

Pielęgniarstwo w opiece długoterminowej
Kwartalnik międzynarodowy

LONG-TERM CARE NURSING
INTERNATIONAL QUARTERLY

ISSN 24502-8624

tom 6, rok 2021, numer 1, s. 51-60

DOI: 10.19251/pwod/2021.1(5)

e-ISSN 2544-2538

vol. 6, year 2021, issue 1, p. 51-60

**Iwona Klisowska^{1,A-F}, Mariola Seń^{1,E-F}, Jadwiga Staniszevska^{1,E}, Agnieszka Lintowska^{1,E-F},
Barbara Grabowska^{1,E-F}, Anna Kowalska^{2,A-F}, Luba Jakubowska^{1,E-F}**

OPIEKA NAD DZIECKIEM Z ZESPOŁEM HADDADA

Caring for a child with Haddad's Syndrome

¹Zakład Promocji Zdrowia, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu, Polska

²FortMedica, Medyczne Centrum Rodzinne NFZ, Polska

A - Koncepcja i projekt badania, B - Gromadzenie i/lub zestawianie danych, C - Analiza i interpretacja danych, D - Napisanie artykułu, E - Krytyczne zrecenzowanie artykułu, F - Zatwierdzenie ostatecznej wersji artykułu

Iwona Klisowska – ID 0000-0001-6829-3880

Mariola Seń – ID 0000-0002-6790-654X

Jadwiga Staniszevska – ID 0000-0002-7087-5596

Agnieszka Lintowska – ID 0000-0001-5960-5897

Barbara Grabowska – ID 0000-0001-7466-1280

Anna Kowalska – ID 0000-0002-6883-8542

Luba Jakubowska – ID 0000-0002-0507-6595

Streszczenie (j. polski):

Cel pracy

Na zespół Haddada składa się zespół wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji oraz choroba Hirschsprung. Schorzenie charakteryzuje się bezdechem sennym i wadą jelita grubego. Objawy nie są ujednoczone i dotyczą wielu narządów. Ośrodkowa wrodzona hipowentylacja ujawnia się najczęściej tuż po porodzie i Jest spowodowana nieprawidłowościami w mózgu, który nie wysyła impulsu do zainicjowania skurczów

przepony i rozpoczęcia oddychania. Częstość występowania szacuje się 1 na 200000 żywych urodzeń. Na całym świecie zdiagnozowanych jest kilkaset osób, a w Polsce żyje tylko kilkoro chorych dzieci. Celem pracy było przedstawienie problemów diagnostycznych, terapeutycznych i pielęgnacyjnych pacjenta oraz zakresu edukacji rodziców dziecka z zespołem Haddada

Materiał i metody

W pracy wykorzystano metodę case study. Podczas procesu badawczego posłużono się szeregiem technik badawczych i diagnostycznych takich jak: obserwacja podczas procesu pielęgnowania pacjenta, analiza dokumentacji medycznej, wywiad z rodzicami dotyczący problemów opiekuńczych i jakości życia dziecka

Wyniki

Zespół Haddada jest rzadko występującą jednostką chorobową. Głównym zadaniem zespołu terapeutycznego było zabezpieczenie dziecka przed hipowentylacją, niedopuszczenie do niedożywienia, zapobieganie rozwijaniu się zakażeń z powodu założonego wkłucia, obecności cewnika moczowego, rurki tracheostomijnej i stomii

Wnioski

Głównymi problemami pielęgnacyjnymi u dziecka były: niewydolność oddechowa, zagrożenie infekcjami oraz problemy wynikające z pielęgnacji stomii. Kolejnym istotnym elementem procesu pielęgnowania była edukacja rodziców, których należało przygotować do trudnej i specyficznej opieki nad chorym dzieckiem.

Streszczenie (j. angielski):

Aim

In Haddad Syndrome the congenital central hypoventilation syndrome (CCHS) and Hirschsprung disease occur concurrently. It is characterised by sleep apnea and colon defect. Its symptoms are inconsistent and they affect numerous organs. Most characteristic one is the inability to breathe independently during sleep. Congenital central hypoventilation syndrome most often occur right after birth and is caused by abnormalities in the brain which fails to send the impulse to initiate diaphragm contractions and thus to start breathing. Birth incidence of the syndrome is 1 in 200,000 live-births. Few hundred people are diagnosed across the world, and only several of them live in Poland. The aim of this work was to present patient's diagnostic, therapeutic and nursing problems and the scope of education for parents of a child with Haddad Syndrome

Material and methods

Materials and methods. This study was completed by the use of case studies, patient care process, medical documentation analysis, observation, interviews with parents about nursing problems and child's quality of life.

