

2. LÉKAŘSKÁ FAKULTA UNIVERZITY KARLOVY

EPIDERMOLYSIS BULLOSA.
FYZIOTERAPIE A PSYCHOSOCIÁLNÍ PÉČE.
Bakalářská práce

Autor: Olga Komínová

Studijní obor: Fyzioterapie

Vedoucí práce: prim. MUDr. Radek Brauner

Rok obhajoby: 2006

Prohlášení:

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci zpracovala samostatně a vyznačila prameny, z nichž jsem čerpala, způsobem ve vědecké práci obvyklým.

V Praze dne

.....

Komínová Olga

Poděkování

Pokud sama epidermolýzu nemám, nemohu říci, že ji znám. Díky Olze Joklové a hlavně její dceři Olze Joklové ml. jsem ale poznala, jak se lze s tak zákeřnou chorobou vypořádat a že je možné vést plnohodnotný život. Jim patří velký dík za to, jaké jsou. Při psaní této bakalářské práce byly obě pro mě velkou inspirací.

Velmi děkuji prim. MUDr. Radku Braunerovi především za jeho podporu při výběru tématu, ochotu spolupracovat a za zkušenosti, o které se se mnou podělil. Bc. Magdě Hrudkové děkuji za poskytnutí některých zdrojů.

OSNOVA:

| | |
|---|-----------|
| 1. ÚVOD..... | 6 |
| 2. PATOGENEZE A KLASIFIKACE EPIDERMOLYSIS BULLOSA..... | 8 |
| 2.1 Struktura dermoepidermální kůže..... | 8 |
| 2.2 Genetika..... | 9 |
| 2.3 Prevalence..... | 10 |
| 2.4 Prenatální genetik..... | 10 |
| 3. KLINICKÝ OBRAZ EB JAKO MULTIDISCIPLINÁRNÍ PROBLEMATIKA..... | 12 |
| 3.1 Charakteristická symptomatologie forem simplex a junkční EB..... | 12 |
| 3.1.1 Epidermolysis bullosa simplex..... | 12 |
| 3.1.2 Epidermolysis bullosa junctionalis..... | 13 |
| 3.2 Epidermolysis bullosa dystrophica..... | 13 |
| 3.2.1 RDEB: manifestace na kůži..... | 14 |
| 3.2.2 RDEB: mimokožní projevy..... | 15 |
| 3.3 Terapie..... | 17 |
| 3.3.1 multidisciplinární tým..... | 17 |
| 3.3.2 preventivní péče (výživa, oděv, domácí prostředí)..... | 18 |
| 4. EPIDERMOLYSIS BULLOSA A POSTURÁLNÍ SYSTÉM..... | 20 |
| 4.1 Ontogenetický vývoj..... | 21 |
| 4.1.1 handling..... | 21 |
| 4.2 Klinický obraz posturálního systému..... | 22 |
| 4.2.1 vadné držení těla (VDT)..... | 22 |
| 4.2.2 obratnost..... | 24 |
| 4.2.3 respirační systém..... | 24 |
| 4.3 Význam pohybu u EB..... | 25 |
| 4.4 Kompenzační a ortopedické pomůcky, protetika..... | 26 |
| 5. RUKA..... | 28 |
| 5.1 Ruka a její funkce..... | 28 |
| 5.1.1 kineziologický pohled na funkci ruky..... | 28 |
| 5.1.2 psychosociální aspekty ruky..... | 29 |
| 5.2 RDEB a ruce..... | 29 |
| 5.3 Konzervativní terapie..... | 30 |
| 5.3.1 vyvazování prstů..... | 30 |

| | | |
|------------|--|-----------|
| 5.3.2 | prevence flekčních kontraktur..... | 31 |
| 5.3.3 | udržování kloubní pohyblivosti, mobilizace joint play..... | 31 |
| 5.3.4 | ergoterapie..... | 32 |
| 5.4 | Chirurgie ruky..... | 33 |
| 5.4.1 | pooperační fyzioterapie..... | 34 |
| 6. | FYZIOTERAPIE A FYZIKÁLNÍ TERAPIE..... | 35 |
| 6.1 | Úloha fyzioterapie v rámci komplexní péče..... | 35 |
| 6.2 | Metody LTV..... | 36 |
| 6.2.1 | cviky pro správné držení těla..... | 36 |
| 6.2.2 | respirační fyzioterapie..... | 37 |
| 6.2.3 | relaxační metody..... | 38 |
| 6.3 | Terapie zaměřená na určitou oblast..... | 39 |
| 6.3.1 | orofaciální oblast..... | 39 |
| 6.3.2 | pánevní dno..... | 40 |
| 6.4 | Ostatní metody..... | 41 |
| 6.4.1 | jóga..... | 41 |
| 6.4.2 | tanec..... | 41 |
| 6.4.3 | zpěv..... | 42 |
| 6.4.4 | animoterapie..... | 43 |
| 6.5 | Fyzikální terapie..... | 43 |
| 6.5.1 | hydrokinezioterapie..... | 43 |
| 6.5.2 | pulsní magnetoterapie – BEMER 3000..... | 44 |
| 6.6 | Psychologický význam terapie..... | 45 |
| 7. | INVALIDITA A PSYCHOSOCIÁLNÍ ASPEKT..... | 46 |
| 7.1 | Rehabilitace v medicíně..... | 46 |
| 7.1.1 | pojmy důležité pro rehabilitaci (impairment, disability, handicap).... | 46 |
| 7.2 | Psychika člověka s chronickým onemocněním..... | 48 |
| 7.3 | Sociální problematika a EB..... | 48 |
| 8. | SYSTÉM PÉČE A POMOCNÉ ORGANIZACE..... | 50 |
| 8.1 | EB Centrum..... | 50 |
| 8.2 | DebRA International..... | 50 |
| 8.3 | DebRA ČR..... | 51 |
| 9. | DISKUZE..... | 52 |
| 10. | ZÁVĚR..... | 55 |
| 11. | SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ..... | 56 |

1. ÚVOD

Epidermolysis bullosa congenita (EB, resp. EBC) představuje skupinu více než 20 velice závažných kožních chorob. Jedná se o vzácné, genetické onemocnění, které nepostihuje jen kůži, pro klinický obraz těch nejtěžších forem je charakterické postižení téměř všech systémů, včetně hybného.

Pacienti jsou často nazýváni „motýlí děti“, protože je jejich kůže křehká jako křídla motýla. Rozsáhlé puchýře na kůži a sliznicích vznikají spontánně nebo po minimálním zevním tlaku. Ačkoliv se takto narodí průměrně jedno dítě z 300 000 živě narozených, problematika, o které budu psát, není zcela tak úzká. Klinické projevy na kůži totiž úzce korelují s popáleninami, které představují daleko častější diagnózy, a řada přístupů a terapií je společná.

Kauzální léčba doposud neexistuje. Velký význam má prenatální diagnostika, elektron-mikroskopické vyšetření k určení příslušného subtypu a odhadu prognózy a v neposlední řadě probíhající výzkumy o možnostech genové terapie pro některé formy. To je ale zatím hudba budoucnosti. Pro dnes žijící pacienty je nejdůležitější vnitřní srovnání se se svým osudem, přístup jejich rodiny a okolí k nim samotným jako k osobnostem a ne jen jako k diagnóze a na společnosti stojí vytvoření podmínek pro plnohodnotný život. Intelekt nejen že nebývá postižen, mnoho pacientů s EB je mentálně vyspělejší, než průměr „zdravé“ populace.

Protože jde o velice vzácné onemocnění, odborné literatury zabývající se tématem Epidermolysis bullosa (EB) v širším pojetí, než je péče o kůži a pseudosyndaktýlie, bohužel není mnoho. Proto jsem musela v praktické části práce vycházet především z obecných zákonitostí a

poznatků, které jsem si dovolila aplikovat i na tuto diagnosu. V řadě případů se odkazuji na MUDr. Braunera, jehož zkušenosti s fyzioterapií u EB jsou u nás jistě největší.

Do práce jsem zařadila i vlastní zkušenosti. Téměř 10 let znám toto onemocnění a to jednu z těch nejtěžších, dystrofických forem. Během léta 2005 jsem se účastnila dvou celorepublikových setkání takto postižených dětí a dospělých a rozšířila si tak znalosti a zkušenosti s EB. O to víc jsem přesvědčena o nutnosti seznámit veřejnost nejen s diagnosou epidermolysis bullosa congenita, ale i s její psychosociální stránkou, která je v mnohých případech téměř srovnatelná s těžkým tělesným postižením.

CÍLE

V práci bych chtěla seznámit čtenáře o vzácném onemocnění EB, a to především s formou recesivní dystrofickou, v rámci multidisciplinární péče poukázat na možnosti fyzioterapie a upozornit na její psychologický efekt.

Hlavním cílem ale bude vyzdvihnout význam ucelené rehabilitace, který platí pro jakýkoliv handicap.

2. PATOGENEZE A KLASIFIKACE EPIDERMOLYSIS BULLOSA

Klasifikace forem EB spočívá na třech hlavních aspektech: na klinickém obrazu, na úrovni štěpení, to jest kde puchýř v kůži, resp. v tzv. dermoepidermální jункci (DEJ) vzniká, a na způsobu dědičnosti (1).

