

INTERDYSCYPLINARNA OPIEKA PIELĘGNIARSKA NAD DZIECKIEM Z CHOROBAŃ RZADKĄ NA PRZYKŁADZIE PACJENTKI Z ZESPOŁEM APERTA

Interdisciplinary nursing care for a child with a rare disease on the example of a patient with Apert's syndrome



Agnieszka Sprycha¹, Małgorzata Barbara Roman^{1,2}, Katarzyna Młynarska^{2,3}, Krzysztof Dowgierd^{1,4}

¹Klinika Chirurgii Głowy i Szyi Dzieci i Młodzieży, Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy im. prof. dr. S. Popowskiego, Olsztyn, Polska

²Katedra Pielęgniarstwa, Wydział Nauk o Zdrowiu, *Collegium Medicum* Uniwersytetu Warmińsko-Mazurskiego, Olsztyn, Polska

³Szpitalny Oddział Ratunkowy dla Dzieci, Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy im. prof. dr. S. Popowskiego, Olsztyn, Polska

⁴Klinika Pediatrii Klinicznej, Wydział Lekarski, Uniwersytet Warmińsko-Mazurski, Olsztyn, Polska

Pielęgniarstwo Chirurgiczne i Angiologiczne 2022; 16(2): 66–72

Submitted: 24.02.2022; Accepted: 04.05.2022

Address for correspondence:

dr Małgorzata Barbara Roman, Katedra Pielęgniarstwa, Wydział Nauk o Zdrowiu, *Collegium Medicum* Uniwersytetu Warmińsko-Mazurskiego, ul. Żołnierska 14 c, 10-561, Olsztyn, Polska, e-mail: malgorzata.roman@uwm.edu.pl

Streszczenie

Wstęp: Zespół Aperta, należący do chorób rzadkich, to genetycznie uwarunkowane współwystępowanie dużych wad wrodzonych. Zmiany głównie w obrębie czaszki, twarzoczaszki i kończyn uniemożliwiają dzieciom normalny rozwój fizyczny i psychiczny.

Cel pracy: Próba opracowania i przedstawienia kompleksowego planu opieki pielęgniarskiej nad dzieckiem z zespołem Aperta z uwzględnieniem sfer bio-psycho-społecznych pacjentki oraz jej rodziny.

Materiał i metody: W pracy wykorzystano metodę studium indywidualnego przypadku. Do zebrania informacji posłużono się technikami badawczymi, takimi jak analiza dokumentacji medycznej, bezpośrednia obserwacja chorego, wywiad oraz dokonano niezbędnych pomiarów parametrów życiowych.

Wyniki: Najbardziej istotne problemy zdrowotne pacjentki z zespołem Aperta dotyczą zagrożenia życia na skutek wzrostu ciśnienia śródczaszkowego, bezdechów, zalegania wydzieliny w drogach oddechowych, obecności rurki tracheostomijnej w tchawicy, trudności w przyjmowaniu pokarmów.

Wnioski: Realnym ryzykiem jest wykluczenie dziecka przez rówieśników i społeczeństwo z powodu odmiennego wyglądu.

Słowa kluczowe: diagnoza pielęgniarska, studium przypadku, zespół Aperta.

Summary

Introduction: Apert syndrome is the genetically determined occurrence of several large congenital abnormalities that build up the clinical picture. It is a disease that occurs rarely.

Aim of the study: Attempt to develop and present a comprehensive nursing care plan over a child with Apert syndrome, taking into account the patient's bio-psycho-social spheres and his family.

Material and methods: An individual case study method was used in the work. Documentation analysis medical supervision, direct observation of the patient, an interview, and the necessary measurements were made vital signs were used to gather the information to research techniques.

Results: The most important health problems of a patient with Apert syndrome are life-threatening as a result of increased intracranial pressure, apnoea, retention secretions in the airways, tracheostomy tube in the trachea, and difficulties with food intake.

Conclusions: There is a risk that the child is excluded by their peers and society because of their different appearance.

Key words: nursing diagnosis, case study, Apert syndrome.

Wstęp

Choroby rzadkie według Komisji Europejskiej dotyczą nie więcej niż 5 na 10 tys. osób [1]. Do tej kategorii zaliczany jest zespół Aperta. Zachorowalność szacowana jest na 1/65 000 urodzonych żywych dzieci. Zespół dziedziczony jest autosomalnie dominująco [2]. Występowanie zespołu Aperta wiąże się z mutacją w receptorze 2. czynnika wzrostu fibroblastów FGFR2. Choroba uaktywniana jest przez dwie mutacje: Ser252Trp i Pro253Arg [3]. Ryzyko wystąpienia tego zespołu wzrasta z wiekiem ojca. Ze względu na fakt, że chorzy zazwyczaj nie posiadają potomstwa, 98% mutacji jest *de novo*, czyli powstają na skutek spontanicznej mutacji genowej [4].