Results

Results. Haddad Syndrome is a rare disease. Primary aims of therapeutic team were to secure child from hypoventilation, to prevent malnutrition and infections caused by injections, the use of urinary catheter, tracheostomy tube or stoma.

Conclusions

Conclusion. Main nursing problems for a child were: respiratory failure, risk of infections and problems of stoma care. The next essential element of the nursing process was education of parents which were to be prepared for a difficult and specific care of an ill child.

Słowa kluczowe (j. polski): opieka, dziecko, pielęgnacja, zespół Haddada.

Słowa kluczowe (j. angielski): nursing, child, care, Haddad Syndrome.

Praca wpłynęła do Redakcji: 18.09.2020

Poprawiono: 12.01.2021

Zaakceptowano do druku: 24.01.2021

Data ostatniej recenzji: 21.12.2020

Autor do korespondencji

Luba Jakubowska

Zakład Promocji Zdrowia, Uniwersytet Medyczny im. Piastów Śląskich we Wrocławiu, ul. Bartla 5, 51-618, Wrocław, Polska; email: luba.jakubowska@umed.wroc.pl

Telefon: 883543077

Wstęp

Zespół wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji (CCHS) jest bardzo rzadkim zaburzeniem charakteryzującym się niedostateczną wentylacją podczas snu. Zwykle jest on związany z nieprawidłowościami w obrębie jelit, takimi jak choroba Hirschsprunga [1]. Istnienie CCHS wraz z chorobą Hirschsprungą (HD) określane jest jako zespół Haddada [2].

Wrodzony zespół centralnej hipowentylacji jest nie tylko zagrażającym życiu zaburzeniem ale także naturalnie występującym schorzeniem, którego badanie może dostarczyć cennych uwag w kontroli oddychania [3]. CCHS to rzadka choroba, która jest śmiertelna, gdy nie jest leczona. Schorzenie ujawnia się najczęściej tuż po porodzie. Jest spowodowane nieprawidłowościami w mózgu, który nie wysyła impulsu do zainicjowania skurczów przepony i rozpoczęcia oddychania. Częstość występowania szacuje się 1 na 200000 żywych urodzeń. Na całym świecie zdiagnozowanych jest kilkaset osób, a w Polsce żyje tylko kilkoro chorych dzieci [4].

Potoczna nazwa choroby: Klątwa Ondyny (ang. Ondine syndrome, Ondine Curse) ma związek z germańską legendą o nimfie Ondynie, która przeklęła swojego niewiernego, śmiertelnego męża. W rezultacie czego, musiał on cały czas pamiętać o oddychaniu. Osoby chorujące na CCHS nie przestają całkowicie oddychać, a jedynie nie oddychają wystraszająco głęboko co prowadzi do niewydolności oddechowej [5].

CCHS jest jednostką charakteryzującą się niepowodzeniem automatycznej kontroli oddychania. Zasadniczym ogniwem choroby jest niewydolność oddechowa, która charakteryzuje się płytkim oddechem o małej częstotliwości. Może to doprowadzić do hipoksji oraz zwiększenia stężenia dwutlenku węgla we krwi. Hipowentylacja występuje głównie podczas snu dlatego w nocy wymagane jest wdrożenie wentylacji mechanicznej [5]. Hipowentylacja pęcherzykowa jest związana z licznymi dysfunkcjami układu nerwowego, w tym brak reakcji na duszność i asfiksja podczas czuwania. Do dysfunkcji autonomicz-

nych należą zaburzenia pracy serca, takie jak arytmia i bradykardia objawiające się zawrotami głowy lub omdleniami; zmniejszenie zmienności rytmu serca oraz zakrzepica żyły centralnej [3]. Wielu pacjentów z CCHS wykazuje upośledzoną termoregulację przejawiającą się jako sporadyczne, obfite pocenie się, zmniejszoną podstawową temperaturę ciała z chłodnymi kończynami i brakiem gorączki podczas infekcji. Każde dziecko z podejrzeniem CCHS powinno mieć wykonane szczegółowe badania. Od badania neurologicznego, RTG klatki piersiowej i bronchoskopii, przez zapis holterowski, echokardiogram, obrazowanie MRI mózgu i pnia mózgu, badania krwi i moczu, po biopsję odbytu w przypadku wzdęcia brzucha i zaparc [3]. Od wyników tych badań zależy ustalenie procesu terapeutycznego. Leczenie farmakologiczne nie przynosi żadnych efektów dlatego aby zapewnić odpowiednią wentylację, wymagana jest wentylacja mechaniczna (przynajmniej podczas snu).