V současnosti je známo asi 23 fenotypů zařazených do 3 hlavních forem; simplex (EBS), jункční (JEB) a dystrofické (DEB). V etiopatogenezi se uplatňují vady ve strukturálních proteinech DEJ, poškozené proteiny a geny u nejčastějších forem jsou uvedeny v tab.1 (2).

| Hlavní typy EB | Hlavní podtypy | Dědičnost | Protein/gen |
|----------------|----------------------------|-----------|-------------------------|
| EBS | EBS Weber-Cockayne | AD | K5, K14 |
| | EBS Kobner | AD | K5, K14 |
| | EBS Dowling-Meara | AD | K5, K14 |
| | EBS s muskulární dystrofií | AR | plektin |
| JEB | JEB Herlitz | AR | laminin-5 |
| | JEB non-Herlitz | AR | laminin-5, kolagen XVII |
| | JEB s atrézií pyloru | AR | ?6β4-integrin |
| DEB | DEB acralis minimalis | AD | kolagen VII |
| | DEB Hallopeau Siemens | AR | kolagen VII |
| | DEB non Hallopeau Siemens | AR | kolagen VII |

Nejčastější formy EB

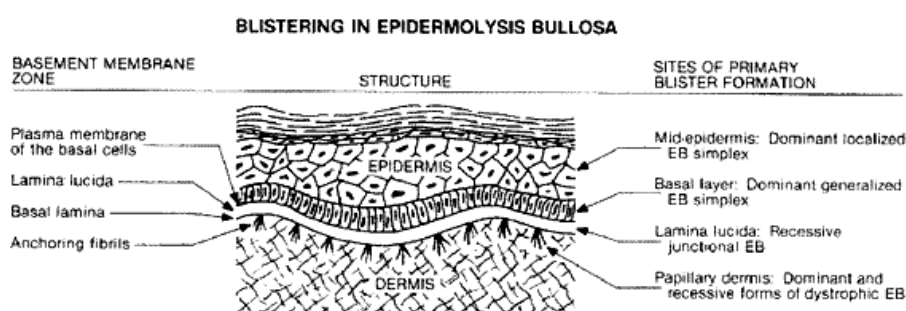
2.1 Struktura dermoepidermální jункce a štěpení puchýřů

Oblast mezi kůží a škárou zabírá dermoepidermální jункce rozdělená do následujících vrstev:

- plasmatická membrána basálních keratinocytů,
- lamina lucida,
- lamina densa (lamina basalis),
- sublamina densa s kotevními fibrilami.

Znalost těchto struktur je důležitá při klasifikaci hlavních forem (obr.1):

- EBS: puchýř vzniká uvnitř epidermis
- JEB: ke štěpení dochází uvnitř lamina lucida
- DEB: štěpení puchýře těsně pod lamina densa v oblasti kotvících fibril



Znázornění úrovní štěpení puchýřů u hlavních forem EB

Z tohoto dělení vyplývá, že pro formy simplex se je jako pro jediné hodí pojmenování epidermolýzy, neboť ke štěpení dochází přímo uvnitř epidermis. Pro junkční a dystrofický typ se toto označení také používá, ale lépe je vystihuje dnes více užívaný termín mechanobulosní dermatosy (3). Termín buly označuje větší puchýře (4).

2.2 Genetika

Dědičnost u EBC je autosomálně dominantní (AD) nebo autosomálně recesivní (AR), které jsou prognosticky závažnější. Typicky se uplatňuje u JEB a u těžkých forem DEB. AD dědičnost se vyskytuje především u forem simplex (viz tab.1). Často se však vyskytují i de novo mutace (2).

2.3 Prevalence

Záznamy o incidenci EBC v populaci se značně liší. K faktorům ovlivňující objektivitu národních registrů patří jednak geografické zastoupení, široké spektrum klinických obrazů, jež zůstávají nezařazeny mezi EBC, a především nepotvrzení diagnózy elektron-mikroskopickým vyšetřením.

Bučková, Buček a Vokurková (5) přináší nejnovější poznatky o incidenci epidermolysis bullosa u nás: od roku 1971 diagnostikovali 87 pacientů, z toho 46 % DEB, 44 % SEB a 10 % JEB. Informace z dubna 2006 dle Hrudkové (osobní sdělení, 5. 4. 2006) mluví o 101 pacientech v péči brněnského EB Centra.

Na internetových stránkách organizace DebRA (viz kap. 8.2) jednotlivých států visí následující informace o počtu pacientů: Česká republika udává odhad zhruba 120 u nás a celosvětově 30 000 trpících EB (6), Velká Británie prezentuje předpoklad dokonce 500 000 pacientů. Jejich vlastní prevalence činí 1:17 000 živě narozených (7) ve srovnání s USA, kde záznamy činí 1:50 000 (8).

Ať je tato diagnosa sebevíc vzácná, neměla by znamenat pro odbornou ale i laickou veřejnost menší zájem, než s jakým se setkáváme u nemocí ostatních. Naopak je zapotřebí seznámit odborníky s touto problematikou, neboť právě pacienti s EB vyžadují jejich péči daleko více, než řada jiných.

2.4 Prenatální diagnostika

První prenatální diagnostika EBC byla provedena v roce 1980. Používalo se několik technik včetně vyšetření alfa fetoproteinu matky, amniocentézy plodové vody a jiné. Nejspolehlivější výsledky však přinášelo elektron-mikroskopické vyšetření vzorků fetální kůže (9).

Dnes jsou k dispozici již modernější přístupy (3): obohacení fetální biopsie kůže přinesla v roce 1996 analýza DNA, použitelná již v 1. trimestru. Stejně tak lze okolo 10. týdne gravidity využít biopsii z choriových klků nebo amniových buněk. Provádí se transabdominálně, transcervikálně. Další možností je dnes preimplantační genetická diagnosa při fertilizaci in vitro. Odebírá se jedna buňka v devítibuněčném stadiu embrya a na jeho další vývoj nemá odběr vliv. Japonští dermatologové (10) ale vidí význam preimplantační diagnostiky spíše v budoucnu, odrazující zatím zůstává vysoká cena a technická náročnost.

3. KLINICKÝ OBRAZ HLAVNÍCH FOREM EB JAKO MULTIDISCIPLINÁRNÍ PROBLEMATIKA

3.1 Charakteristická symptomatologie EBS a JEB

Ačkoliv se chci v mé práci věnovat nejvíce dystrofické formě EB, u které je postižení muskuloskeletálního systému nejvýraznější a pacienty silně invalidizuje, pro úplnost uvádím krátkou charakteristiku i prvních dvou typů bulózní epidermolýzy; simplex a junkční.

3.1.1 Epidermolysis bullosa simplex

Do první skupiny patří varianty, u kterých extrakutánní postižení není žádné nebo ne tak výrazné. Puchýře se hojí bez jizvení. U nejlehčích, lokalizovaných forem (EBS Weber-Cockayne) je typicky postižena jen kůže dlaní a plosek, někteří pacienti ani nevyhledávají lékařskou pomoc. U generalizované formy EBS Köbner se puchýře tvoří již po narození kdekoli na těle, hlavně na mechanicky zatížených místech. Prognosa je také dobrá, stav se s věkem zlepšuje (11). U těchto dvou forem se někdy objevuje zvýšená tvorba puchýřů v teplých měsících, tzv. summer blistering (3).

Mezi relativně časté, generalizované formy patří EBS Dowling Meara. Rozsáhlé puchýře se objevují již při narození či později, mohou se při hojení tvořit milia nebo lokální atrofie, typická je dystrofie nehtů, palmoplantární keratodermie. K mimokožním projevům patří poškození sliznice úst a jícnu a zubní anomálie.

Jednou z mála simplex forem s AR dědičností je EBS s muskulární dystofií. U této vzácné, generalizované formy postihující kůži i sliznice daleko více než jiné se svalová dystrofie objevuje během školního věku (11).

3.1.2 Epidermolysis bullosa junctionalis (atrophicans)

Mezi vzácnou skupinu junkčních forem EB patří jednak Herlitzův typ (letalis), který ve většině případů končí smrtí již během kojeneckého věku, a několik relativně benigních forem s dobrou prognosou (1). Dědičnost je autosomálně recesivní, kůže se hojí bez jizvení, zůstává avšak atrofická (3).

Pro EBS-Herlitz jsou typické generalizované výsevy puchýřů hned od narození, nejčastěji periorálně, na koncích prstů a v hýžděové oblasti, nadměrná torba granulační tkáně a masivní poškození sliznic (11). Poškození sliznic gastrointestinálního traktu (GIT) vede k neprospívání a společně se sepsí a obstrukcí laryngu patří k nejčastějším příčinám úmrtí v prvním roce života (12).

3.2 Epidermolysis bullosa dystrophica

Dystrofické formy se dělí dle dědičnosti na dominantní typ DEB s mírnějším průběhem a na typ recesivní (RDEB), u které dochází k těžké invaliditě a celá řada systémových projevů výrazně zkracuje délku života.

Puchýře u dominantních forem se tvoří od kojeneckého věku hlavně na akrech a hojí se atrofickými jizvami. Častá je dystrofie nehtů. Z extrakutánních projevů se zřídka setkáváme s postižením sliznic (11).

Řada pacientů je postižena jen velmi mírně, jsou schopni vést normální život, manuální práce jim nedělá problémy. Opačný případ nastává u RDEB (12). Nejzávažnější variantou je EBD Hallopeau-Siemens, jejíž klinický obraz, nejtěžší ze všech forem EB, nastíním v následujících kapitolách. Je to právě ta varianta, jenž vyžaduje multidisciplinární péči a fyzioterapie má zde největší význam.

3.2.1 Recesivní DEB: manifestace na kůži

Kožní projevy u nejtěžší formy epidermolysis bullosa zahrnují následující znaky (13):

- výskyt puchýřů již při narození, časté infekce,
- generalizovaná tvorba puchýřů s predilekcí na akrech a mechanicky zatížených oblastech,
- při hojení jsou běžná milia, jizvení, ulcerace,
- ztráta nehtů na rukou a na nohou,
- hojení ran na rukou jizvením s flekčními kontrakturami
 - pseudosyndaktýlie, flekční kontraktury prstů a addukční kontraktury palce vedou v nejtěžších případech k úplnému uzavření ruky, vznikají tzv. epidermální kokony (viz kap. 5.2)
 - ztráta funkce ruky vyžaduje opakované operační odseparování prstů,
- vysoké riziko vzniku spinocelulárního karcinomu (SCC). Nejčastěji se objevuje na distálních končetinách jako následek chronického jizvení. Karcinom může rapidně rychle růst, má tendenci k metastazování lymfatickou cestou (14).
- Vokurková (15) prezentuje 40-50% riziko přeměny chronické rány v nádor, pacienty doporučuje sledovat a při prvním podezření provést histologické vyšetření. Potvrdí-li se malignita, volí se chirurgické odstranění.