Chorobę charakteryzuje zbyt szybki wzrost kości czaszki (kraniosynostoza) i zniekształcenie kości czołowych, co prowadzi do występowania wieżowatej czaszki mózgowej, krótkogłowia oraz dysmorfii i hipoplazji środkowej części twarzy i zuchwy [4]. Kraniosynostoza może być przyczyną występowania wentrikulomegalii i wodogłowia oraz wzrostu ciśnienia śródczaszkowego [5]. Towarzyszący rozszczep podniebienia powoduje upośledzenie przełykania, wentylacji ucha środkowego przez trąbki słuchowe i wypowiedzenia głosek [6]. Skutkuje to zaburzeniami mowy i słuchu oraz nawracającymi infekcjami ucha środkowego. W późniejszych fazach rozwojowych dziecka utrudnia to integrację z rówieśnikami [7]. Dodatkowo mogą występować wady zgryzu spowodowane zbyt późnym wyrzynaniem się zębów i ich nieodpowiednim ustawieniem [5]. Hipoplazja i dysmorfia środkowej części twarzy obejmuje jej asymetrię, hiperteloryzm oczny, wytrzeszcz wynikający ze spłycenia oczodołów, skośne ustawienie szpar powiekowych i ich niedomykanie. Nos jest krótki, z szeroką i płaską nasadą oraz skierowanymi ku górze nozdrzami. Kąćki ust ukierunkowane są ku dołowi. Małżowiny uszne położone są nisko [4]. Nieprawidłowo osadzone oczodoły i wytrzeszcz mogą prowadzić do zaburzeń widzenia i braku prawidłowej percepcji wzrokowej, bardzo ważnej w rozwoju dziecka [8]. Ponadto może pojawić się syndaktylia lub niedorozwój całej dłoni z palczostem, które mogą dotyczyć również palców stopy [9]. Charakterystyczna jest ręka łyżkowata (inaczej ręka Aperta), czyli niedorozwój całej ręki i palczostu złożonego [5]. Zrośnięcie palców może prowadzić do skrzywienia i miejscowych przykurczów [10]. Pacjenci osiągają niższy wzrost ciała. Poza tym często występują wady układu oddechowego, moczowego, rozrodczego, rzadko pokarmowego i sercowo-naczyniowego, wady neurologiczne i zmiany skórne. Niepełnosprawność umysłowa diagnozowana jest zazwyczaj w stopniu lekkim [4]. Wrodzone zarośnięcie nozdrzy tylnych, objawiające się okresową sinicą, narastającą w trakcie karmienia oraz niewydolnością oddechową, stanowi stan zagrożenia życia. Dysfunkcje te mogą ustąpić w trakcie płaczu. W konsekwencji istnieje ryzyko rozwinienia się zachyłkowego zapalenia płuc [11]. Obturacyjny bezdech senny charak-

terystyczny dla pacjentów z rozpoznaniem zespołem Aperta (OBPS) spowodowany jest deformacjami i hipoplazją środkowej części twarzy [12]. Zdarza się, że zaburzenia oddychania wymagają ze względu na ryzyko wystąpienia niedotlenienia mózgu i zaburzeń rozwojowych zabezpieczenia pełnego przepływu powietrza przez drogi oddechowe poprzez wykonanie tracheotomii [5].

Cel pracy

Celem pracy jest próba opracowania i przedstawienie interdyscyplinarnego planu opieki pielęgniarskiej nad dzieckiem z zespołem Aperta z uwzględnieniem sfer bio-psycho-społecznych pacjentki oraz jej rodziny.

Materiał i metody

W pracy wykorzystano metodę studium indywidualnego przypadku. Przeprowadzono badanie podmiotowe oraz przedmiotowe. Do zebrania informacji posłużono się technikami badawczymi, takimi jak analiza dokumentacji medycznej, bezpośrednia obserwacja chorego, wywiad oraz dokonano niezbędnych pomiarów parametrów życiowych [13].

Opis indywidualnego przypadku

Dziewczynka urodziła się w 2017 r., w 40. tygodniu ciąży, drogą cięcia cesarskiego ze względu na zagrożenie wystąpienia u matki rzucawki. Dziecko otrzymało 7/10 punktów w skali Apgar. Po wstępnych badaniach postawiono diagnozę – zespół Aperta. W wieku 4 miesięcy z powodu narastającego ciśnienia śródczaszkowego pacjentka została hospitalizowana w Uniwersyteckim Szpitalu Dziecięcym w Krakowie, gdzie przeprowadzono zabieg implantacji zastawki komorowo-otrzewnowej.