W pierwszych latach życia najlepsza jest wentylacja nadciśnieniowa (PPV, Positive Pressure Atack), przez rurkę trachostomijną [3]. W późniejszym okresie zastosowanie znajduje nieinwazyjne wspomaganie wentylacji poprzez urządzenie BiPAP (Biphasic Positive Airway Pressure), które synchronizuje się z oddechem pacjenta, przez co odciąża się mięśnie oddechowe i zapewnia większy komfort lub aparat CPAP (Continuous Positive Airway Pressure), który wytwarza powietrze pod stałym ciśnieniem i wdmuchuje je do dróg oddechowych [3]. Metodą leczenia CCHS jest także wszczepienie rozrusznika, stymulatora przepony. Jest ona pomocna u osób, które uzależniły się od całodobowej wentylacji. U noworodków i niemowlaków nie znajduje jednak zastosowania. U osób z wszczepionym stymulatorem zaleca się monitorowanie ze względu na możliwość pojawienia się hipoksji i hiperkapnii [5]. Około 16-20% pacjentów z CCHS ma również chorobę Hirschsprunga [2]. Choroba Hirschsprunga jest wadą rozwojową jelita grubego. Charakteryzuje się brakiem zwoju komórki w podśluzówkowym i mięśniowym splocie dystalnej części jelita, który może doprowadzić do jego niedrożności [6]. Towarzyszy temu również przerost włókien nerwowych cholinergicznycb pochodzących ze splotu krzyżowego. Schorzenie to dotyczy 2 na 10000 żywo urodzonych noworodków. Występowanie jest czterokrotnie częstsze u chłopców niż u dziewczynek.

Objawy HD można dostrzec już w okresie noworodkowym. Do najbardziej typowych należą:

- opóźnione wydalenie smółki (powyżej 24 godzin)
- zaparcia
- wzdęcie brzucha
- nawracające biegunki [7].

W diagnostyce choroby Hirschsprunga wykorzystuje się badania radiologiczne, manometryczne dolnego odcinka przewodu pokarmowego oraz histopatologiczne wycinków pobranych z warstwy śluzówko-podśluzówkowej jelita. Aby wykonać oględziny wycinków, najpierw należy zrobić biopsję ssącą odbytnicy, która jest podstawową metodą pobierania bioptatów [7]. Pobrany materiał musi mieć odpowiednią wielkość, grubość oraz należy go pobrać z właściwej lokalizacji, dlatego odbywa się to w znieczuleniu pod opieką anestezjologa i chirurga. W przeprowadzanych badaniach nad pobranymi wycinkami określa się obecność komórek zwojowych i przerost włókien nerwowych. W chorobie Hirschsprunga charakterystyczny jest brak tychże komórek nerwowych oraz przerost włókien w ścianie jelita [7].

Zdjęcie rentgenowskie jamy brzusznej pozwala zobaczyć rozdęte pętle jelita grubego oraz obecność poziomów płynowo-gazowych. Wykonuje się je jako pierwsze ze względu na małą inwazyjność. Po podaniu kontrastu doodbytniczo można zaobserwować lejkowaty obszar strefy przejściowej, tak zwany objaw stożka, który znajduje się na granicy jelita zwojowego i obkurczonego jelita bezzwojowego [7].

Leczenie operacyjne jest jedyną metodą leczenia chorego. Polega ono na wycięciu części bezzwojowej jelita oraz zespoleniu jelita unerwionego z dystalną częścią odbytnicy, jak najbliżej odbytu. Jest wiele technik operacyjnych, które można wykorzystać podczas leczenia choroby Hirschsprunga. Kiedyś

zabieg składał się z trzech etapów: wyłonienie stomii, zabieg naprawczy i zamknięcie kolostomii [7]. U noworodków i niemowląt stosuje się przezodbytniczą resekcję odcinka bezzwojowego, która polega na usunięciu odcinka bezzwojowego poprzez nacięcie śluzówki około 1cm powyżej linii zębatej i preparowaniu tkanek aż do załamka otrzewnej. Zaletą takiej formy operacyjnej jest możliwość wykonania zabiegu z dostępu kroczonego, bez konieczności otwierania jamy brzusznej. Jednak niesie ona za sobą o wiele więcej powikłań niż laparotomia, na którą trzeba poświęcić więcej czasu ale efekt jest bardziej zadowalający [7].