Ošetřování kůže kdekoliv na těle může zabrat i několik hodin denně. Starší, zkušení pacienti se s výjimkou lézí na zádech ošetřují často sami, zavazování jim zabere daleko méně času. Díky špatně se hojícím puchýřům na chodidlech jsou časté problémy s chůzí.

3.2.2 RDEB: mimokožní projevy

Přes tak těžké postižení kůže v čele s chronickou bolestí, ztrátou funkce ruky a hrozícími malignitami, recesivní dystrofická forma EB znamená i mnoho systémových manifestací.

Většinu z nich lze dle jejich charakteru akutně vyřešit podáním lokálního anestetika, aplikací kortikosteroidů, intravenosní suplementací nebo invazivním zákrokem. Na takové přístupy je radno myslet až v krajních případech, namísto jejich častému využívání. Téměř všechny manifestace, kožní i systémové, k RDEB bohužel neodmyslitelně patří a mají chronický charakter; proto je pro pacienty daleko přínosnější neuchylovat se vždy k výše zmíněným přístupům. Velký důraz by měl být kladen na prevenci (viz kap. 3.3.2). Některé komplikace lze správným režimem zmírnit nebo dokonce se jim vyhnout zcela a to bez medikace s riziky z dlouhodobého užívání. Stále však ale platí, že největší potíže pramení z postižení sliznic, které bude možno ovlivnit až genovou terapií.

- Příjem potravy. Malnutrice a neprospívání jako následek chronického postižení prakticky celého GIT vede v případech, kde není jiné pomoci, k zavedení gastrostomie nebo k parenterální (intravenosní) výživě (16). Ve snaze tomuto předejít je na místě dodržování preventivních opatření a dodržování denního příjmu potřebných nutrientů (viz.kap. 3.3.2). Problémů spojených s příjmem potravy je několik (17):
 - ústa a ústní dutina jsou ve funkci rozmělnění potravy omezeny postižením bukalní sliznice, mikrostomií [obrazem tzv. rybích úst (3)], přirůstajícím jazykem ke spodině ústní dutiny, uzdičkami,

- dysfagie často pramení z postižení sliznic hrtanu a jícnu,
- ezofageální stenosis vyžadující balónkovou dilataci; zákrok je dle zkušeností dobře snášen (18),
- gastroesofageální reflux,
- obstipace může být krom bolestivých ragád v perianální krajině, díky které se děti defekace bojí a oddalují ji, způsobena nedostatkem vlákniny ve stravě, jejím nedostatečným rozmělněním, diskrepancí svalů pánevního dna, snížené peristaltiky, nebo se jedná o následek dlouhodobé suplementace železa .
- Osteoporosa. Malnutrice se promítá i do hybného systému. Nedostatek kalcia a vitamínu D ve stravě společně s omezením pohybové aktivity jsou rizikovými faktory vzniku osteoporosy (19). Větší riziko fraktur pacienty ze strachu z pádu více brzdí ve zdravém pohybovém režimu a ti se dostávají do začarovaného kruhu.
- Obstrukce dýchacích cest, častější respirační infekce.
- Anémie. Hypochromní anémie je typická u forem s opakovanými ztrátami krve otevřenými defekty (EBJ, RDEB). Další příčinou je nedostatečný přísun železa z potravy. Železo se dodává per os, při výrazné anémii se volí krevní transfúze (3).
- Zuby. Faktorů způsobujících výrazně vyšší kazivost zubů je několik: chronická infekce v dutině ústní, vyšší přísun cukrů (ve snaze dohnat kalorický příjem), delší čas styku potravy se sklovinou potřebný k jejímu rozmělnění, absence samočisticích mechanismů při podávání kašovitě stravy, sklon k zarůstání vývodů slinných žláz a následně vyšší salivace. Čistění zubním kartáčkem je negativně

ovlivněno strachem z poškození dásně, zmenšeným manipulačním prostorem v dutině ústní a v neposlední řadě omezenou manuální zručností.

- Oči. Nemoc postihuje i sliznice oka. Časté jsou ulcerace spojivky a rohovky (3).

3.3 Terapie

3.3.1 multidisciplinární tým

Kauzální terapie doposud neexistuje, léčba je čistě symptomatická a preventivní. Multidisciplinární tým zahrnuje celou řadu specialistů pečující o jednotlivé projevy, rodinu a samotné pacienty, kteří svou nemoc znají nejlépe. Spektrum odborníků vyplývá z klinického obrazu RDEB. Výčet těch nejdůležitějších ukazuje přehled:

- | | | |
|------------------------|-----------------|-------------------------|
| • dermatolog | • fyzioterapeut | • genetik, |
| • pediatr | • hematolog | histopatolog |
| • plastický chirurg | • stomatolog | • psycholog |
| | • oftalmolog | • sociální pracovník |

V péči je zásadní komplexní řešení problémů a fakt, že největšími odborníky na EB jsou samotní pacienti. Právě ti tráví nejvíce času ošetřováním, řešením zdánlivě banálních problémů a uvědomováním si svých možností. Přístup jednotlivých odborníků musí respektovat ostatní zdravotní potíže; to dává význam zřizování specializovaných pracovišť, kde všechny výše vyjmenované profese jsou s touto diagnosou dobře obeznámeni a jsou schopni pacientům zajistit potřebnou péči a pomoc (viz kap. 8.1).

Epidermolysis bullosa, resp. její recesivní dystrofická forma, představuje velice širokou zdravotní problematiku a

její komplexní terapie značně přesahuje tuto práci. Budu se zabývat hlavně pohybovými schopnostmi, jejichž omezení často vede k sociální izolaci a ještě větší psychické zátěži. Podle světové zdravotnické organizace (20) znamená zdraví stav tělesné, duševní a sociální pohody a právě tyto tři složky fyzioterapie ve svém významu dokáže dobře obsáhnout.

3.3.2 preventivní péče (výživa, oděv, domácí prostředí)

- Výživa. Kauzální léčba zatím neexistuje a o to větší význam má terapie preventivní, velkou měrou ji zastupuje správná výživa. Nutriční stav je u EB komplikován dvěma faktory:

- léze na sliznicích GIT ztěžují polykání, trávení a vylučování,
- vlivem rozsáhlých kožních defektů dochází k vyšším ztrátám krve (21).

Proto je třeba ve stravě dodávat více bílkovin, dbát na dostatečný příjem kalorií, vitamínů a minerálů. Dostatek vlákniny a tekutin udržuje správnou konzistenci stolice a snižuje tak problémy při defekaci (9). Potřebu jednotlivých minerálů nelze zvýšit samotným zvýšením jejich příjmu (nejlépe v přirozené formě), ale je třeba je dodávat v potřebném poměru s dalšími minerály. Je důležité správně kombinovat např. kalcium s magnesiem nebo selen s jódem (22).

Co do konzistence se obecně doporučuje kašovitá strava (3). Sice je pro polykání a trávení příjemnější, pro starší děti a dospělé však může působit degradačně. Jídlo neznámá jen příjem energie, je to společenský akt a jakékoli jeho omezení působí na psychiku negativně. Znáám pacientky, které se naučily rozkousávat a polykat i tužší

stravu. Sice to stálo nejedno bolestivé polknutí, ale dnes mohou potvrdit, že ten boj stál za to. Nehledě na to, že dlouhodobé podávání kašovitě stravy není pro orofaciální oblast dostatečně stimulující.

- Oblečení. Mělo by se snadno oblékat a svlékat, pokožku nesmí dráždit přílišné stažení, či ostré švy (23). Lépe volit přírodní, prodyšné materiály. Velmi důležitá je obuv. Musí být dostatečně pevná, aby zajistila mechanickou ochranu nohy, a zároveň s dostatečně měkkou stélkou, neboť při delší chůzi snadno vznikají puchýře. Přesně takové podmínky splňuje obuv diabetická.

- Domácí prostředí. Vhodnou úpravou domácnosti lze předcházet řadě možných úrazů. Tyto úpravy by však, dle mého názoru, neměly přesahovat rozumnou mez. Braathen např. doporučuje obalit všechny ostré hrany (nábytků, nástrojů aj.) měkkým materiálem, na podlaze mít jen koberce apod. (23). Osobně se obávám, že pokud si dítě zvykne fungovat pouze v takovém prostředí, kde pád nebude znamenat nic závažného, nebude schopné žít kdekoliv jinde. Dítě by se mělo naučit být opatrné a vědět, co si může dovolit. Úprava domácího prostředí spadá do oblasti ergoterapie zaměřené na trénink ADL (activities of daily living) (24).

Vzduch by měl mít konstantní teplotu a být často větrán.

4. EPIDERMOLYSIS BULLOSA A POSTURÁLNÍ SYSTÉM

Postižení pohybového aparátu ve smyslu jak volní motoriky tak i opěrných a vzpřimovacích mechanismů znamená omezení vlastního vývoje a zároveň jistý společenský dopad. Proto je pozornost věnovaná hybnosti člověka vždy na místě a není možné její význam jakkoli zlehčovat.