W Wojewódzkim Specjalistycznym Szpitalu Dziecięcym w Olsztynie (WSSD) na Oddziale Chirurgii Głowy i Szyi pacjentka hospitalizowana była po raz pierwszy w wieku 6 miesięcy w celu przeprowadzenia zabiegu plastyki sklepienia i podstawy czaszki. W badaniu przedmiotowym stwierdzono: nadmierną potliwość, łamliwość paznokci, rzadkie brwi, niedobór pigmentu w skórze. Zaobserwowano także liczne odchylenia w układzie kostnym, w tym syndaktylię palców rąk i stóp z ich skróceniem, czaszkę wieżowatą, wyczuwalne ubytki w pokrywie czaszki oraz stopy końsko-szpotałe. Zidentyfikowano również wrodzoną anomalię żył. W badaniu USG zauważono brak pęcherzyka żółciowego. Po konsultacji kardiologicznej zdiagnozowano niedomykalność zastawki trójdzielnej. Widok twarzy z przodu pozwolił stwierdzić wysklepienie górnego piętra części twarzowej czaszki, szerokie i płaskie czoło, szeroką nasadę nosa i nozdrzy skierowanych do góry, nisko osadzone uszy. Dziewczynka miała płytkie oczodoły

i obustronny wytrzeszcz gałek ocznych, zęza rozbieżnego, ptozę powiek ocznych, niedomykanie szpar powiekowych i ich antymongoidalne ustawienie. W wyglądzie dziecka wyszczególniono także hipoplazję środkowej części twarzy, wargi kompetentne, przodozgryz rzekomy i częściowo otwarty zgryz. Poza tym zwrócono uwagę na obustronne zwięźnienie szczęki oraz gotyckie podniebienie z obecnym rozszczepem.

Konsultacja psychologiczna wykazała obniżony ogólny rozwój psychomotoryczny. Pacjentka prezentowała niski poziom umiejętności manualnych, społecznych i motorycznych. Potrafiła chwycić przedmioty umieszczone w dłoni, była zainteresowana odbiciem w lustrze, reagowała na głos i chętnie wokalizowała. Konsultacja neurologopedyczna wykazała, że dziecko karmione jest butelką z powiększoną dziurką pokarmem półpłynnym, papkowatym. W trakcie karmienia oraz po nim występowało częste ulewianie pokarmu nosem. Pacjentka nie potrafiła pobierać pokarmu z tyżeczki. Od niedawna nawiązywała kontakt wzrokowy i śledziła wzrokiem. Gaworzyła i wokalizowała samogłoski.

Z wywiadu przeprowadzonego z rodzicami uzyskano informacje dotyczące historii leczenia. Pacjentka znajdowała się pod opieką ośrodka rehabilitacyjnego, uczestniczyła w zajęciach z psychologiem, pedagogiem i neurologopedą. Warunki bytowe uznano za bardzo dobre. Dziewczynka miała swój pokój dostosowany do jej potrzeb. Utrzymaniem finansowym rodziny zajmował się ojciec dziecka. Matka sprawowała całodobową opiekę.

Zabieg chirurgiczny został przeprowadzony 11 stycznia 2018 r. Po operacji dziecko przetransportowano na oddział intensywnej terapii (OIOM), gdzie przebywało 24 godziny. Po zabiegu zastosowano suchy, kryty opatrunek na okolicę rany pooperacyjnej, włączono leczenie przeciwbólowe oraz antybiotykoterapię i profilaktykę przeciwoleżynową. W kolejnej dobie pooperacyjnej włączono dietę płynną wzmocnioną, wysokoenergetyczną (3–5 tys. kcal/dobę). Po trzech dobach pacjentka została wypisana ze szpitala w stanie stabilnym z zaleceniami lekarskimi i pielęgniarskimi.

