaniu przedmiotowym zwracała uwagę otyłość, obniżone napięcie siły mięśniowej w kończynach górnych i dolnych, osłuchowo nad polami płucnymi szmer pęcherzykowy osłabiony, wydech wydłużony, obustronnie słyszalne furczenia i trzeszczenia. Monitorowano parametry życiowe dziecka: ciśnienie tętnicze krwi RR 130/80 mm Hg, HR tętno 90 uderzeń na minutę, saturacja SatO₂ 95%.

Przebieg diagnostyki

W badaniach laboratoryjnych stwierdzono umiarkowanie podwyższony poziom CRP, który wynosił 10,31 mg/l (norma <5 mg/l), poziom prokalcytoniny w normie 0,21 ng/ml (<0.5). W morfologii krwi obwodowej poziom leukocytów w normie, z bezwzględną liczbą granulocytów – $7,8 \times 10^3/\text{mm}^3$, w rozmazie morfologii krwi przewaga granulocytów. W układzie czerwono krwinkowym HGB 15,5 g/dl (13,00–16,00), HCT 46,1% (37,00–49,00), PLT $242,00 \times 10^3/\text{mm}^3$ (140,00–440,00). Stwierdzono podwyższony poziom ALAT 89,7 U/l (norma <41) oraz Aspat 105,3 U/l (norma <37), prawidłowy poziom sodu 136,8 mmol/l (135,00–145,00) oraz potasu 4,27 mmol/l (3,5–5,5). W gazometrii nie stwierdzono istotnych odchyłeń od normy, poziom pH oceniono, jako prawidłowy 7,38 (norma 7,36–7,42), pCO₂ 36,10 mmHg (32,00–43,00), HCO₃ 21,10 mmol/l (21,00–27,00), niedobór zasad BE -3,3 mmol/l (-2,00–3,00), obniżony poziom pO₂ 40,70 mmHg (65,00–95,00).

Celem poszerzenia diagnostyki wykonano zdjęcie rentgenowskie klatki piersiowej, w którym nie opisano cech zapalnych. Sylwetka serca w normie.

Omówienie

Zalecone postępowanie i przebieg hospitalizacji

Zgodnie z rekomendacjami postępowania w pozaszpitalnych zakażeniach układu oddechowego w leczeniu zastosowano antybiotykoterapię [Hryniewicz, Albrecht i Radzikowski (red.), 2016]. Jako leczenie wspomagające zlecono leki wziewne rozszerzające oskrzela oraz sterydoterapię dożylną i wziewną uzyskując początkowo poprawę stanu ogólnego dziecka, ustąpienie duszności oraz oprawę samopoczucia pacjenta. Od drugiej doby hospitalizacji stan ogólny dziecka ponownie zaczął się pogarszać, obserwowano epizody duszności wydechowej, z towarzyszącym lękiem chłopca o własne życie. Monitorowano wówczas parametry życiowe pacjenta, w pomiarach saturacji notowano jej obniżenie do wartości 70–73%, ciśnienie tętnicze przewyższało granicę normy dla wieku 160/110 mm Hg, tętno było miarowe, przyspieszone do 110 uderzeń na minutę. Objawy ustępowały po podaniu hydrokortyzonu dożylnie oraz leków rozszerzających oskrzela wziewnie, do leczenia włączono wówczas antybiotyk makrolidowy doustnie. W drugiej dobie objawy duszności wydechowej nasiliły się pomimo stosowanego leczenia. W trakcie powyższych epizodów notowano obniżenie poziomu saturacji do wartości sięgających nawet 65%. W kontrolnych badaniach gazometrycznych stwierdzono powtarzającą się kwasicę oddechową z retencją dwutlenku węgla do wartości: pH 7,29 (7,36–7,42), pCO₂ 86,10 mmHg (32,00–43,00), BE 10,00 mmol/l (-2,00–3,00), HCO₃ 40,60 mmol/l (21,00–27,00), pO₂ 70,70 mmHg (65,00–95,00). Ze względu na pogarszający się stan ogólny pacjenta, klinicznie brak efektu terapeutycznego oraz postępującą niewydolność oddechową, zlecono konsultację dyżurującego anesteziologa. Po zebraniu wywiadu, przeprowadzeniu badania przedmiotowego oraz ocenie badań dodatkowych, anesteziolog wykonał intubację dotchawiczą podłączając dziecko do respiratora celem wsparcia oddechowego oraz wyrównania gazometrycznego retencji dwutlenku węgla. Wysunięto podejrzenie, że niewydolność oddechowa dziecka wynika nie tylko z przebiegu infekcji, ale przede wszystkim z postępu przewlekłej choroby podstawowej chłopca. Pacjenta przekazano transportem lotniczym do ośrodka wyspospecjalistycznego Kliniki Neurologii Dziecięcej.