Pacjent z chorobą genetyczną, jaką jest zespół Haddada powinien zostać objęty kompleksową opieką całego zespołu terapeutycznego, w którego skład wchodzi również pielęgniarka. Ze względu na niedostateczną wiedzę na temat jednostki chorobowej dziecko, jak i jego rodzice winni być pod stałą opieką personelu medycznego. Ważne jest, aby traktować pacjenta holistycznie jako jednostkę bio-psycho-społeczną. Do najważniejszych zadań należy wsparcie psychiczne rodziców, którzy nie wiedzą i często nie rozumieją co dzieje się z ich dzieckiem. Zapewnienie bezpieczeństwa poprzez naukę obsługi specjalistycznego sprzętu, zmiany opatrunków i rozszerzania diety odpowiedniej do dalszego, prawidłowego funkcjonowania chorego jest niezbędnym elementem terapii.

Cel pracy

Celem pracy było zwrócenie uwagi na problemy diagnostyczne, terapeutyczne i pielęgnacyjne dziecka z chorobą genetyczną – zespołem Haddada, w pierwszych miesiącach życia, a także przedstawienie przebiegu procesu diagnostyki, leczenia i opieki.

Materiał i metody

Przedmiotem badań był proces diagnostyczno-terapeutyczny i pielęgnacyjny niemowlęcia chorującego na zespół Haddada. W pracy wykorzystano metodę case study i proces pielęgnowania pacjenta, a także analizę dokumentacji medycznej, obserwację i wywiad. W planie opieki nad dzieckiem wykorzystano system całkowicie kompensacyjny wraz z elementami systemu wspierająco-edukacyjnego, gdyż dotyczy on małego dziecka, które nie jest zdolne do samoopieki. System wspierająco-edukacyjny jest konieczny ze względu na deficyt wiedzy i umiejętności rodziców w zakresie opieki nad chorym dzieckiem.

Opis przypadku

Noworodek płci męskiej, z ciąży trzeciej, został urodzony siłami natury w dobrym stanie ogólnym. Rodzice zdrowi, ciąża przebiegała bez powikłań. Dziecko ważyło 3400g i uzyskało 9 pkt. w skali Apgar w pierwszej minucie życia. W 10 minucie życia doszło do zaburzeń oddechowych, spadku saturacji do wartości poniżej 84%. Chłopca podłączono do respiratora w tryb wentylacji nieinwazyjnej. W drugiej dobie życia noworodek został przeniesiony na oddział chirurgii dziecięcej z powodu objawów niedrożności jelit. Zdecydowano o natychmiastowej operacji, podczas której wycięto 140 cm jelita cienkiego, pobrano wycinki z jelita i wyłoniono stomię (podejrzenie choroby Hirschsprunga). Dziecko w stanie skrajnie ciężkim, niewydolne krążeniowo i oddechowo zostało przetransportowane na Oddział Intensywnej Terapii Dziecięcej (OITD) gdzie monitorowano: CT, tt, ilość oddechów. U dziecka zaobserwowano:

- ciśnienie tętnicze krwi : 60/30 mmHg
- tętno: 70 ud/min
- ilość oddechów: 15/min.

Chłopiec został podłączony do respiratora celem prowadzenia wentylacji mechanicznej. Dziecko pomimo prób odzwyczajenia od respiratora wykazywało brak akcji oddechowej podczas snu dlatego podjęto decyzję o wykonaniu tracheotomii aby zabezpieczyć drożność dróg oddechowych. Ze względu na zespół krótkiego jelita, oprócz żywienia enteralnego włączono żywienie dożylnie. Z tego względu odbyła się pierwsza próba wszczępienia Broviaca - długoterminowego dostępu centralnego - bez powodzenia, dostęp do żyły nie został zapewniony. W czasie pobytu na OITD nadal obserwowano wzdęty brzuch i brak wydzielania przez stomię. Zdecydowano o konsultacji chirurgicznej po której odbyła się kolejna operacja, wycięto następne 40cm jelita cienkiego i wyłoniono nową stomię. Po zabiegu stan chłopca był skrajnie ciężki, utrzymywała się niewydolność krążeniowo-oddechowa. Włączono antybiotykoterapię i leczenie przeciwwstrząsowe. Dziecko nadal było podłączone do respiratora, do pęcherza moczowego założono cewnik, utrzymano sondę żołądkową. Chłopiec wymagał nadal ciągłego monitorowania parametrów życiowych.