13 stycznia 2019 r. pacjentka została przyjęta do WSSD na Oddział Chirurgii Głowy i Szyi w celu leczenia operacyjnego wady czaszki w zespole Aperta. W drugim dniu pobytu w szpitalu dziecko przeniesiono na oddział ogólnopediatryczny z powodu narastającej duszności i zagęszczenia ropnej wydzieliny w drogach oddechowych. Zdiagnozowano zakażenie dróg oddechowych i zapalenie oskrzeli. W trakcie tej hospitalizacji wystąpił u dziewczynki także niezbyt żółdkowo-jelitowy z przejściową niedrożnością porażenną jelit. Planowany zabieg został z tego względu odroczony. Rekonstrukcję sklepienia i podstawy czaszki przeprowadzono 29 marca 2019 r. W trakcie zabiegu z uwagi na wytrzeszcz gałek ocznych i ptozę powiek zaszyto szpary powiekowe. Po zabiegu chirurgicznym pacjentkę prze-

kazano na OIOM w celu stabilizacji stanu ogólnego. W trakcie hospitalizacji dziecka wystąpiły odleżyny pierwszego stopnia w okolicy kości krzyżowej. Dziewczynka została wypisana ze szpitala z zaleceniem kontroli w poradni neurochirurgicznej.

13 lutego 2020 r. pacjentka została kolejny raz planowo przyjęta na Oddział Głowy i Szyi WSSD ze wskazaniem drenażu jamy bębenkowej i operacyjnego leczenia rozszczepu podniebienia. 14 lutego 2020 r. wykonano zabieg. W następnej dobie dziecko było apatyczne, zaobserwowano zwiększoną ilość wydzieliny w drogach oddechowych oraz spadki poziomu saturacji do 81% w czasie niepokoju. Włączono tlenoterapię bierną z użyciem maski o przepływie 4 l/min, podczas której poziom saturacji krwi wynosił 95–98%. Ze względu na zmiany zapalne okolicy rany pooperacyjnej dokonano rewizji rany oraz zmieniono opatrunek. Wykonano kontrolnie rezonans magnetyczny głowy w znieczuleniu ogólnym. Po pięciu dobach pobytu w szpitalu pacjentka została wypisana do domu w stanie stabilnym.

26 lutego 2020 r. dziecko powtórnie zostało przetransportowane na ten sam oddział WSSD ze szpitala w Kielcach z powodu występujących bezdechów i spadków saturacji krwi. Według rodziców od 22 lutego 2020 r. córka gorączkowała, zmieniał się charakter i miejsce występowania zmian skórnych. W badaniu lekarskim opisano wilgotne śluzówki, uogólnioną wysypkę grudkową, szmer pęcherzykowy, cechy obturacji górnych dróg oddechowych, świszczący wdech oraz miarową akcję serca 120 uderzeń/min. Pacjentka została zakwalifikowana do ratującej życie tracheotomii wykonanej w dniu przyjęcia. Przebieg okotozabiegowy był niepokiwłany, a stan pacjentki stabilny. Po zabiegu okresowo obserwowano podwyższoną temperaturę ciała, słyszalne były rżenia nad rurką tracheostomijną. W drugiej dobie pobytu dziecka w szpitalu zdiagnozowano odmę podskórną okolicy szczytów klatki piersiowej. Włączono antybiotykoterapię empiryczną. Diagnostykę rozszerzono o wykonanie kontrolnego zdjęcia RTG klatki piersiowej. Stan pacjentki w kolejnych dobach ustabilizował się. Przeprowadzono edukację z zakresu pielęgnacji rurki tracheostomijnej zarówno matki, jak i ojca dziecka. Po weryfikacji umiejętności rodziców dziecko zostało wypisane do domu.

Wyniki

Diagnozy pielęgniarские sformułowano podczas hospitalizacji dziecka na Oddziale Chirurgii Głowy i Szyi w WSSD, opierając się na klasyfikacji North American Nursing Diagnosis Association (NANDA). Wykorzystanie klasyfikacji diagnoz NANDA stwarza płaszczyznę wielowymiarowego podejścia do problemów zdrowotnych pacjenta, co zauważyła Ślusarska, diagnozując potrzeby opieki pielęgniarskiej stanu bólu ostrego [14].

Tabela 1. Diagnoza pielęgniarska 1.

Diagnoza pielęgniarska	Ryzyko wzrostu ciśnienia śródczaszkowego
Cel działań pielęgniarskich	Zapobieganie wzrostowi ciśnienia śródczaszkowego
Planowane interwencje pielęgniarskie	<ul style="list-style-type: none"> Ocena stanu ogólnego pacjentki, pomiar parametrów życiowych: akcja serca, ciśnienie tętnicze krwi, saturacja krwi, liczba oddechów, temperatura ciała, stan przytomności oparty na skali Glasgow Obserwacja pacjentki pod kątem występowania objawów wzmożonego ciśnienia śródczaszkowego, takich jak ból głowy, wymioty, zaburzenia świadomości, objawy oponowe, sztywność karku, anizokoria (niedowład nerwu III), zaburzenia widzenia, zaburzenia równowagi, napady drgawkowe Ułożenie pacjentki z głową uniesioną pod kątem 30° w celu ułatwienia odpływu krwi żyłnej z mózgu Prowadzenie bilansu wodno-elektrolitowego poprzez określanie ciężaru pieluch jednorazowych przed i po ich użyciu Podanie leków przeciwobrzękowych na zlecenie lekarskie Udokumentowanie wykonanych czynności
Ocena działań pielęgniarskich	Stan neurologiczny pacjentki stabilny. Chora nie będzie doświadczana epizodów nieproporcjonalnego wzrostu ciśnienia śródczaszkowego, brak zagrożenia życia