Z informacji od opiekunów prawnych ustalono, że w dalszym etapie leczenia u dziecka wykonano zabieg tracheotomii oraz przezskórnej endoskopowej gastrostomii (PEG) uzyskując stabilizację stanu ogólnego pacjenta.

Opieka pielęgniarska nad pacjentem z dystrofią mięśniową Duchenne'a

Człowiek niepełnosprawny w Polsce w większości przypadków jest osobą niesamodzielną a tym samym uzależnioną od osób trzecich. Obserwuje się że większość chorych mieszka w domu rodzinnym lub przebywa w Zakładzie Opiekuńczo-Lecznicznym lub Zakładzie Pielęgnacyjno-Opiekuńczym. Przyczyn tego stanu rzeczy należy dopatrywać się w braku odpowiedniej edukacji rodziny i pacjenta, rehabilitacji oraz niewystarczających rozwiązań prawnych. Dla rodziny opieka nad chorym, zwłaszcza przewlekłe, często łączy się z wyrzeczeniem się swoich aspiracji i potrzeb [Schultz i Schultz, 2007].

Zdiagnozowanie przewlekłej, śmiertelnej choroby u dziecka całkowicie zmienia życie codzienne osób z najbliższego otoczenia. Konieczność szczególnej opieki nad chorym członkiem rodziny często jest związana z ograniczeniem dochodów. Sytuacja ta jest wynikiem rezygnacji z pracy zawodowej co najmniej jednego z rodziców oraz wysokich kosztów leczenia. To z kolei może się przyczynić do pogorszenia sytuacji materialnej i społecznej. Członkowie rodziny narażeni są na długotrwałe odczuwanie silnych emocji. W związku z tym ważne jest zapewnienie wsparcia różnych służb dla całej rodziny, m.in. opieki medycznej, pomocy socjalnej, a w szczególności psycho-pedagogicznej [Pulik i in., 2018]. W literaturze wsparcie jest różnorodnie określane, w tym jako pomoc dla jednostki świadczona w sytuacjach trudnych, stresowych [Kacperczyk, 2006].

Ze względu na charakter wsparcia świadczonego pacjentowi z chorobą przewlekłą oraz jego rodzinie wyróżnia się :

1. Wsparcie emocjonalne – obejmuje wysłuchanie i zrozumienie nadawcy. Działanie to ma na celu zaspokojenie potrzeby bezpieczeństwa i akceptacji. Umożliwia wzmocnienie więzi społecznej oraz poprawia zdrowie psychiczne osoby chorej i rodziny [Ślusarska, Zarzycka i Zahradniczek, 2017];
2. Wsparcie informacyjne – polega na udzielaniu niezbędnych informacji oraz odpowiedzi na pytania. Głównie obejmuje pomoc w rozwiązywaniu problemów socjalno-bytowych i prawnych, możliwość uzyskania pomocy fundacji bądź wsparcia przez państwo;
3. Wsparcie materialne – obejmuje konkretne wsparcie rzeczowe;
4. Wsparcie rehabilitacyjne – obejmuje pomoc w zakresie zaopatrzenia dziecka w niezbędny sprzęt rehabilitacyjny. Polega także na przystosowaniu miejsca zamieszkania do aktualnych potrzeb. Niezbędne jest wsparcie specjalistów oraz zaangażowanie członków rodziny w rehabilitację chorego w warunkach domowych [Błędowski, 2009].