Kožní postižení omezuje hybnost dětí s EB daleko více, než by se na první pohled mohlo zdát. Uvádím několik příkladů:

- nechuť a strach z jakéhokoli pohybu kvůli bolesti,
 - jizvení kůže a dlouhodobé nevyužívání celého rozsahu pohybu v určitém kloubu vede ke vzniku kontraktur,
 - nedostatečné zapojení končetiny do funkce vyvolává slabost, vznikají svalové hypotrofie,
- špatně se hojící léze na chodidlech,
 - obtížná, ne-li nemožná chůze, často vadný stereotyp,
 - nedokonalá aference z plosky, horší stabilita, balance,
 - rizika plynoucí z delší imobility,
 - strach z pádu podmiňuje vadné držení těla (VDT) obrazem zkřížených syndromů dle Jandy (25),
- kožní léze kontraindikují řadu fyzioterapeutických metod, které by u jiných pacientů mohly pomoci,
- zpomalení psychomotorického vývoje v prvních letech života.

4.1 Ontogenetický vývoj

Každý novorozenec se rodí centrálně a morfologicky nezralý. Během motorického vývoje, který je vázán na stupeň zralosti centrálního nervového systému (CNS), se postupně zapojují svalové synergie, v mozku uložené jako matrice. Jsou to geneticky podmíněné funkce, automaticky spouštěné v závislosti na aferentních podnětech a emoční potřebě dítěte (26). Podle úrovně motorických funkcí je tedy možné zpětně odhadnout stupeň vývoje CNS.

U dětí s epidermolysis bullosa congenita nastává vcelku netypická situace. Zrání CNS probíhá fyziologicky, přesto však dochází ke zpomalení motorického vývoje. Příčina tkví v postižení kůže. Dlouho se hojící puchýře a velká bolest jsou hlavními překážkami ve fyziologickém motorickém projevu. Kojenci brzy pochopí, co všechno jim činí ještě větší bolest a určitým pohybům, kde předpokládají možné poranění, se vyhýbají. Neznamená to ale nabízet dítěti méně podnětů optických či jiných, ba naopak.

Zpomalení motorického vývoje bývá dočasné a pro další vývoj neznamená větší újmy. Nezpůsobuje ho centrální postižení a tak jednotlivé svalové řetězce jsou dříve či později spuštěny. Např. vstávat začínají děti s RDEB okolo druhého roku života, batolecí věk bývá posunut dál za hranici tří let. V předškolních letech začíná zpravidla vývojový věk odpovídat kalendářnímu (Brauner, osobní sdělení, 7.12.2005).

4.1.1 handling

Ve věku, kdy ještě dítě není schopné vlastní lokomoce, hraje handling velkou roli. U dětí s EB představuje handling takovou manipulaci, která jim kůže co možná nepoškodí.

Vždy musí být na paměti, že je třeba se vyvarovat především tření (27).

Největší důraz je kladen na přenášení dítěte. Nikdy nesmějí být brány v podpaždí. Tato oblast je i tak dosti namáhána, puchýře se špatně hojí a těžko se zavazují. Pro přenos se doporučuje poloha, kdy na jedné naší ruce spočívá zadeček a druhá podkládá krk a hlavičku. Větší děti se mohou přenášet obdobně, s jednou rukou pod pokrčenými koleny a s druhou obepínající horní část hrudníku přes lopatky. Jakmile jsou ale schopny vlastních přesunů, zbytečně jim naši pomoc nenabízíme.

Dále je velmi důležitá technika převazování batolat, dosud neschopných spolupráce. Např. místo podepření dolní končetiny celou naší rukou je daleko vhodnější koncentrovat naši podporu a tlak do dvou malých bodů. Pro dítě bude tento úchop daleko méně traumatizující, než tření celé dlaně.

V neposlední řadě znamená dobře zainstruovaný handling i podporování normálního motorického vývoje. Instruktaž celé rodině většinou podává zkušený fyzioterapeut (9).

4.2 Klinický obraz posturálního systému

4.2.1 Vadné držení těla

Tento pojem je obecně chápán především jako tzv. funkční porucha. Znamená to, na rozdíl od poruchy strukturální, že je možné dosáhnout správného držení vědomě, protože v cestě nestojí žádné strukturální změny (28). V etiologii VDT jde buď o:

- součást určité vývojové poruchy,
- následek nerovnoměrného zatížení páteře (29).

Véle upozorňuje (30), že primární příčina může tkvět i v duševním rozpoložení. Jako příklad uvádí depresivní stavy, jež mají sklon k flexnímu držení. Především psychická nadstavba, onen zmiňovaný strach z pádu, je příčinou vadného držení u dětí s epidermolysis bullosa. Strach a bolest z každého pohybu, vzhled k tíži primární nemoci, jsou často silnější než vůle je překonat. Nastává pak typický obraz zkřížených syndromů (31):

- Předsun hlavy a elevace ramen:
 - zkrácení extensorů šije a horní části m. trapezius
 - zkrácení mm. levatores scapulae
 - zkrácení mm. pectorales, hlavně m. pectoralis minor (9)
 - oslabení dolních fixátorů lopatek, hlavně dolní část m. trapezius
 - výsledné postavení se promítá i do špatného dechového stereotypu (viz kap. 4.2.3)
- Patologické zakřivení páteře,
- Neúplná extenze v loketních, kyčelních, kolenních a hlezenních kloubech:
 - zkrácené flexory kyčle a oslabené mm. glutei maximi,
 - zkrácená bederní část m. erector spinae a oslabené břišní svaly
 - z toho plynoucí bederní hyperlordosa, antevertze pánve
 - zkrácené flexory kolen (ischiokrurální svaly, mm. gastrocnemii).

Motivace stojí tedy na prvním místě. Děti by měly co nejdříve pochopit, že překonání strachu povede blíž k jejich nezávislosti a že správné držení těla odstraní řadu problémů. Nebude se podporovat patologie a její řetězení na další systémy a kvalita života se zvedne.

4.2.2 obratnost

Tím, že se děti pohybové aktivitě vyhýbají, trpí tak i další tělesná stránka: kondice. Stejně jako strádá tělesná zdatnost pacientů, strádá i jejich obratnost. Jednak při kineziologickém vyšetření zjišťujeme vadné pohybové stereotypy (chůze aj.), a navíc z menší obratnosti opět vyplývá větší riziko úrazů. Vznikají další kožní defekty a jsme opět v začarovaném kruhu.

4.2.3 respirační systém

Jakékoli respirační onemocnění může vyvolat i funkční poruchy posturálního systému. Příčinou je abnormální projev dýchání a pohybového chování vyvolaný primárním onemocněním. Toto zřetězení platí však i pro obrácený směr, tedy funkční a morfologické změny v postuře mohou způsobit i abnormality v dýchacím systému (32).

Přesně taková situace nastává u epidermolytiků. VDT, méně pohybové aktivity a v neposlední řadě kožní léze v oblasti hrudníku vyvolávají:

- zhoršení vitální kapacity plic a dalších funkčních parametrů,
- mělké dýchání (vyšší ventilace mrtvého prostoru, menší perfuze plic),
- menší pružnost hrudníku,

- vyšší riziko respiračních infekcí.

4.3 Význam pohybu u EB

Samotný pohyb má pro pacienty s RDEB jak terapeutický, tak preventivní účinek. Pod správným vedením lze docílit správného držení těla, zamezit zkracování nebo ochabování svalstva, podporovat soběstačnost a integraci.

Zvyšování nebo alespoň udržování kondice má význam nejen pro pohybový aparát, velkou měrou se tak člověk stará i o svůj kardiovaskulární a respirační systém (33). Druhým důležitým faktem je lepší obratnost. S osvojením jednotlivých pohybových sekvencí se snižuje riziko úrazu a to přináší, obzvláště pro děti s EB, benefit snad největší.

Stále a vždy ale platí, že nejvýznamnějším faktorem znemožňující veškeré snahy představuje primární onemocnění. I přes jeho tíhu, dle mého názoru, by děti měly na adekvátní pohybovou aktivitu dbát a vyhýbat se jí co nejméně.

Po výčtu faktorů, jenž pohybový projev u dětí a dospělých s epidermolysis bullosa omezují, uvádím Véleho citaci (34, str. 11):

Pohyb živé bytosti je základním projevem jejího života. Je to aktivní proces vycházející z ní samé, probíhající podle fyzikálních zákonů a řízený záměrem sledující určitý cíl, který si bytost sama určuje a podle kterého instinktivně jedná. Pohybový záměr vychází z potřeb živého organismu a slouží k udržení jeho integrity v okolním prostředí.

Připomíná, pohledem spíše filosoficko-psychologickým, jak je motorický projev pro člověka zásadní. V kontextu s takto postiženými pacienty jsem ho uvedla záměrně. Udržování

motorických funkcí, obzvláště pro už tak postižené jedince, patří k cílům největším.

4.4 kompenzační a ortopedické pomůcky, protetika

Pro zabezpečení co největší soběstačnosti a pro prevenci dalších komplikací jsou důležité kompenzační a ortopedické pomůcky. I jejich výběr a předpis spadá do kompetence fyzioterapeuta.

Z pomůcek pro sebeobsluhu nemusíme vybírat ze speciálních adjuvatik, stačí jen vybrat mezi běžně dostupnými. Například místo velké, hladké sklenice je daleko vhodnější hrníček s uchem z odlehčeného materiálu. Už malé děti přijdou samy a rychle na to, co se jim nejlépe používá, s čím snáz manipulují apod.

Pomůcky pro lokomoci jsou u EB zastoupeny především vhodnou obuví popsanou výše. Dále sem patří výběr vozíku (některé děti jsou na něm většinu dne, jiné jen přechodně při lézích nedovolující samostatnou chůzi). Různé druhy chodítek se většinou využívají při reedukaci chůze po amputacích na dolní končetině.

Jako prevence flekčních kontraktur na ruku se mohou použít dlahy různých typů. Vždy jsou zhotoveny přesně na míru a s ohledem na dobu a délku užívání.