Tabela 2. Diagnoza pielęgniarska 2.

Diagnoza pielęgniarska	Utrudnione przyjmowanie pokarmów drogą doustną z powodu zaburzeń połykania wynikające z rozszczepu podniebienia
Cel działań pielęgniarskich	Ułatwienie spożywania posiłków, zapobieganie deficytom żywieniowym
Planowane interwencje pielęgniarskie	<ul style="list-style-type: none"> Ocena stopnia zaburzeń połykania i ulewania podczas karmienia dziecka Poznanie żywieniowych preferencji dziecka oraz techniki przyjmowania pokarmów w warunkach domowych – rozmowa z mamą pacjentki Zastosowanie smoczka z dziurką od strony językowej i/lub butelki, którą można naciskać w celu łatwiejszego uchodzenia pokarmu, odpowiednio głębokie umieszczenie smoczka w jamie ustnej [15] Rozpoznawanie cichego, nieefektywnego ssania smoczka i efektywnego ssania podczas pobierania pokarmu Podawanie posiłków powoli, w mniejszej ilości, ale częściej, robienie 2–3 przerw w trakcie karmienia, aby dziecku się odbiło, czas karmienia nie powinien przekraczać 30 minut Przed każdym karmieniem i po nim umyć wodą jamy ustnej oraz nosowej [15] Ułożenie dziecka w pozycji wysokiej lub półwysokiej (z wezgłowiem uniesionym pod kątem 30–45°) podczas oraz po karmieniu, nie układać dziecka na brzuchu Cykliczna kontrola masy ciała dziecka (przed i po karmieniu) Edukacja rodziców w zakresie zasad karmienia dziecka z rozszczepem podniebienia, obserwacja i ocena wykonywanych przez nich czynności Konsultacja rodzica z dietetykiem klinicznym oraz neurologopedą Udokumentowanie wykonanych czynności
Ocena działań pielęgniarskich	Dziecko zdobędzie umiejętność skutecznego sposobu połykania bez krztuszenia się lub kaśnięcia. Ryzyko aspiracji treści pokarmowej do dróg oddechowych obniży się lub nie wystąpi

Tabela 3. Diagnoza pielęgniarska 3.

Diagnoza pielęgniarska	Ryzyko traumatyzacji śluzówki tchawicy wynikające z utrzymania rurki tracheostomijnej
Cel działań pielęgniarskich	Zapobieganie uszkodzeniom śluzówki tchawicy
Planowane interwencje pielęgniarskie	<ul style="list-style-type: none"> Ocena drożności, szczelności i położenia rurki Określenie ilości oraz charakteru wydzieliny w drogach oddechowych i rurce tracheostomijnej Ocena oddechu pacjentki (szybkości, głębokości, miarowości oddechów) Delikatne usuwanie wydzieliny z użyciem cewnika o odpowiednim rozmiarze (1/2 średnicy rurki tracheostomijnej) za pomocą ssaka i jałowego cewnika zgodnie z procedurami Dokładne umocowanie rurki wokół szyi opaską mocującą lub tasiemką bawełnianą Utrzymywanie rurki w miejscu podczas zmiany tasiemki, wymiana mocowania rurki według obowiązującej instrukcji (co 48 godzin bądź w razie zabrudzenia) Ograniczenie dotykania okolicy rurki przez dziecko Używanie filtra oddechowego typu „sztuczny nos” w celu nawilżenia, ogrzania oraz oczyszczenia powietrza wchodzącego do rurki tracheostomijnej Edukacja rodziców w zakresie stosowania odpowiedniej odzieży dla dziecka (luźnej w okolicy szyi), wykonywania toalety ciała dziecka w tej okolicy, obserwacji stanu skóry i wysiłku oddechowego Nauka rodziców obsługi ssaka próżniowego, wykonywania toalety rurki tracheostomijnej Przekazanie rodzicom niezbędnych informacji w formie graficznej na temat pielęgnowania pacjentki z rurką tracheostomijną w domu (ulotka) Udokumentowanie wykonanych czynności
Ocena działań pielęgniarskich	Pacjentka będzie odczuwała łatwość oraz zdolność efektywnego oddychania

Tabela 4. Diagnoza pielęgniarska 4.

