

**mgr Małgorzata Roman**

Wojewódzki Specjalistyczny Szpital Dziecięcy w Olsztynie

## **Studium indywidualnego przypadku – achondroplazja**

ACHONDROPLAZJA – genetycznie uwarunkowane zaburzenie rozwoju szkieletu, polegające na upośledzeniu kostnienia śródchrzęstnego. W wyniku achondroplazji kończyny są skrócone, otwór potyliczny powiększony, otwory międzykręgowe zwężone, podstawa czaszki nie rozwinięta dostatecznie, czoło guzowate. Leczenia przyczynowego nie ma.

Jaś, lat 11, przyjęty do oddziału z rozpoznaniem achondroplazji, hipoplazji środkowego piętra twarzy, niedosłuchu obustronnego oraz wiotkości krtani, w celu diagnostyki ciężkiej postaci bezdechów sennych. Dziecko miało założoną tracheostomię od 2008 roku do 2014 roku. Obecnie na noc podłączany do wentylacji nieinwazyjnej na maskę twarzową. Czaszka asymetryczna, z cechami deformacji, kształtu trójkątnego, szczątkowa kość nosowa, całkowite zarośnięcie szwów czaszki i twarzoczaszki. Wykonano rynoskopię tylną oraz fiberoaryngoskopie, w której stwierdzono skrzywienie przegrody nosa oraz duży twardy migdałek gardłowy, całkowicie zamykający nozdrza tylne. Krtań oraz nagłośnię oceniono prawidłowo. Opóźniony rozwój psychomotoryczny. Wzrost: 101 cm, masa ciała 33 kg, BMI 32 kg/m<sup>2</sup>. Badanie polisomnograficzne wykazało zaburzenia oddychania pod postacią bezdechów obturacyjnych i spłyconych oddechów prowadzących do znacznych niedotlenień. Zakwalifikowano do zabiegu operacyjnego plastyki górnej części czaszki, z założonym dystraktorem naczaszkowym RED. Po zabiegu operacyjnym dziecko trafiło na OIT. Założono ponownie rurkę tracheotomijną i pacjent wrócił na Oddział Chirurgii Głowy i Szyi.

Diagnozy pielęgniarskie:

1. Utrudnione połykanie spowodowane obrzękiem języka.

Cel opieki:

- ułatwienie połykania.

Interwencje pielęgniarskie:

- karmienie początkowo za pomocą zgłębnika żołądkowego
- podawanie do ssania kostek lodu
- podanie na zlecenie lekarza leków przeciw obrzękowym (dexaven)
- nadzorowanie wykonywania ćwiczeń w celu aktywacji ruchomości języka
- usunięcie zgłębnika żołądkowego i karmienie często, małymi porcjami
- wykorzystanie do karmienia szerokiego cewnika oraz strzykawki typu Janet- powolne podawanie do jamy ustnej pokarmów zmiksowanych
- zwiększenie kaloryczności posiłków- podawanie Nutridrinków.
- pielęgnacja jamy ustnej miękką szczoteczką oraz płukanie roztworem Octeniseptu

Oczekiwany wynik opieki:

- pacjent przełyka sprawnie.

2. Ryzyko zakażenia układu oddechowego spowodowane cofaniem się pokarmu przez rurkę tracheotomijną.

Cel opieki:

- zapobieganie infekcji.

Interwencje pielęgniarskie:

- pozycja wysoka do karmienia
- częste odsysanie z rurki tracheotomijnej z zachowaniem zasad aseptyki
- podawanie jedzenia pod postacią małych porcji, często,

- zapewnienie spokoju i intymności w trakcie karmienia( umieszczenie pacjenta w jednoosobowej sali)
- dostosowanie wysokości stolika do karmienia
- wymiana rurki tracheotomijnej na rurkę tracheotomijną z mankietem uszczelniającym
- kontrola ciśnienia w mankiecie uszczelniającym w celu zapobiegania odleżynom oraz zwięzienia tchawicy( nie więcej niż 30 mmHg)
- pozostanie w pozycji wysokiej do 30 min po karmieniu
- wstrzymanie się z odsysaniem z rurki tracheotomijnej w trakcie jedzenia i bezpośrednio po
- edukacja rodziców
- wkraplanie kilku kropli jałowej soli fizjologicznej przed i w trakcie odsysania.