Tolik rizikové nádory kůže nejčastěji na akrálních částech končetin vyžadují co nejrychlejší odstranění. V nejtěžších případech dochází k amputaci. Po pečlivém vyhojení a ošetření pahýlu lze i u těchto pacientů pomýšlet na využití protéz. Brauner má zkušenost se svou pacientkou, pro níž byla protéza velkým přínosem a zároveň značnou psychickou podporou (osobní sdělení, 7.12. 2005). Fuglø prezentuje islandskou novinku v protetice (35): ICEROSS (Icelandic roll on silicon socket), ICECAST (Icelandic

casting apparatus) a ICEX (Icelandic immediate fitted transtibial socket), kterou využil u třicetileté pacientky s RDEB již 3 měsíce po podkolenní amputaci. Především díky speciálnímu silikonovému vnitřku obsahující aloe vera nebyla protéza pro kůži téměř vůbec traumatizující, ba dokonce naopak.

5. RUKA

5.1 Ruka a její funkce

Naše ruce nám umožňují kontakt s okolím, účastní se snad všech běžných denních činností. U EB, resp. u RDEB, je postižení rukou jedním z hlavních invalidizujících prvků a proto jim v této práci patří celá kapitola.

5.1.1 kineziologický pohled na funkci ruky

Hybnost akrální části horní končetiny patří již do jemné motoriky. Pohybová koordinace je zde důležitější než svalová síla. Její správná funkce je závislá na schopnosti stereognosie, nejvíce informací přichází taktilní a proprioceptivní aferencí.

Hlavní funkcí ruky jako celku je úchop. Na jeho provedení nejvíce participuje opozice, addukce či flexe palce a flexe jednoho nebo více prstů. Tato schopnost úchopu společně se schopností udělit uchopenému předmětu zrychlení vytváří přímý kontakt těla se zevním prostředím (34).



Ruka 21leté pacientky s RDEB

Pro udržení této funkce je u RDEB zásadní volný palec. S ním je možné vytvořit si náhradní úchopové stereotypy a ruku používat. Např. ruka pacientky na obrázku je schopná psát, obstarat osobní hygienu, manipulovat s příborem při jídle, udržet hrníček s uchem a dokonce dokáže i plést.

5.1.2 Psychosociální aspekty ruky

Rukou zároveň vnímáme i konáme. Je schopna cítit, tvarovat, tisknout, uchopovat, manipulovat, stabilizovat, dávat a brát, chránit nebo útočit, utěšovat, vítat, signalizovat. Všechny vyjmenované role v sobě kombinují její tělesný, duševní a společenský význam. Gesta, jejichž hlavním orgánem jsou právě ruce, jsou důležité nejen v komunikaci ale i ve vývoji řeči a intelektuálních funkcí.

Ruka je silným prvkem našeho sebepojetí a to snad ještě významnější než tvář (tato hypotéza vyplývá z vývoje koordinace oko-ruka v ontogenezi dítěte). Ruce jako část sebepojetí je v dospělosti silně podvědomá; ačkoliv naše ruce vidíme téměř pořád, náš zrak a pozornost na ni nejsou zaměřeny. Že je nedílnou součástí naší image si uvědomíme často až s jejím poškozením. Ztráta třeba jen některé z jejích funkcí se zákonitě odrazí a psychosociální dopad tělesného postižení jde zde doslova ruku v ruce (36). Na samý fakt upozorňuje i Vítková (37, str. 56) „Lidská ruka je důležitým, nesmírně činným orgánem s mnohočetnou a nenahraditelnou funkcí. Poškození ruky neznamena jen poškození určité části těla, ale je újmou celé osobnosti.“

5.2 RDEB na rukou

Pro formu Hallopeau-Siemens jsou dystrofické změny na rukou snad nejcharakterističtějším znakem, patrným po několika letech progresu. Nehty na rukou i nohou se začínají ztrácet brzo, až vymizí zcela (9). Následkem častých traumatických lézí se objevují:

- flekční kontraktury a srůst prstů,
- addukční kontraktury palců.

Proč se pseudosyndaktýlie objevuje, není přesně známo. Výslednému obrazu u nejtěžších případů, kdy je ruka úplně uzavřena v pěst, se říká epidermální kokony, Bučková užívá pojem boxerské rukavice. Je to ruka, obzvláště je-li přítomna fixní addukce palce, která ztrácí téměř všechny své funkce (13). Výrazné flekční kontraktury se mohou objevit i na svalech předloktí a zápěstí potom zůstává téměř v 90° flexi.

I když děti dbají na prevenci vzniku kontraktur, konzervativním způsobem lze docílit jen oddálení nástupu nebo zmírnění těchto komplikací. První chirurgická intervence nastupuje podle rychlosti progresu; např. již v 5 letech věku (38).

5.3 Konzervativní terapie

Nejdůležitější náplní fyzioterapie u EB je co nejdéle zachovat funkci ruky. A snad ještě důležitější je přesvědčit děti o nutnosti každodenního aktivního cvičení. Zanedbání preventivních opatření končí daleko složitějšími chirurgickými zákroky.

5.3.1 Vyvazování prstů

Preventivní vyvazování prstů má oddálit jejich vzájemné srůstání (6). Technicky je důležité nebránit v pohybu jednotlivých prstů, neboť aktivní či pasivní hybnost, stejně jako měkké a mobilizační techniky jsou nedílnou součástí terapie. Zároveň se doporučuje provádět prsty maximální možnou abdukci.

5.3.2 Prevence flekčních kontraktur

Protahování flexorových svalových skupin ruky a předloktí by mělo patřit do každého dne. Vzhledem k tomu, že téměř všechny kontaktní fyzioterapeutické metody jsou vzhledem ke křehkosti kůže kontraindikovány, největší význam má cvičení aktivní.

Někdy je přesto nutné i pasivní protahování; při něm se musí dát velký pozor na poranění kůže (12).

Optimální pro pacienty je, když si navyknou provádět protahovací cvičení několikrát za den, třeba při sledování televize. Dancke např. doporučuje spojit si špičky prstů obou rukou a po dobu cca. 10 vteřin tlačit dlaněmi proti sobě a několikrát cvik zopakovat. Stejná autorka dává radu provádět vždy dva extenční pohyby na jakýkoliv pohyb do flexe (23). V rámci prevence se někdy přikládají především na noc dlahy, které drží zápěstí a prsty v extenzi.

Obzvláště pro děti je výhodné, najít aktivity s extenční pohybovou komponentou, které nepřipomínají nezábavnou terapii, ale zároveň se při nich svaly a klouby procvičují (viz kap. 5.3.4). Takovým nenáročným cvičením je třeba zvedání předmětů z podlahy apod.

5.3.3 Udržování kloubní pohyblivosti, mobilizace a joint play

Protahování svalů má význam i pro udržení rozsahu pohybu v jednotlivých kloubech. Extenční ale i flekční pohyby se provádí v plném rozsahu a na každém kloubu zvlášť. I zde platí, čím častěji, tím lépe. Podmínkou je samozřejmě aktuální zdravotní stav dítěte, který cvičení dovoluje.



Vedle udržování funkčního pohybu neboli toho, kterého je pacient aktivně schopen, by měla být pozornost zaměřena i na joint play (kloubní vůli) všech kloubů ruky.

Komentář [K1]: Obr.4 Mobilizace kloubů ruky

Jedná se o pohyby, které lze provést pouze pasivně; posuny kloubních plošek, distrakce a rotace (39). Mobilizace ve smyslu kloubní vůle znamená dosažení předpětí a zapružení ve směru omezení. Předpětí koreluje s fyziologickou bariérou, jenž Lewit charakterizuje jako první, minimální odpor kladený tkání proti pasivnímu pohybu. Výsledkem je uvolnění měkkých struktur a obnovení kloubní pohyblivosti.

Obecná pravidla a zákonitosti manipulace a mobilizace se u pacientů s EB liší pouze způsobem úchopu a vyšší opatrností. Důvodem jsou morfologické změny a snadná zranitelnost kůže.

5.3.4 Ergoterapie

Nedílnou součástí konzervativní léčby je i u pacientů s EB ergoterapie. Pro tento obor je typický celostní pohled na danou problematiku, pečuje o tělesnou, duševní i sociální stránku a proto je pro pacienty tolik významná. Její kouzlo spočívá v tom, že pacient dělá to, co ho baví, co má nějaký výsledek, za který může být oceněn, procvičuje se v úkonech, které potřebuje umět. Tento psychologický efekt přispívá k lepším výsledkům terapie.

Do této kapitoly patří ta část ergoterapie zaměřená na určitou oblast, tedy na funkci ruky. Doporučení hodné jsou aktivity vyžadující jemnou motoriku prstů, které děti budou bavit a budou jich schopny. Ať půjde o jakoukoli činnost,

pozornost by měla být zaměřena i na správné ergonomické podmínky a polohu pacienta.

Ergoterapie nabízí nespočet aktivit, stejně tak fantazie samotných dětí, jejich rodičů, terapeutů. Uvádím několik příkladů na procvičení svalů a kloubů ruky:

- hra na piano,
- práce a hry na počítači,
- výtvarné práce (malování, skládání obrázků, pletení, práce s korálky),
- prstové (stínové) divadlo.



Většina činností procvičí malé klouby ruky, mívají však vesměs charakter do flexe. Proto se např. po hře na piano hodí protáhnout flexorovou svalovou skupinu a nepodporovat tak nástup kontraktur.

5.4 Chirurgie ruky

I přes veškerá operační rizika (způsoby anestezie, odběr a aplikace vlastního kožního štěpu do interdigitálních prostor aj.) představuje odseparování prstů velký přínos pro pacienty, jejichž ruce ztrácí nebo již ztratily svou funkci. Pozornost, jakou má samotné odseparování prstů, patří i:

- správně zvolené a bezpečně provedené celkové anestezii (40),

- technice dlahování [Pajardi et. al. obhajují ústup od statických dlah používaných v minulosti k dlahám s dynamickou trakcí (41), další používanou alternativou jsou dlahy akrylové a termoplastické],

- řádné pooperační fyzioterapii a ergoterapii (38).