Diagnoza pielęgniarska	Utrudniona komunikacja z dzieckiem spowodowana niedostłuchem obustronnym oraz utrzymaniem rurki tracheostomijnej
Cel działań pielęgniarskich	Ułatwienie komunikacji z pacjentką
Planowane interwencje pielęgniarskie	<ul style="list-style-type: none"> Ocena stopnia zaawansowania niedostłuchu u dziecka i możliwości nawiązania z nim kontaktu werbalnego oraz trudności w porozumiewaniu się z powodu utrzymania rurki tracheostomijnej Empatia i cierpliwość podczas kontaktów z dzieckiem Włączenie rodziców dziecka do nawiązania kontaktu z pacjentką Ograniczenie ilości dochodzących bodźców poprzez zamknięcie drzwi do sali, okien, wyłączenie telewizora Mówienie do dziecka głośno i wyraźnie, bez zakrywania ust, utrzymywanie kontaktu wzrokowego podczas rozmowy Przekazywanie informacji w sposób dostosowany do wieku i rozwoju dziecka Używanie piktogramów w komunikacji z dzieckiem Wymiana rurki tracheostomijnej na typ foniatryczny, co ułatwi wokalizację Kontakt z neurologopedą, który w profesjonalny sposób nauczy rodziców i dziecko odpowiednich ćwiczeń oddechowych oraz artykulacyjnych
Ocena działań pielęgniarskich	Pacjentka będzie zdolna do stosowania skutecznej techniki komunikacji adekwatnej do wieku i poziomu rozwoju intelektualnego. Komunikacja będzie spójna w zakresie zachowań werbalnych i niewerbalnych

Tabela 5. Diagnoza pielęgniarska 5.

Diagnoza pielęgniarska	Utrudniony kontakt dziecka z rówieśnikami wynikający z deficytu intelektualnego pacjentki
Cel działań pielęgniarskich	Ułatwienie kontaktów dziecka z rówieśnikami
Planowane interwencje pielęgniarskie	<ul style="list-style-type: none"> Ocena stopnia samodzielności funkcjonowania pacjentki w grupie rówieśniczej Umieszczenie pacjentki na sali z innymi dziećmi w podobnym przedziale wiekowym Organizowanie pacjentce zabaw z dziećmi przebywającymi na oddziale Zachęcanie rodziców i dziecka do uczestniczenia w zajęciach odbywających się w świetlicy szpitalnej prowadzonych przez animatora Zapewnienie w świetlicy szpitalnej odpowiednich zabawek, książek, gier, muzyki w celu stymulacji rozwoju dziecka Wspólne organizowanie uroczystości przypadających w okresie przebywania dziecka w szpitalu – urodziny, święta itp. przez zespół interdyscyplinarny oraz dzieci przebywające na oddziale Kontakt z psychologiem
Ocena działań pielęgniarskich	Dziecko będzie zmotywowane do aktywności z innymi pacjentami w podobnym wieku

Tabela 6. Diagnoza pielęgniarska 6.

Diagnoza pielęgniarska	Ryzyko wykluczenie dziecka przez rówieśników i społeczeństwo wynikające z odmiennego wyglądu
Cel działań pielęgniarskich	Zwiększenie poczucia własnej wartości dziecka
Planowane interwencje pielęgniarskie	<ul style="list-style-type: none"> Ocena relacji pomiędzy dzieckiem a rówieśnikami Nawiązanie przyjaznej relacji z dzieckiem i rodzicami, stworzenie atmosfery wzajemnego zaufania Edukacja pacjentki, rodziny i personelu medycznego w zakresie występującej choroby rzadkiej, głównie jej objawów powodujących zmianę wyglądu dziecka Zachęcanie rodziców do mówienia o chorobie w społeczeństwie, edukowanie znajomych Przybliżenie istoty występującej u pacjentki choroby rzadkiej jego rówieśnikom w przedszkolu/szkole w sposób dostosowany do stopnia rozwoju Motywowanie dziecka do nawiązywania znajomości z innymi dziećmi. Skupianie się na mocnych stronach pacjentki w celu podniesienia jego samooceny Zachęcanie do regularnych spotkań pacjentki i jej rodziny z psychologiem Wskazanie nieformalnych grup wsparcia – Facebook, stowarzyszenia rodziców dzieci z rozpoznanyim zespołem Aperta Poinformowanie rodziców i pacjentki o możliwości uczestnictwa w konferencji dla rodziców dzieci z chorobami rzadkimi
Ocena działań pielęgniarskich	Dziecko nie będzie odczuwało wykluczenia w swoim środowisku. Wzrosnie poczucie własnej wartości w okresie hospitalizacji oraz po powrocie do domu

Tabela 7. Diagnoza pielęgniarska 7.