Wsparcie może mieć również charakter formalny (udzielane jest przez instytucje i specjalistów) oraz nieformalny (angażuje krewnych, przyjaciół, wolontariuszy oraz grupy wsparcia). Odnacza się występowaniem związków emocjonalnych i uczuciowych między obiema stronami. Polega na wymianie doświadczeń, wzajemnej pomocy oraz zaspokojeniu potrzeby przynależności [Pulik i in., 2018].

Rola pielęgniarki w zakresie sprawowania opieki nad pacjentem przewlekłe chorego oparta jest na koordynowaniu i nadzorowaniu w sposób profesjonalny świadczeń pielęgniarskich i usług opiekuńczych. Podstawowym celem działalności pielęgniarki jest diagnozowanie obszaru jej opieki, ocena potrzeb pacjenta i jego najbliższych. Wobec pielęgniarki stawiane są bardzo wysokie wymagania, dotyczące nie tylko kwalifikacji zawodowych, ale przede wszystkim dojrzałości zawodowej, empatii, szczególnych predyspozycji, postaw etycznych i moralnych.

Do zadań świadczonych wobec pacjenta przewlekłe chorego z dystrofią mięśniową Duchenne'a i jego rodziny należą:

1. Edukacja w zakresie istoty choroby, przyczyn, leczenia, rokowania, postępowania w stanach nagłych.
2. Zapewnienie pacjentowi pomocy przy wykonywaniu czynności dnia codziennego, a w przypadku postępu choroby nawet w podstawowych czynnościach.
3. Obserwacja pacjenta dotycząca występowania nadmiernej męczliwości mięśni podczas wysiłku, pory dnia, kiedy najczęściej występuje, i czynników nasilających objawy zmęczenia (infekcje, aktywność, stres).
4. Wykonywanie z pacjentem usprawniających ćwiczeń ogólnoustrojowych, wzmacniających, izometrycznych, czynnych, biernych, oddechowych w zależności od etapu i nasilenia choroby [Żulewska, 2012].

5. Zapobieganie zadławieniu się pacjenta podczas spożywania posiłków przez ocenę zdolności chorego w połknięciu pożywienia, karmienie w pozycji wysokiej lub półwysokiej, pozostawienie pacjenta w takiej pozycji, przez co najmniej 30 minut po posiłku i obserwowanie jego zachowania [Woynarowska, 2008].
6. Dobranie konsystencji pokarmu i sposobu karmienia do drogi podawania pokarmu (żywnie doustne, przez zgłębnik, gastrostomię, pozajelitowe), częste podawanie małych porcji ciepłych pokarmów.
7. Wykonywanie toalety jamy ustnej rano, wieczorem i po każdym posiłku.
8. Obserwacja pacjenta dotycząca wystąpienia możliwych powikłań oddechowych i krążeniowych przez obserwację, kontrolę tętna, temperatury, ciśnienia, saturacji, ocenę źrenic i świadomości.
9. Utrzymanie drożności dróg oddechowych przez stosowanie oklepywania klatki piersiowej, wykonywania ćwiczeń oddechowych, ułożenie pacjenta w pozycji drenażowej, opróżnienie śliny i wydzieliny z drzewa oskrzelowego.
10. Wsparcie i motywowanie chorego do kontynuacji wykonywania ćwiczeń, nauki, utrzymania kontaktu ze znajomymi, rówieśnikami.
11. Poinformowanie rodziny, o sposobach i możliwościach dostosowania mieszkania do potrzeb chorego (stosowanie dywanów antypoślizgowych zamontowanych na stałe, wyeliminowanie progów, zamontowanie uchwytów w łazience, zakup sprzętu i specjalistycznego łóżka w zależności od sytuacji finansowej rodziny, zagwarantowanie pełnego siedziska pod prysznic lub w wannie) [Pulik i in., 2018].