Terapeuté a hlavně samotní pacienti se setkávají se zajímavou zkušeností. Uzavřená pěst se změní na otevřenou ruku s hybnými prsty, která je schopná sama uchopovat, nosit předměty apod. Obzvláště ty, kteří podstoupili první odseparování až v dospělém věku, tedy několik let po té, co jejich ruce ztratily původní funkce, se musí znova ruku naučit používat.



Ukázka úspěšného odseparování prstů.

5.4.1 Pooperační fyzioterapie

S operátorem úzce spolupracuje fyzioterapeut. Aktivní pohyby lze cvičit po vyjmutí Kirschnerových drátů, které držely extenzi prstů, ev. abdukci palce, a to většinou během druhého až třetího pooperačního týdne. Při prvním převazu, kolem 6. až 13. dne, se jednotlivé klouby mobilizují (13).

Protože je žádoucí, začít s procvičováním co nejdříve, lze s prsty provádět od prvního dne tzv. ideomotorický trénink. Znamená to aktivaci svalových skupin pouhou představou o pohybu (42), v tomto případě extenzi prstů, cirkumdukci palce apod., prsty se sice nehýbají, ale ve svalových vláknech jsou (pomocí EMG) rozpoznatelné záškuby. Po vyndání drátů a sundání dlah lze po takovémto tréninku očekávat snazší hybnost.

6. FYZIOTERAPIE A FYZIKÁLNÍ TERAPIE

6.1 Úloha fyzioterapie v rámci komplexní péče

Ačkoliv EB neznamena primárně postižení pohybového aparátu, z předchozích kapitol vyplývá, že fyzioterapie hraje v komplexní péči alespoň u RDEB velkou roli. Vedle léčebného účinku působí především jako sekundární prevence.

Hlavním diagnostickým a terapeutickým nástrojem terapeuta je manuální kontakt. U pacientů s EB však musíme volit takové prostředky, které je neporaní. Proto má fyzioterapie spíše edukační charakter. Pro děti i dospělé je to výhodou, neboť jim dává možnost vlastní režie. Po zacvičení mohou provádět terapii sami, kdykoliv jim to zdravotní stav a čas dovolí.

Cíle fyzioterapie:

- korekce VDT a vadných pohybových stereotypů,
- zlepšení kondice a pohybové obratnosti,
- zvýšení vitální kapacity plic,
- prevence - motorické retardace
 - vzniku kontraktur a srůstu prstů
 - svalové hypotrofie
 - respiračních infekcí.

Metody u EB používané:

- LTV, respirační fyzioterapie (RF), senzomotorika (SMS), měkké a mobilizační techniky na rukou,
- fyzikální terapie (hydroterapie, magnetoterapie),
- ergoterapie.

6.2 Metody LTV

Léčebná neboli zdravotní TV znamená řízenou pohybovou aktivitu určenou jedincům tzv. III. zdravotní skupiny. Jedná se o zdravotně oslabené s trvalými nebo dočasnými odchylkami tělesného vývoje (43). U pacientů s EB tvoří LTV hlavní pilíř fyzioterapie. Jejimi třemi základními vyrovnávacími prostředky jsou cvičení:

- pro správné držení těla,
- dechová,
- relaxační.

Klasická cvičební jednotka LTV se má skládat ze čtyř částí (úvodní zahřívací, vyrovnávací, kondiční a závěrečná relaxační). Pro pacienty s EB je však vhodnější vybírat si určité prvky v dobu, kdy jsou jich schopny a nenutit je ke striktnímu dodržování těchto částí.

6.2.1 cviky pro správné držení těla

LTV je u EB zaměřeno na protažení zkrácených svalů. Je vhodné naučit pacienta větší množství cviků, aby si z nich vždy alespoň nějaké mohl vybrat. Výhodou LTV je, že ji pacienti mohou provádět sami doma. Podmínkou však je pečlivá edukace cviků. Cvičení lze provádět ve všech možných polohách. Problémy může ale dělat např. vzpor klečmo, kdy se vyvíjí velký tlak na kolenní klouby a zápěstí. Pokud ale tato poloha nevadí, je vhodné ji zařadit, neboť nabízí řadu balančních, protahovacích a posilovacích cvičení.

Volba jednotlivých cviků je individuální, na jeden přesto upozorním. Je vhodný pro každého, pro jedince s vadným chůzovým automatismem obzvláště. Schematicky ho znázorňuje obrázek :



Leh na břiše, střídání extenze v kyčelních kloubech

Jednak se dětem s EB doporučuje samotný leh na břiše alespoň pár minut denně. Důvodem je protažení flexorů kyčelního kloubu. Střídání extenze jedné a druhé DK v kyčelních kloubech navíc posiluje extensory, hlavně m. gluteus maximus. Bez aktivní extenze v kyčelních kloubech není možná chůze.

Nejen do terapie ale i do běžného života se hodí zařazení velkých míčů. Slouží především k balančnímu cvičení, při kterém se setkává stabilita podložky s labilitou míče. K udržení rovnováhy musí tělo pracovat s oběma těmito podklady najednou (44). Elasticita míče navíc přináší pohodlí, pro děti s EB tolik důležité.

Pokud si děti netroufají na složitější cviky, mohou na míči jen sedět a balancovat. I tak oslovují hluboké zádové svaly, podporují správné zakřivení páteře, stimulují mozeček. V několika desítkách českých škol se dokonce gymnastické míče s úspěchy využívají jako náhrada, resp. jako doplněk sezení na židli (45).

6.2.2 respirační fyzioterapie

Vhodnější formou dechové rehabilitace, než tradiční dechová cvičení, je tzv. respirační fyzioterapie (RF). Aktivní techniky RF daleko efektivněji řeší respirační problematiku, akutní či chronickou (46). Vedle kontaktního zahrnuje i reflexní dýchání. To však vzhledem k silnému tlaku na spouštěvých zónách nemůžeme použít. Nevhodné jsou i pokleповé, vibrační či masážní techniky. U pacientů s EB lze praktikovat tyto metody:

- dechová gymnastika,
 - statická (tzv. klidové dýchání)
 - dynamická (s doprovodným pohybem končetin, hlavy a trupu)
 - mobilizační (vědomě prohloubené dechové pohyby hrudníku; dříve tzv. lokalizované dýchání)
- autogenní drenáž,
- cvičení hrudní pružnosti (47).

Pravidelným praktikováním těchto aktivních technik lze snížit bronchiální obstrukci, zlepšit průchodnost dýchacích cest (DC), kontrolovat zánětlivé procesy v DC. Tím se předchází zhoršení plicních funkcí a zároveň se zvyšuje fyzická kondice. RF tedy plní funkci sekundární prevence (46).

6.2.3 relaxační metody

Tyto metody slouží ke snížení tonu kosterního svalstva a psychického napětí (48). Navození tělesného a zároveň duševního uvolnění je velkým přínosem v terapii, navíc technicky nenáročným a přitom tolik účinným prvkem.

Jacobsonova progresivní relaxace je hojně užívanou relaxační metodou. Je založena na střídání izometrické kontrakce určitých svalových skupin po dobu asi 7 vteřin s následným uvolněním. To začíná výdechem a trvá asi 30 až 40 vteřin. Rozdíl mezi kontrakcí a relaxací si pacient musí plně uvědomovat. Existuje řada modifikací s různým pořadím uvolňovaných partií, význam však zůstává stejný. Uvádím verzi podle Bernsteina a Borkovce:

Začíná se s dominantní horní končetinou (HK) od svalů ruky směrem kraniálně. Následuje druhostranná HK, čelo,

tvář, krk a šíje, svaly hrudníku a pak břišní svaly. Pokračuje se dolními končetinami směrem kaudálním, začíná stejná strana jako dominantní HK. Pak se v duchu ještě jednou všechny svalové skupiny projedou (zkontroluje se uvolnění) a asi 1 minutu se spočine v celkové relaxaci.

Schultzův autogenní trénink je metodou sugestivní, kdy se pacient snaží navodit postupně pocity tíhy, tepla, klidného dechu, silného tepu a chladného čela. Nácviku je třeba věnovat více času. Při obou zmíněných metodách pacient nejlépe leží na zádech v klidném prostředí v přiměřené teplotě (49).

Účinnou relaxaci nabízí i jóga. Šavasána (pozice mrtvoly) nebo jóga nidra (jógový spánek) začínají a končí každé cvičení. Člověk leží na zemi, uvědomuje si dotyky částí jeho těla s podložkou, pozoruje vlastní dech a vědomě se snaží o uvolnění (49, 50).

6.3 Terapie zaměřená na určitou oblast

6.3.1 orofaciální oblast

Největšími problémy této oblasti je dysfagie (nejčastěji pramenící z postižení sliznic), přirůstající kořen jazyka a mikrostomie. Nástup posledních dvou jmenovaných lze zmírnit pravidelným cvičením, které by se mělo stát každodenní rutinou, např. ráno před čištěním zubů. Udržování funkce jazyka a rozsahu otevřených úst dává větší možnosti stravovacím návykům a zcela určitě působí pozitivně i psychicky.

Procvičování jazyka (51):

- vyplazování jazyka dolů (protahuje, posiluje, zlepšuje pohyblivost jazyka), olizování rtů hrotem jazyka (zlepšuje obratnost hrotu)

- olizování hrotem jazyka malého množství např. rozehráté čokolády ze špátle, špátli držíme ve svislé poloze před ústy (posiluje, pomáhá v předřečování hlásek D,T,L podporuje formování jazyka do tvaru mističky)
- přímé plazení jazyka vpřed
- pohyby špičkou jazyka od kousací plochy předních horních zubů přes tvrdé k měkkému patru (napomáhá při tvorbě hlásek L,R,Ř, při zpracovávání sousta)
- přesun jazyka v maximálním vyplazení od jednoho ústního koutku k druhému (protahuje a posiluje kořen jazyka)
- pro zdvihání hrotu jazyka opakovat slova s písmeny D,T,L (dudák, lilek, titan...)
- Otevírání úst:
 - roztahování ústních koutků při zavřených ústech, možno si manuálně dopomoci
 - maximálně možné otevírání úst
 - je vhodné promazat před cvičením rty a obzvláště koutky zvlhčujícím krémem jako prevence popraskání kůže.