Diagnoza pielęgniarska	Deficyt samopielęgnacji wynikający z obniżonej sprawności w zakresie dużej i małej motoryki, w tym trudności przy wykonywaniu czynności manualnych z powodu występowania syndaktylii
Cel działań pielęgniarskich	Umożliwienie dziecku wykonywania prostych czynności samopielęgnacyjnych
Planowane interwencje pielęgniarskie	<ul style="list-style-type: none"> • Określenie stopnia deficytu pacjentki w zakresie samopielęgnacji • Nauka dziewczynki wykonywania czynności pielęgnacyjnych poprzez zabawę z rodzicami, terapeutą zajęciowym. Wykorzystywanie do tego celu kolorowych zabawek tematycznych atrakcyjnych dla dziecka • Zaangażowanie rodziców w wykonywanie czynności pielęgnacyjnych, których dziecko nie jest w stanie wykonać samodzielnie, jednocześnie nie wyręczając w czynnościach, które samo może wykonać • Chwalenie i nagradzanie dziecka w przypadku podejmowania prób samopielęgnacji, unikanie negatywnych uwag • Kontakt z fizjoterapeutą w celu nauczania pacjentki prostych czynności samoobsługowych • Określenie poziomu wiedzy rodziców, przeprowadzenie edukacji w przypadku stwierdzenia nieprawidłowości
Ocena działań pielęgniarskich	Dziecko będzie częściowo wykonywało proste czynności pielęgnacyjne

Wnioski

Dziecko z rozpoznanym zespołem Aperta wymaga szczególnie rozważnej, zindywidualizowanej opieki. Pacjentem opiekuje się wielu specjalistów: chirurg szczękowy, neurochirurg, ortopeda, chirurg plastyk, neurologoped, psycholog, terapeuta zajęciowy, rehabilitant, dietetyk kliniczny, okulista, laryngolog [16]. Ale to pielęgniarka, wykonując czynności pielęgnacyjne, spędza z nim najwięcej czasu spośród wszystkich członków zespołu terapeutycznego. Dzięki temu rozpoznaje potrzeby bio-psycho-społeczne chorego oraz jego rodziny i może podjąć profesjonalne działania w celu ich zaspokojenia. Problemy pielęgnacyjne pacjentów z zespołem Aperta są skomplikowane i zmienne w zależności od nasilenia objawów oraz etapów leczenia. Przedstawiony opis indywidualnego studium przypadku pozwolił na ich wyszczególnienie. Odmienny wygląd, obecność rurki tracheostomijnej, niedostuch, może prowadzić do izolowania się dziecka od społeczeństwa, zamknięcia w sobie i utrudnionej komunikacji zarówno z rówieśnikami, rodzicami, jak i personelem medycznym. Jest to problem złożony, zależny od wieku i stopnia rozwoju intelektualnego pacjentów. Hilton zauważyła, iż relacje rówieśnicze dzieci z zespołem Aperta są często nieudane. Niejednokrotnie doświadczają odrzucenia i wrogości. Może to powodować unikanie interakcji społecznych w obawie przed wyzawkami, nadmiernym przyglądaniem się i litowaniem się. Dlatego dzieci te częściej rezygnują z zajęć z rówieśnikami w szkole lub w przedszkolu. Może to oznaczać, że pacjenci z zespołem Aperta są bardziej narażeni na niską samoocenę i depresję [17]. Indywidualne studium przypadku dotyczące dziecka, które wykazuje między innymi brak samoakceptacji i ograniczenie kontaktów społecznych stworzyła Pazdur w artykule na temat opieki nad dzieckiem z naprzemienną hemiplegią dziecięcą [18]. Autorka zwraca szczególną uwagę na konieczność uświadomienia społeczeństwa i uwrażliwienie ludzi