Oczekiwany wynik opieki:

- u pacjenta nie stwierdzono cech stanu zapalnego.

3.Zaburzenia oddychania spowodowane nadprodukcją wydzieliny w górnych drogach oddechowych.

Cel opieki:

- zapewnienie prawidłowego toru oddechowego.

Interwencje pielęgniarskie:

- pozycja wezgłowia przynajmniej 30 st.
- nakłanianie do odkrztuszania w celu ewakuacji wydzieliny
- nawilżanie powietrza za pomocą nawilżacza ultradźwiękowego
- wietrzenie sali
- zabezpieczenie rurki filtrem z wymiennikiem ciepła i wilgoci
- częste pojenie pacjenta
- częsta zmiana pozycji ciała, zachęcanie do chodzenia
- prawidłowa technika odsysania wydzieliny z rurki tracheotomijnej: odsysanie tylko wtedy , gdy pacjent sam nie może odkrztusić wydzieliny

cewnikiem jałowym zajmującym 1/3 wewnętrznej średnicy rurki, z rotacją cewnika, mniej niż 15 sek.

Oczekiwany wynik opieki:

- zaburzenia oddychania zostały wyeliminowane.

4. Utrudniona komunikacja dziecka z rówieśnikami spowodowana izolacją oraz utrudnioną mową w wyniku założenia tracheotomii.

Cel opieki:

- ułatwienie komunikacji z rówieśnikami.

Interwencje pielęgniarskie:

- ułatwienie komunikacji poprzez zapisywanie przez dziecko informacji na kartce, w telefonie komórkowym oraz układanie zdań z pojedynczych liter na specjalnej tablicy
- dostarczenie dziecku gier planszowych, książek, kolorowanek
- prowadzenie zajęć lekcyjnych
- umożliwienie wizyt terapeuty zajęciowego
- wymiana rurki tracheotomijnej na rurkę foniatryczną
- po odstąpieniu od izolacji- zorganizowanie wspólnych zabaw z rówieśnikami w świetlicy szpitalnej, spacer po korytarzu w oddziale.

Oczekiwany wynik opieki:

- pacjent komunikuje się z rówieśnikami.

5. Wszzechogarniający lęk.

Cel opieki:

- wyeliminowanie lęku.

### Interwencje pielęgniarskie:

- nawiązanie kontaktu emocjonalnego z dzieckiem, poznanie jego potrzeb, problemów i zapotrzebowania na informację
- zapewnienie spokoju, akceptacji
- unikanie pośpiechu podczas opieki
- zwracanie się do dziecka po imieniu, unikanie wyrażania negatywnych sądów w obecności dziecka.
- komasowanie czynności opiekuńczych, wykonywanych zleceń lekarskich, badań,
- pozwalanie na wyrażanie odczuć i obaw związanych z chorobą
- wysłuchanie indywidualne dziecka oraz matki
- informowanie o wykonywanych czynnościach oraz wyjaśnianie ich istoty
- zapewnienie obecności matki w trakcie wykonywania zabiegów, badań.

### Oczekiwany wynik opieki:

- lęk został zmniejszony.

U pacjenta po usunięciu dystraktora podjęto próbę dekaniulacji rurki tracheotomijnej. Niestety, Jaś zareagował bardzo dużym niepokojem oraz dusznością. Założono ponownie rurkę tracheotomijną . Wykonano MRI szyi. W badaniu uwidoczniono bezpośrednio nad rurką zwężenie przestrzeni powietrznej. Pacjenta skierowano na dalsze leczenie do Kliniki Laryngologii Dziecięcej UM w Poznaniu.

### *Bibliografia:*

*Marcin de Mezer: Historia badań nad genezą oraz rozwojem terapii achondroplazji. Nowiny Lekarskie 2009/78, str 368-370*