



Příběh chlapce, který našel c(C)estu domů

MUDr. Irena Zavadová (a tým Cesty domů)

MUDr. Barbora Beňová



Jeho příběh z pohledu:

- dětsko-neurologické problematiky
 - charakteristika onemocnění
- paliativní medicíny
 - (neuro)paliativní péče



NEURONÁLNÍ CEROIDNÍ LIPOFUSCINÓZY

- podskupina **progresivních myoklonických epilepsií**
- **lysosomální střádání** ceroidního lipofuscinu vedoucí k neuronální smrti
- střádání též ve fibroblastech, hl. a pp. svalech, sekretorních buňkách potních žláz a.j.
- **KO: refrakterní epilepsie** (myoklonie, tonicko-klonické záchvaty), motorické projevy (**ataxie**), **kognitivní zhoršování**, ztráta zraku
- 10 podtypů (NCL 1-10)



NCL 2

- pozdně infantilní forma
- začátek **mezi 2.-4. rokem**; anamnesticky **neobratnost**, poruchy vývoje řeči dřív => poruchy spánku, záchvaty (**GTCS**, atonické záchvaty...); později: **polymyoklonus, ataxie, ztráta zraku**
- obrovské SEP, **prodloužení časné komponenty VEP, mizící ERG**
- **EEG**: polyfázické změny o vysoké amplitudě při **fotostimulaci**



Na co děti umírají...

- 80/20 => **80% dětí** umírá na **NEonkologická** onemocnění (VVV, VCC, perinatální infarkty, úrazy, dědičné poruchy metabolismu, mitochondriální, střádavá a neuromuskulární onemocnění, nejasná autoIM onem. ...)
- (20/80 => 80% dospělých umírá na onkologická on.)



Paliativní péče (nejen) v neurologii

- **paliativní (vs. kauzální)** => symptomatická, úlevová; ač to **není** jejím cílem, výzkumy ukazují, že **může prodloužit život, zvyšuje kvalitu života**
- **paliativní (vs. hospicová)** => **nikoliv pouze “ante finem”, dlouhodobější**; management bolesti, spasticity, záchvatů, agitace, dysautonomie, poruch vědomí
- **mobilní hospic** => lékař na telefonu 24/7, lékař a sestra dochází **dle potřeby**, dobrovolníci **dle domluvy**



Kdy to funguje...

- přesvědčena, **informována**, (odvážna?) **rodina**
- podpora **ošetřujícího lékaře** (nebo alespoň tichý souhlas)
- funkční **tým domácího hospice** (s dostatečnou lidskou i materiální “kapacitou”)



... a kde zbývá ještě spousta práce.

- **ambulance** paliativní péče
- **pediatrická** paliativní péče v prostředí **velké nemocnice** => potřeba speciálně **dětského paliativního týmu** (lékař, sestra, duchovní, psycholog, **arteterapeut**, **herní terapeut**, **zdravotní klaun... ?**)
- **referování pacientů** (ne všichni lékaři jsou ochotni, schopni...)
- **komunikace** => paliativní péče je (téměř) **celá o poučené komunikaci**



“Rodiče byli poučeni o povaze nemoci, její prognóze a terapii...”

- Rodiny stojí o informace!
- **chtějí mluvit** o nemoci, prognóze
- rodiny, které věděly, co je čeká, zpětně hodnotily péči lépe (než ty, s kterými se nemluvilo)
-





Zdroje:

- <http://pathresidents.com/usapathology/em-handbook/special-uses/special-pages/ceroid-lipofuscinosis.html>
- <http://www.cestadomu.cz>
- Menkes, J., & Sarnat, H. (2011). *Dětská neurologie* (Vyd. 7. [i.e. 1.]. ed.). V Praze: Triton.
- Bureau, M. (2012). *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence* (5th ed. with video sequences, edited by: Michelle Bureau ... [et al.] ; video ed.). Montrouge: John Libbey Eurotext.
- Hauer, J. (2013). *Caring for children who have severe neurological impairment: A life with grace*. Baltimore: The Johns Hopkins University Press.



“Druhé pírkó, slyšíš vítr,
jak si šumí ve větvích?
Odpočiň si, zavři víčko,
měsíc svítí, vítr ztich.”

Anna Pleštilová