na problemy występujące u pacjentów z rzadkimi schorzeniami, jakim niezaprzeczalnie jest zespół Aperta. Pazdur porusza również problem deficytów w samopielęgnacji pacjenta. Olbrzymim wsparciem w takiej sytuacji są najczęściej rodzice dziecka. Holistyczna opieka pielęgniarska opiera się między innymi na edukacji pacjenta i jego rodziny w zakresie deficytów samopielęgnacji i samoopieki. Istotną rolą całego zespołu interdyscyplinarnego zajmującego się dzieckiem z chorobą rzadką jest zapobieganie społecznemu wykluczeniu dziecka. W WSSD zespół interdyscyplinarny Oddziału Chirurgii Głowy i Szyi od 2017 r. organizuje cyklicznie konferencje dla rodziców dzieci z chorobami rzadkimi. Spotkania rodzin z profesjonalistami, ale także wymiana doświadczeń między opiekunami jest nieocenionym wsparciem. Na szczególną uwagę w przeciwdziałaniu alienacji zasługuje także prowadzenie blogów internetowych przez opiekunów chorych dzieci.

Autorzy deklarują brak konfliktu interesów.

Piśmiennictwo

1. Libura M, Władusiuk M, Małowicka M i wsp. Choroby rzadkie w Polsce. Stan obecny i perspektywy. Wydawnictwo Uczelnia Łazarskiego, Warszawa 2016, 5-9.
2. Jakubiuk-Tomaszuk A. Wczesna interwencja – genetyczne uwarunkowania zakłóceń rozwojowych. W: Wczesna interwencja – wsparcie dziecka i rodziny. Materiały z sympozjum naukowego. Wydawnictwo PSONI, Warszawa 2018, 105-136.
3. Siminel MA, Neamtu CO, Ditescu D i wsp. Apert syndrome – clinical case. Rom J Morphol Embryol 2017; 58: 277-280.
4. Szczupał B. Dziecko z zespołem Aperta. W: Dzieci chore, niepełnosprawne i z utrudnieniami w rozwoju. Oficyna Wydawnicza Impuls, Kraków 2008, 83-94.
5. Hankus A, Larysz D. Zaburzenia neurologopedyczne i neurorozwojowe w dyskraniach syndromicznych na przykładzie zespołu Aperta. Przegląd literatury i opis trzech przypadków. Logopedia Silesiana 2014; 3: 166-181.
6. Hortis-Dzierzbicka M. Rozszczep podśluzówkowy podniebienia: rozpoznawanie i leczenie. Logopedia 2010/2011; 39-40: 83-92.

7. Bilińska M, Osmola K. Rozszczep wargi i podniebienia – czynniki ryzyka, diagnostyka prenatalna i konsekwencje zdrowotne. *Ginekol Pol* 2015; 86: 862-866.
8. Laskowska-Ziętek A, Misiuk-Hojło M. Przedwczesne zarośnięcie szwów czaszkowych – aspekty okulistyczne i stomatologiczne. *Dent Med Probl* 2007; 44: 242-246.
9. Wenger TL, Hing AV, Evans KN. Apert Syndrome. W: GeneReviews, University of Washington, Seattle 2019, 1993-2021.
10. Hinkley JR, Fallahi M. Syndactyly. StatPearls Publishing 2020.
11. Budner M, Strużyna J. Wrodzone zarośnięcie nozdrzy tylnych. *Chir Plast Oparzenia* 2015; 3: 1-6.
12. Balcerzak J. Obturacyjny bezdech podczas snu. W: Chirurgia szczękowo-twarzowa. Kryst L (ed.). Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2019, 198-203.
13. Lenartowicz H, Kózka M. Metodologia badań w pielęgniarstwie. Wydawnictwo Lekarskie PZWL, Warszawa 2010, 103-104.
14. Ślusarska BJ, Fijałkowska B, Zarzycka D i wsp. Diagnozowanie dla potrzeb opieki pielęgniarskiej stanu bólu ostrego przy użyciu systemu klasyfikacji diagnoz North American Nursing Diagnosis Association (NANDA) w grupie pacjentów po zabiegu wszczepienia endoprotezy stawu biodrowego. *Pieleg Chir Angiol* 2014; 4: 163-169.
15. Luxner K. Pielęgniarstwo pediatryczne Delmara. Elsevier Urban Partner, Wrocław 2006, 150-153.
16. Saritha S, Sumangala G, Supriya M, Praveen K. Apert syndrome (Acrocephalosyndactyly): a case report. *Int J Res Med Sci* 2013; 1: 36-40.
17. Hilton C. An exploration of the cognitive, physical and psychosocial development of children with Apert syndrome. *Int J Disabil Dev Educ* 2017; 64: 198-210.
18. Pazdur M. Opieka pielęgniarska nad pacjentami z chorobami rzadkimi na przykładzie chorych z naprzemienną hemiplegią dziecięcą. *Health Promot Phys Act* 2018; 5: 12-21