- ciśnienie tętnicze: 57/28 mmHg
- tętno: 64 ud/min,
- SO₂: 81%,
- diureza godzinowa: 3 ml/h,

Obserwowano również pracę jelit i stolec, który był krwawy. Z sondy wydobywała się treść jelitowa. Stan dziecka w kolejnych dobach ulegał stopniowej poprawie. Z powodu wielu problemów zdrowotnych chłopca, takich jak: uczulenie na podawany antybiotyk, wysokie parametry stanu zapalnego (poziom prokalcytoniny oraz CRP) oraz utrzymującą się gorączkę wykonano posiew z krwi oraz z płynu z jamy brzusznej. W badaniach lekarze wykryli gronkowca złocistego.

Zastosowano leczenie farmakologiczne:

- antybiotykoterapię - biseptol
- przeciwbólowe i sedacyjne – fentanyl, tramal, morfina
- diuretyczne - furosemid
- osłaniające - polprazol, acidolac baby
- przeciwzakrzepowe - heparyna.

W kolejnych dobach życia parametry zapalne obniżyły się i temperatura ciała wróciła do normy. Przez sondę żołądkową podjęto próby podawania małej ilości mleka modyfikowanego (5 ml), aby sprawdzić czy jelita podejmą pracę. Stomia wydzielala dużo płynu co świadczyło o sprawnym działaniu jelit. Stopniowo rozszerzano dietę. Jednak z powodu założonego wkłucia centralnego do żyły udowej prawej doszło do powikłań i zakrzepicy w kończynie dolnej prawej. Zaobserwowano duży obrzęk i bolesność nogi. Zdecydowano o usunięciu wkłucia i wszczępieniu dostępu długoterminowego - Broviaca. Podczas operacji wymieniono także rurkę tracheostomijną. W trakcie pobytu w szpitalu wyniki badań genetycznych potwierdziły bardzo rzadką chorobę genetyczną CCHS – Zespół Centralnej Hipowentylacji w wersji 20/32. Dziecko cały czas przebywało na OITD głównie ze względu na niewydolność oddechową oraz brak możliwości żywienia drogą wyłącznie enteralną. Z tego względu też zaplanowano operację wydłużenia jelita metodą STEP (serial transverse enteroplasty procedure), aby umożliwić rozszerzenie diety dziecka. Po znieczuleniu i otwarciu jamy brzusznej okazało się, że chłopiec ma tylko 115 cm jelita, co uniemożliwiło wykonanie zabiegu w wyżej wymienionej formie. Ze względu na brak obecności poszerzonej pętli jelita cienkiego u dziecka, nie można było wydłużyć narządu z jego jednoczesnym zwężeniem [8]. Lekarze zdecydowali się operować w formie miotomia-miektomia, która polega na użyciu części jelita objętego chorobą, nacięciu mięśniówki i przysycia do narządu zdrowego [9]. Wyłoniono 3 stomie i dziecko wróciło na OITD w stanie ciężkim. Parametry zapalne ponownie były na wysokim poziomie. Jelita nie pracowały prawidłowo, w sondzie żołądkowej obserwowano treść jelitową.

Dzięki wielolekowej terapii oraz wysokospecjalistycznemu leczeniu i pielęgnacji, po 5 miesięcznym pobycie w szpitalu stan dziecka powoli się normował. Usunięto sondę z nosa, zaprzestano podawania morfiny, po długim braku żywienia dojelitowego ponownie zaczęto podawać mleko modyfikowane. Jelita podjęły pracę. Dziecko podczas pobytu na OITD zostało zgłoszone do wentylacji domowej i zaopatrzone w potrzebny sprzęt (respirator, ssak, pulsoksymetr). Chłopiec ze szpitala z Wrocławia został przekazany do Warszawy na Oddział Żywienia celem ułożenia planu żywienia parenteralnego.