Své uplatnění zde najde i logoped pro nácvik určitých, těžko vyslovitelných hlásek, např. R, L.

6.3.2 pánevní dno

Do LTV je vhodné zařadit i cviky zaměřené na důležitou funkční jednotku, dno pánevní. K tomu lze využít jednotlivé cviky z metody Ludmily Mojžíšové, které jsou krom pánevního dna zaměřené i na funkčně spjaté břišní svaly a velký sval hýžd'ový (52).

Posílení zmíněných svalů by mohlo u pacientů s EB usnadnit defekaci, ačkoli nutno připomenout, že hlavní její komplikací je postižená sliznice rektu.

6.4 Ostatní metody

6.4.1 jóga

Jak bylo řečeno výše, můžeme používat např. relaxační metody. Každé jógové cvičení jimi začíná a končí. Po úvodní relaxaci následuje tzv. pozdrav slunci (súrjanamaskár), sled dvanácti cviků, které se několikrát opakují. Pozdrav slunci představuje úplné cvičení, může být tedy prováděno mimo jógu. Pro řadu epidermolytiků by tato sestava neměla činit problémy, jiní mohou využít upravenou formu v kleku apod.

Sled asán (jógových poloh) se řídí přesnými pravidly, jednotlivé polohy představují vyrovnávací protipolohu k předešlým cvikům (50). Sestavy existují v řadě variant, pro pacienty s EB se hodí sestavy pro začátečníky (pokud jim nevadí tlak o podložku) nebo polohy vsedě na židli nebo invalidním vozíku (53).

Dále lze využít nácvik techniky jógového dýchání. Úplné jógové dýchání se skládá ze třech částečných fází: abdominální (brániční), kostální a klavikulární dýchání. Nejdříve se nacvičují jednotlivé části a pak se plynule spojují. Dechová cvičení se v józe nazývají pranajámy (50).

6.4.2 tanec

Stejně jako jóga spojuje stránku tělesnou a mentální, tak i samotný tanec participuje v obou těchto rovinách. Tzv. tanečně-pohybová terapie využívá výrazový (expresivní) tanec jako způsob komunikace. S touto formou propojení

těla, pohybu a emocí se setkáváme hlavně v rámci psychoterapie (54).

Ačkoliv máme k dispozici širokou škálu tanečních stylů, domnívám se, že právě expresivní tanec by mohl být pro jedince z této práce nejvhodnějším. Důvodem je ona emoční složka. Ve výrazovém tanci je nadřazena samotnému tělu, je daleko silnější. Tím dává možnost pohybovat se tak, jak samy chceme, a ne tak, jak nám bolest dovolí.

Záleží na samotném pacientovi, jestli tuto možnost využije. Musí znát své balanční schopnosti apod., podmínkou je samozřejmě i potřeba vyjádření sebe sama. Osobně bych tanec doporučila všem lidem s hybnými poruchami. Sílu hudby a emocí lze totiž využít např. i u pacientů se spastickou kvadruparézou (55).

6.4.3 zpěv

Zpěv je pro epidermolytiky více než vhodnou aktivitou. Spojuje v sobě rehabilitaci:

- dechovou (zvyšováním plicních objemů a hrudní pružnosti),
- orofaciální (prevence mikrostomie, procvičování jazyka),
- pohybovou (pohybové vyjádření ke zpěvu nepochybně patří),
- duševní (emoční vyjádření oslovuje limbický systém).

V pohybovém aparátu hraje největší roli bránice a břišní stěna. Jejich význam tkví v zabezpečení konstantního zdroje energie pro inspirační a expirační mechanismus (56).

Obzvláště pro děti není snadné si připustit, že si nemohou hrát tak, jako si hrají a žijí jejich vrstevníci. Zpívat ale mohou jako kdokoliv jiný.

6.4.4 animoterapie

Animoterapie znamená terapii prostřednictvím živých zvířat (24). Zvíře dělá člověku společnost, odvádí pozornost od vlastních starostí, může pomáhat v ADL. Ideální je, když si rodina pořídí např. štěně malého psa a od narození ho vychovává tak, aby dítěti s EB neublížil. Společnost takového psa působí pozitivně na psychiku. Navíc nabízí dítěti zdroj mazlení a to je důležitý senzorický input do CNS, kterých mají tyto děti daleko méně, než ostatní.

6.5 Fyzikální terapie

6.5.1 hydrokinezioterapie

Hydroterapie představuje tu část fyziatrie, která k profylaktickým a terapeutickým účelům používá vodu. Využití vodního prostředí v kombinaci s pohybovou terapií vymezuje užší termín hydrokinezioterapie (57). Právě tento způsob se zdá být pro pacienty s EB velice vhodným.

Vedle zlepšení kardiorespiračních funkcí, zvýšení vytrvalosti a zlepšení balančních a koordinačních funkcí přináší navíc hydrokinezioterapie tyto výhody:

- možnost volně se pohybovat bez strachu z poranění,
 - nadnášející voda nevede ke vzniku puchýřů na ploskách
 - chlórovaná a slaná voda pomáhá v hojení kůže
- hydrostatický tlak vody stimuluje břišní svalstvo,
 - podpora peristaltiky, snížení problémů se zácpou.

V otázce veřejného koupání se odborníci zabývající se EB shodují v tom, že samotným pacientům společná voda nevadí. Spíše se setkávají s nezájmem ostatních návštěvníků (58). Proto chodí s dětmi plavat v době, kdy nebývá tak plno a děti si mohou jejich tolik oblíbený pobyt v bezpečném vodním prostředí užít.

6.5.2 pulsní magnetoterapie – BEMER 3000

V brněnské fakultní nemocnici již s nemalými úspěchy využívají nový systém fyzikální terapie, švýcarský přístroj BEMER 3000, Evropskou unií uznán jako zdravotní přístroj. Zkratka znamená bio-elektromagnetickou regulaci energie (59). Ta umožňuje podpořit organismus dodáním aktivační energie pro spuštění životních metabolických pochodů zvnějšku.

Pulsující magnetická pole vyvolaná přístrojem BEMER 3000 jsou velmi nízké intensity; leží pod intesitou přirozeného magnetického pole země. Mají širokospektrou měnící se vlnovou délku a frekvenci a tak ovlivňují celé spektrum tělesných buněk. Jejich malá intenzita nemůže vyvolat nepříznivé pochody v těle a proto není prakticky kontraindikací k jejich terapeutickému použití. Hlavní vliv těchto magnetických polí spočívá na pozitivním ovlivnění prokrvení, zvýšení transportu a parciálního tlaku kyslíku ve tkáních. Tím dochází k normalizaci energie buněk.

Základní vybavení obsahuje plošný aplikátor s elektromagnetickými spirálami a krycím potahem (poduška pod celé tělo z prodyšného materiálu), ovládací panel, intenzivní aplikátor (např. na ruku) a síťovou část. Řídící jednotka nabízí 10 stupňů intenzity a 4 programy. Délka terapie a intervaly mezi aplikacemi závisí na zvoleném programu či stupni.

U EB se Bemer terapie aplikovala 4krát za den ve 30minutových intervalech. Bemer terapie se osvědčila především po chirurgickém odseparování prstů pro urychlení hojení. Zkušenosti s EB zatím není mnoho, výsledky jsou ale pozoruhodné (Brauner, osobní sdělení, 5. 4. 2006). Tato terapie dokázala urychlit hojení o 1/3. Při dlouhodobém používání vznikalo méně puchýřů, léze se rychleji hojily a stav nezhoršovala jinak běžná bakteriální infekce (přístroj sice není hrazený zdravotní pojišťovnou, firma však umožňuje určitým pacientům přístroj si domů zapůjčit a intenzivní terapii si vyzkoušet).

Obdobné výsledky mají i v Popáleninovém centru v Bohunicích: zde se sice hojení výrazně neurychlilo, ale nově se tvořící kůže byla daleko pevnější a kvalitnější.

6.6 Psychologický význam terapie

Jakákoliv pohybová terapie nemá vliv jen na hybný systém. Snad ještě větší její význam tkví v aktivizaci dítěte či dospělého. Fakt, že je pacient schopen aktivní účasti v terapii, že je schopen pomoci si sám, je velice důležitý pro motivaci a sebevědomí.

Primární onemocnění se vyléčit nedá, pacienti s EB neznají dny, kdy by si nemuseli ošetřovat poraněnou kůži. S pohybovým aparátem a svou psychikou však pracovat mohou. Je důležité, aby si uvědomili, že v této oblasti se lze zdokonalovat a že budou-li chtít, tak to půjde.

Se vzrůstající soběstačností se samozřejmě zvětšuje i možnost integrace do společnosti. Čím více budou součástí běžného života, tím méně budou pociťovat svůj handicap.

7. INVALIDITA A PSYCHOSOCIÁLNÍ ASPEKT

O psychosociálních aspektech vázaných na EB jsem se již několikrát v této práci zmínila. Zde už jen upozorním na některá témata včetně významu ucelené rehabilitace.

7.1 Rehabilitace v medicíně

Novolatinský pojem rehabilitace byl zaveden v 19. století. Původně znamenal léčebné postupy, které měly vést k návratu do funkční schopnosti. Dnes se jeho význam posunul dál, neboť zahrnuje i stavy, kde ztracenou funkci zcela obnovit nelze. V takových případech se hledá tzv. kompenzace, tedy náhrada ztracené funkce. Buď je možné ji nahradit zachovanými funkcemi, jindy se musí volit technické pomůcky.