Planując i realizując opiekę nad pacjentem oraz współpracę interdyscyplinarną, nie należy zapominać o nowych technologiach w medycynie, wpływających na zapewnienie wysokiej jakości świadczeń pielęgniarskich z możliwością wykorzystania nowych praktyk w pielęgniarstwie takich jak ICNP i NANDA, mogących wpłynąć pozytywnie na czas i poprawność komunikacji z pacjentem i jego rodziną.

Wnioski

1. Planowanie opieki pielęgniarskiej nad pacjentem z dystrofią mięśniową Duchenne'a jest uwarunkowane przez prawidłowe zaspokojenie potrzeb oraz kształtowanie optymalnych warunków rozwoju jak i troska o potrzeby związane z dojrzewaniem osobowości społecznej [Maciarz, 2006].
2. Opieka nad pacjentem w postępującej chorobie genetycznej przysparza wiele trudności leczniczych i rehabilitacyjnych. Niezbędnym czynnikiem diagnostyki i leczenia pacjenta z dystrofią mięśniową Duchenne'a jest stała opieka pulmonologiczna oraz konieczność szybszego i częstszego wdrażania antybiotykoterapii. W aspekcie rehabilitacyjnym niezbędnym jest przygotowanie przez specjalistów planu regularnej rehabilitacji, pozwalającej spowalniać zaniki mięśniowe [www1].
3. Wyróżnia się trzy fazy adaptacji rodziców do choroby: szok, wstrząs, odrętwienie. Po przejściu kryzysu emocjonalnego pojawia się pozorne przystosowanie się do nowej sytuacji, w której rodzice podporządkowują się zaleceniom zespołu terapeutycznego [Góralczyk, 1996].
4. Rodzina pacjenta z dystrofią mięśniową Duchenne'a na etapie wstępnym diagnostyki powinna objęta wsparciem psychologicznym. Pomoc ta niezbędna jest w rozwiązywaniu problemów emocjonalnych związanych z przebiegiem choroby dziecka, a także nadchodzącymi konsekwencjami jej postępującego charakteru [Srejski, 1992].
5. Ograniczenie mobilności pacjenta, powoduje utrudniony dostęp do szkoły oraz miejsc zajęć pozalekcyjnych. Istotną rolę odgrywa wówczas pomoc pedagogów szkolnych we wdrożeniu nauczania indywidualnego dziecka, a także pomoc w pośredniczeniu w pielęgnowaniu dotychczasowych przyjaźni z innymi uczniami [Pilecka, 2002].

Podsumowanie

W kontekście leczenia choroby przewlekłej niezbędne jest objęcie pacjenta opieką wielospecjalistyczną. Analizując opiekę lekarską wobec pacjenta należy objąć go regularnym nadzorem w licznych poradniach i ośrodkach o wysokim stopniu referencyjności, celem wnikliwej obserwacji oraz oceny stopnia postępu choroby przewlekłej.

W opiece pielęgniarstwie bezwzględnie koniecznym jest podejście holistyczne, w którym pacjent jest układem całościowym należy leczyć cały organizm – człowieka – osobę, nie ograniczając się tylko i wyłącznie do narządu. Niezbędna więc będzie troska o stan całego ciała, umysłu, ducha, które wzajemnie na siebie wpływają.

Permanentna kontrola lekarska powinna być skoordynowana z zespołami pielęgniarek, rehabilitantów, fizjoterapeutów oraz dietetyków. Skutkiem powyższych działań ma być opóźnienie i zmniejszenie powikłań związanych z progresem choroby.

Należy zwrócić szczególną uwagę na wprowadzenie do leczenia indywidualnie opracowanego programu żywieniowego. Zalecenia dietetyczne powinny być oparte na badaniu klinicznym pacjenta, ocenie wskaźnika BMI oraz po uwzględnieniu stosowanej terapii leczniczej, celem uniknięcia nadwagi oraz niedoborów mikro i makro elementów zapewniających funkcjonowanie organizmu.