W oparciu o zebrane dane dotyczące pobytu pacjenta na oddziale OITD, rozpoznano problemy pielęgnacyjne, na podstawie których ustalono proces pielęgnowania. Do głównych problemów pielęgnacyjnych należały:

1. Niewydolność oddechowa i ryzyko wystąpienia infekcji dróg oddechowych spowodowane obecnością tracheostomii i prowadzeniem wentylacji mechanicznej.
2. Zakrzepica żylna kończyny dolnej prawej jako powikłanie wkłucia centralnego.
3. Ryzyko wystąpienia zakażenia z powodu założonego wkłucia centralnego
4. Ból o natężeniu >4 w skali Flacc spowodowany stanem po zabiegu operacyjnym i unieruchomieniem
5. Ryzyko powstania zmian skórnych w obrębie stomii z powodu drażniącego działania stolca na skórę.
6. Ryzyko powstania odleżyn spowodowane długotrwałym unieruchomieniem
7. Nieefektywne karmienie smoczkiem zagrażające niedożywieniem, wymagające dokarmiania przez sondę
8. Niepokój rodziców i brak wiedzy w zakresie pielęgnacji tracheostomii i pielęgnacji skóry wokół stomii oraz wymiany zestawu stomijnego utrudniający prawidłową opiekę nad dzieckiem.

Dyskusja

Opieka nad pacjentem z zespołem Haddada zobowiązuje do ścisłego współdziałania całego zespołu terapeutycznego, którego członkowie mają wysokie kompetencje medyczne. Dobra komunikacja pomiędzy pielęgniarkami, lekarzami a także fizjoterapeutami, dietetykami i psychologami korzystnie wpływa na proces terapeutyczno-leczniczy [10]. Rozpoznany stan pacjenta staje się dla pielęgniarek punktem wyjścia do postawienia diagnozy i podjęcia interwencji [11].

Wrodzony zespół centralnej hipowentylacji został po raz pierwszy opisany przez Mellinsa i in. w 1970r. Charakteryzuje się on obecnością bezdechu i niedoczynności ośrodkowego układu nerwowego przy braku chorób pnia mózgu, nerwowo-mięśniowych, płucnych, metabolicznych lub sercowych. Jest to pierwotna wada kontroli autonomicznej, która powoduje niewystarczającą odpowiedź wentylacyjną na hipoksję lub hiperkapnię, obecną od pierwszych godzin życia. Hipowentylacja jest akcentowana podczas snu, szczególnie w fazie szybkich ruchów oczu, gdzie dominuje autonomiczna kontrola oddychania [12].

Zespół wrodzonej centralnej hipowentylacji jest to dziedziczna autosomalna dominująca choroba charakteryzująca się mutacją genu PHOX2B. Schorzenie to, uznawane za część grupy zaburzeń układu nerwowego jest zwykle związane z guzami grzebienia nerwowego lub nieprawidłowościami w układzie nerwowym jelit, takimi jak choroba Hirschsprunga [2], co miało również miejsce w opisywanym przypadku.

W związku z występowaniem wielu mutacji, konieczne jest wykonanie badań genetycznych, które pozwolą wdrożyć odpowiednie leczenie. W opisywanym przypadku, u chłopca stwierdzono mutację genu PHOX2B w wersji 20/32, co oznacza zaostrzony przebieg choroby i zależność od sztucznej wentylacji, zarówno podczas snu, jak i w ciągu dnia [1].