Ostatnim aspektem opieki nad pacjentem z chorobą przewlekłą jest przejaw troski o sferę duchową i emocjonalną. Podejście to ma za zadanie zaspokojenie potrzeby bezpieczeństwa i akceptacji w środowisku. Umożliwia wzmocnienie więzi społecznych oraz poprawia zdrowie psychiczne osoby chorej i rodziny.

Wszystkie powyższe czynniki można odnieść również bezpośrednio do pacjentów cierpiących na dystrofię mięśniową. Są oni szczególną grupą chorych ze względu na bardzo młody wiek w momencie rozpoznania, liczne powikłania mięśniowe i ograniczenia ruchowe w trakcie postępu choroby, a także niepożądane rokowanie, co do czasu przeżycia.

Piśmiennictwo

1. Anikiej Paulina, Mański Arkadiusz, Bidzan Mariola 2018. Aktualizacja-siebie rodziców dzieci z dystrofią mięśniową Duchenne'a. *Niepełnosprawność – zagadnienia, problemy, rozwiązania*. nr 2: 37-40.
2. Błędowski Piotr 2009. Organizacja opieki długoterminowej w Polsce – problemy i propozycje rozwiązań. *Polityka społeczna*. vol. 7: 9-13.
3. Góralczyk Ewa 1996. *Choroba dziecka w twoim życiu*. Warszawa: Centrum Medyczne Pomocy Psychologiczno-Pedagogicznej.
4. Hryniewicz Waleria, Albrecht Piotr i Radzikowski Andrzej (red.) 2016. *Rekomendacje postępowania w pozaszpitalnych zakażeniach układu oddechowego*. Warszawa: Ministerstwo Zdrowia.
5. Kacperczyk Anna 2016. Wsparcie społeczne w instytucjach opieki paliatywnej i hospicyjnej. Łódź: Wydawnictwo Uniwersytetu Łódzkiego.
6. Kawalec Wanda, Grenda Ryszard, Kulus Marek 2018. *Pediatrya tom 1 i 2*. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
7. Maciarz Aleksandra 2006. *Dziecko przewlekle chore. Opieka i wsparcie*. Warszawa: Wydawnictwo Akademickie Żak.
8. Pilecka Władysława 2002. *Przewlekła choroba somatyczna w życiu i rozwoju dziecka. Problemy psychologiczne*. Kraków: Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego.
9. Pulik Danuta, Polańska Patrycja, Gil Roksana, Mika Katarzyna, Spodzieja Justyna, Gałka Aleksandra, Poleska Ewa, Mess Eleonora 2018. Dystrofia mięśniowa Duchenne'a – rola pielęgniarki w opiece nad pacjentem. *Współczesne Pielęgniarstwo i Ochrona Zdrowia*. vol. 7, nr 2: 12-13.
10. Schultz Duane, Schultz Sydney Ellen 2007. *Podstawy współczesnej psychologii*. Kraków: Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego.
11. Serejski Jerzy 1992. Wybrane zagadnienia opieki nad dzieckiem przewlekle chorym i niepełnosprawnym ruchowo. [w:] Eckert Urszula, Poznański Karol (red.) *Pedagogika specjalna w Polsce: wybrane zagadnienia z przeszłości i współczesności oraz tendencje rozwoju*. Warszawa: Wydawnictwo WSPS: 24-26.
12. Ślusarska Barbara, Zarzycka Danuta, Zahradniczek Krystyna 2017. *Podstawy pielęgniarstwa. Podręcznik dla studentów i absolwentów kierunku pielęgniarstwo i położnictwo. Tom 2*. Lublin: Wydawnictwo Czelej.

13. Woynarowska Barbara 2008. *Profilaktyka w pediatrii*. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL.
14. Żulewska Justyna 2012. Zaburzenia mowy u dzieci z dystrofią mięśniową Duchenne'a. *Studia Pragmalingwistyczne*. vol. 4: 139.
15. [www1] http://www.treat-nmd.eu/downloads/file/standardsofcare/dmd/polish/DMD_FG2010_PLprint.pdf. dostęp: 19.11.2019].