Według przeprowadzonych dotychczas badań choroba jest nieuleczalna. Każdy chory z CCHS potrzebuje wspomaganie oddechu przez całe życie. Ze względu na obecne nieprawidłowości w mózgu, nie wysyła on impulsów do zainicjowania skurczów przepony i rozpoczęcia oddychania. Osoby chore, nie posiadają fizjologicznych reakcji na wzrost prężności dwutlenku węgla we krwi [3, 4]. U opisywanego pacjenta, w pierwszej kolejności zastosowano nieinwazyjne wspomaganie oddechu przez aparat CPAP. W późniejszych dobach życia dziecka, wdrożono wentylację mechaniczną przez rurkę tracheostomijną, aby drożność dróg oddechowych została utrzymana. Jak podaje Gąsiewska -Drazba jedną z metod leczenia CCHS jest wszczepienie rozrusznika przepony [5]. U opisanego w pracy chłopca, wyżej wymieniona technika zabiegowa nie znalazła zastosowania, gdyż dziecko nie wymagało całodobowej wentylacji. Ze względu na wspomaganie oddechu tylko podczas snu i parę godzin w ciągu dnia, nie warto narażać pacjenta na kolejne operacje. Celem leczenia jest zapewnienie drożności dróg oddechowych i stosowanie przewlekłego wspomaganie wentylacji w domu. Niemowlęta, które nie potrzebują wsparcia wentylacyjnego przez całą dobę mogą być dobrze zabezpieczone przez rurkę tracheostomijną, natomiast dzieci, które wymagają całodobowego wspomaganie oddechu, mogą być kandydatami do wszczepienia stymulatora przepony [2]. Około 15-20% pacjentów z CCHS ma również chorobę Hirschsprunga, niezwykle rzadką kombinację określaną jako zespół Haddada. Co ciekawe, niejednoznaczne dowody wskazują na udział genu PHOX2B (Paired-like homeobox 2b – gen homeotyczny zlokalizowany na chromosomie 4) w chorobie Hirschsprunga [2]. U opisywanego chłopca zaobserwowano objawy niedrożności jelit, a podczas operacji usunięto 140 centymetrowy, bezzwojowy fragment jelita cienkiego. Doszło do zaburzeń odżywiania i konieczne było założenie sondy oraz karmienie zarówno enteralne, jak i dożylnie. Pierwszymi objawami, które mogą wskazywać na chorobę Hirschsprunga u noworodków są opóźnione wydalanie smółki (powyżej 24 godziny życia), zaparcia, wzdęcie brzucha, nawracające biegunki. Objawy te występują u ok. 80-90% dzieci [7]. Opis przypadku potwierdza tę teorię, gdyż właśnie na podstawie wzdętego brzucha i braku wypróżnień, lekarze zdecydowali o operacji, podczas której potwierdzono chorobę Hirschsprunga u pacjenta. Według dokumentacji medycznej u chłopca prowadzone było długotrwałe leczenie przeciwbólowe. Wykorzystywane były wlewy z morfiny. Mogło by się wydawać, że tak silne środki nie kwalifikują się do leczenia niemowlaków, ze względu na wiele objawów niepożądanych. Jednak w przypadku tego pacjenta, morfina znosiła ból oraz dodatkowo, łagodziła duszność [13,14].

Bardzo ważne, w opiece nad noworodkiem przebywającym na oddziale intensywnej terapii dziecięcej jest zwrócenie uwagi na jego opiekunów, dostrzeżenie ich potrzeb. Akceptacja próśb opiekunów, o efektywną pomoc dziecku, jest równie ważna co jego leczenie. Rodzice na skutek braku więzi z dzieckiem i oddziaływania przewlekłego stresu mogą, w niezamierzony sposób, ograniczać możliwości leczenia. Wszystkie działania podejmowane przez personel medyczny, na przykład przekazywanie informacji o stanie zdrowia dziecka, zachęcanie do wykonywania czynności pielęgnacyjnych, utrzymywanie kontaktu poprzez czytanie bajek, śpiewanie budują pozytywną relację między rodzicami a personelem medycznym, co sprzyja procesowi terapeutyczno-leczniczemu [15]. Pielęgniarka odgrywa bardzo ważną rolę w opiece nad chorym z zespołem Haddada, ponieważ jest łącznikiem pomiędzy rodziną chłopca a pracownikami ochrony zdrowia. Poprzez długotrwałe opiekowanie się chorym pielęgniarka nierzadko, staje się przyjacielem rodziny. Do jej zadań należy edukacja rodziców na temat choroby, która należy do rzadkich przypadków, a także edukacja w zakresie opieki i pielęgnacji dziecka w warunkach domowych, obsługi sprzętu, niezbędnego do podtrzymania prawidłowego oddechu i zapobiegania zakażeniom. Dodatkowym wyzwaniem jest zapewnienie wsparcia psychicznego rodzicom, którzy znaleźli się w zupełnie nowej sytuacji [10].

Wnioski

1. Zespół Haddada jest mało znaną jednostką chorobową wpływającą na jakość życia i funkcjonowanie dziecka jak i całej rodziny, dlatego zespół terapeutyczny powinien wspierać i wspomagać rodzinę w zaspakajaniu ich potrzeb, a edukacja opiekunów dziecka staje się nieodzowna w całym procesie terapeutyczno-lecznym.
2. Szybka diagnostyka występujących zaburzeń w zespole Haddada oraz podjęcie stosownych interwencji leczniczych pozwoliły zapobiec niekorzystnym następstwom choroby i wpłynęły na poprawę satysfakcji z opieki.
3. Problemami pielęgnacyjnymi występującymi u niemowlaka z zespołem Haddada były głównie problemy związane z niewydolnością oddechową, zagrożenie infekcjami a także trudności pielęgnacyjne związane z obsługą stomii i tracheostomii.
4. Istotną rolę w opiece nad dzieckiem przewlekle chorym odegrała pielęgniarka. Do jej najważniejszych zadań należała edukacja rodziców w zakresie obsługi sprzętu, tj. respiratora domowego, ssaka oraz pielęgnacja i nauka opiekunów wykonywania czynności przy stomii i tracheostomii.

Piśmiennictwo

1. Ławicka M, Sawicka J, Bąkowska G. Zespół Haddada. *Anaesthesiol Intensive Ther.* 2013; XLV, 1: 32-4.
2. Tsoutsinos A, Karanasios E, Chatzis AC. Haddad Syndrome. *Hellenic J Cardiol.* 2016; 57: 45-7.
3. Chen ML, Keens TG. Congenital central hypoventilation syndrome: not just another rare disorder. *Paediatr respir rev.* 2004; V: 182-9.
4. Konsorcjum EUCHS. Zespół Ośrodkowej Hipowentylacji – Broszurka informacyjna dla Pacjenta i jego Opiekuna. 1 edycja 2012r. Dostępny w Internecie: www.ichsnetwork.eu (dostęp:2019.11.26).
5. Gąsiewska-Drazba A. Klątwa Ondyny albo zespół wrodzonej ośrodkowej hipowentylacji. *Gazeta dla lekarzy.* 2017; 18.03. Dostępny w Internecie: [http://gazeta-dla-lekarzy.com/...](http://gazeta-dla-lekarzy.com/) Dostęp: 2018.10.21.
6. Lopez-Ruiz JA, Tallon-Aguilar L, Sanchez-Moreno L, Padillo-Ruiz J. Hirschsprung disease with debut in adult age as acute intestinal obstruction: case report. *Rev Esp Enferm Dig.* 2016; XVIII, 11:742-6.
7. Zelga M, Zelga P, Dziki A, Piaseczna-Piotrowska A. Choroba Hirschsprunga u dzieci i dorosłych – kompendium wiedzy dla chirurga ogólnego. *Nowa Med.* 2017; 2: 59-72.
8. Navarro F, Gleason WA, Rhoads JM. Zespół jelita krótkiego: powikłania, leczenie i zagadnienia nierozstrzygnięte. *Pediatr Dypl.* 2010; XIV:71-82.
9. Fundacja „Potrafię pomóc”. Oddychaj Mateuszku. Klątwa Ondyny. Dostępny w Internecie: <http://oddychajmateuszku.pl/bl...> Dostęp: 2018. 10.20.
10. Węgrzynowska EJ. Rola pielęgniarki w opiece nad dzieckiem przewlekle chorym i niepełnosprawnym. *Pwod.* 2018; 2 (6): 70-6.
11. Kózka M, Płaszewska-Żywko L. Diagnostyka i interwencje pielęgniarstwa, podręcznik dla studiów medycznych. Warszawa: PZWL; 2015.
12. Ruiz-Martinez E, Flores-Fragoso G, Jonguitud-Aguilar SB. i in. Zespół Haddada: opis przypadku i przegląd literatury; *Perinatol Reprod Hum.* 2016; XXX, 4:192-5.

13. Misołek H, Cettler M, Woron J, Wordliczek J, Dobrogowski J, Mayzner-Zawadzka E. Zalecenia postępowania w bólu pooperacyjnym- 2014. *Anaesthesiol Intensive Ther.* 2014; 46 (4):235-60.
14. Malczyk Ż, Jarzumbek A, Kwiecień J, Ziara K. Praktyczne aspekty leczenia zaparcí stolca u dzieci. *Pediatr Med. Rodz.* 2014; X (1):55-60.
15. Napiórkowska-Orkisz M, Olszewska J. Wpływ holistycznej opieki nad pacjentem OITN na psychologiczne i fizyczne aspekty wcześniactwa. *J Educ Health Sport.* 2017; 8 (3): 220-7.