Patří sem i pojem sekundární prevence. Představuje takové postupy, které mají zamezit dalšímu zhoršování zdravotního stavu.

Ucelená rehabilitace (comprehensive rehabilitation) se používá tam, kde důsledky nemoci není možné řešit jen zdravotnickými prostředky. Propojuje v sobě rehabilitaci léčebnou, sociální, pracovní a pedagogickou. Řeší i otázky architektonické, psychologické, legislativní, ekonomické, otázky volného času apod. (24).

7.1.1 pojmy důležité pro rehabilitaci (impairment, disability, handicap)

V roce 1980 uvedla WHO na zkušební dobu tři nové pojmy, které měly klasifikovat funkční změny v souvislosti na zdravotním postižení:

- impairment: ztráta nebo abnormalita části těla nebo určité funkce (porucha),
- disability: omezení nebo nedostatek schopnosti v určité činnosti na úrovni celého jedince,
- handicap: porucha nebo disabilita omezující jedince v rovině společenské (60).

Epidermolysis bullosa znamená nejtěžší stupeň funkčních změn; krom vrozené vady kůže ještě přispívají k omezení jedince v sociální sféře postižení pohybového aparátu a dalších tělesných orgánů. I bez nich by však role jedince ve společnosti nebyla zdaleka tak jednoduchá. Niederauer (61) upozorňuje, že jakékoli postižení kůže chronického charakteru má silný dopad na plnohodnotné začlenění do společnosti a to se odráží i v psychické stránce. Jde o navazování partnerských vztahů, hledání zaměstnání, volnočasové aktivity apod.

Rehabilitace jakkoliv chronicky nemocného člověka se dá popsat jako umožnění co nejvyšší kvality života (QoL, quality of Life). Není pravdou, že lidé s postižením ji mají nižší než zdravá populace. Často, vzhledem k vyšším životním hodnotám, mají lidé s postižením QoL vyšší.

Pozn.: V roce 2001 nastoupila nová hodnotící technika ICF (International Classification of Functioning, Disability and Health). Původního dělení klasifikovalo osobu nebo skupinu občanů, kteří se tak dostávali do podřadného postavení. Naproti tomu ICF neklasifikuje člověka, ale jeho schopnosti a situace, ve kterých se nachází. Určuje různě procentní zdraví, které má v určitých situacích (24). Hlavní pojmy, dále dělené do několika oblastí, jsou:

- tělesné funkce (body functions, b),
- tělesné struktury (body structures, s),

- aktivity a participace (domain, d),
- faktory prostředí (environmental factors, e).

7.2 Psychika člověka s tělesným postižením

Krom smíření se s doposud nevyléčitelnou nemocí se děti musí např. smířit s tím, že si nebudou moci hrát tak, jak si hrají ostatní. Velký psychický (ale i fyzický) tlak spadá i na celou rodinu.

Ve zvládání složitých otázek vždy záleží na jedinci, jeho rodině, společnosti, kde žije, a v neposlední řadě na komunikaci. Pro komunikaci s dítětem s EB (nebo s jinou nevyléčitelnou nemocí) platí těchto pět předpokladů (62):

- Děti vždy odráží postoj svých rodičů. Jak situaci zvládají rodiče, je naprosto klíčové.
- Děti chtějí vždy spolupracovat.
- Děti chtějí být zodpovědné.
- Děti poznají lež.
- Děti mají velmi dobrou intuici.

Pro rodiče je důležité rozeznat to, s čím musí žít, a co lze změnit. Tato strategie se přenese na dítě, pro které bude potom jednodušší svou nemoc přijmout.

7.3 Sociální problematika EB

Tato oblast se ve vztahu k EB týká hlavně školního prostředí, navozování nových vztahů (přátelských, partnerských aj.), volnočasových aktivit, ev. volby zaměstnání. Intelekt u EB nebývá vůbec narušen a o to víc si pacienti uvědomují své omezené možnosti v rovině společenské.

Děti navštěvují běžnou školu, ev. s individuálním plánem, nejsou-li schopny pravidelné docházky. Velmi důležitá je interakce rodičů a školy. Ta zahrnuje i spolužáky, kteří by měli být informováni o nemoci, měli by vědět, co si mohou dovolit a jak mohou pomoci. Velkou roli zde hraje i třídní učitel, který musí být schopen vytvořit ve třídě podmínky vyhovující všem stranám.

Důležitou složkou komunikace jsou dotyky. Neplatí jen pro předávání mateřské lásky, ale pro celé okolí dítěte (rodina, přátelé). Není dobré si myslet, že dotýkat se takto postižených pacientů je nevhodné nebo dokonce zakázané. Opak je pravdou. Samozřejmě, že např. pevný stisk ruky při seznamování tyto lidé nikdy nepoznají. Naznamená to však vyhýbat se taktilním podnětům vůbec. Jemné hlazení přináší pocit lásky a sounáležitosti. Bez něj vzniká citové trauma, které se později těžko odbourává.

8. SYSTÉM PÉČE A POMOCNÉ ORGANIZACE

8.1 EB Centrum

V České republice funguje od roku 2001 specializované pracoviště s mezioborovým týmem odborníků; brněnské EB Centrum. Založila ho prim. MUDr. Hana Bučková, PhD. při Kožním oddělení I. Dětské interní kliniky FN Brno PDM. Od roku 1971 diagnostikovali na tomto oddělení 101 pacientů s různými formami EB.

Krom specializovaných ambulancí centrum disponuje lůžky na jednotce intenzivní péče (JIP), k dispozici je personál vyškolený v obvazových materiálech, tělocvična, dva malé bazény aj.

O existenci centra je formou letáků, článků v odborných časopisech a přednášek na celorepublikových pediatrických sjezdech informována odborná veřejnost. Narodí-li se dítě s EB, je možné kontaktovat centrum ihned po porodu.

8.2 DebRA International

V roce 1978 vznikla ve Velké Británii nezisková organizace DebRA (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association). Toto původně malé sdružení rodičů takto postižených dětí mělo především za cíl shromažďovat znalosti o EB ku prospěchu postižených a financovat lékařské výzkumy. Během let se tato organizace rozrostla do více než 30 světových zemí. DebRA pomáhala a pomáhá čistě díky dobrovolným dotacím:

- zajištěním určitých výzkumných projektů vedoucích k úspěšné léčbě EB,
- zakládáním specializovaných center,

- poskytováním ošetřovatelů, dietních sester a sociálních pracovníků ve snaze předejít slabosti, neprospívání a malnutrici,
- umožněním prenatální diagnostiky co nejdříve to je možné,
- odborným poradenstvím týkající se současné legislativy a služeb dostupných rodinám s EB,
- zvyšováním veřejného povědomí o EB...

DebRA International vznikla v roce 1995 jako zastřešující pro všechny organizace. Koordinuje spolupráci odborníků a mapuje celosvětové dění v oblasti EB. Sídlí v Londýně.

Velice prospěšné je diskusní fórum, které DebRA International zřídila na svých internetových stránkách. Je určený pro odborníky z celého světa, kteří pečují o pacienty s EB. Jednoduchou formou si tak mohou vyměňovat cenné zkušenosti.

8.3 DebRA ČR

Do velké rodiny DebRA International patří od roku 2004 i DebRA ČR. Sídlo má, stejně jako EB Centrum, v brněnské dětské nemocnici. Cíle organizace se neliší od těch světových. Hlavní zůstává usnadnit život pacientům s EB a jejich rodinám.

DebRA ČR pořádá ve spolupráci s EB Centrem odborné konference, setkávání rodičů a také kulturní akce a tábory pro děti s EB.

9. DISKUZE

Fyzioterapie, resp. pohybová aktivita vůbec, nepochybně patří do komplexní péče o jedince s touto vrozenou kožní vadou. V odborné literatuře, z které jsem čerpala, stála většinou jen zmínka o pohybu, ale podrobněji toto téma rozpracované doposud nebylo. Větší množství informací lze spíš najít na internetových stránkách britské nebo americké složky organizace DebRA. Jejich existence trvá o mnoho déle, mají více zkušeností a ty se týkají i role fyzioterapie. Ve zkratce upozorňují na vhodné cviky z LTV, aktivní a pasivní protahování, cviky pro ústa a jazyk, hydroterapii a dlahování. Otázka vývojové kineziologie u těchto dětí se mi zdá jako velmi zajímavá, její širší zpracování jsem však nenašla.

Do této bakalářské práce jsem zařadila ještě další metody, o kterých se v souvislosti s EB nepíše, ale z vlastní zkušenosti věřím, že by své místo v terapii, resp. v běžném životě epidermolytiků, mohly najít.

S fyzioterapií, obzvláště u této diagnózy, se prolíná ergoterapie (anglosaská literatura užívá termín *occupational therapy*). Zahrnuje cvičení pro ruce a nohy, nácvik soběstačnosti a nezávislosti, stará se o kvalitu života.

V úvodu práce jsem se zmínila o popáleninách. Kožní léze vypadají velmi podobně a proto lze využít i obdobné terapeutické prostředky (řada spoluobčanů si dokonce o lidech s epidermolysis bullosa myslí, že jsou jednoduše popálení). K ošetřování kůže patří i udržování rozsahu pohybů v kloubech, prevence vzniku svalových atofií a kontraktur, používají se společně s laser terapií obdobné prostředky fyzikální terapie, cvičí se LTV. Důležitá je

samozřejmě i zde péče o psychický stav pacienta. Využití analgetických prostředků je u popálenin na místě. U epidermolysy jsem již trochu skeptičtější. Někteří autoři doporučují farmakologické tišení bolesti vždy před převazech rozsáhlejších lézí, na noc před usnutím apod. Přesycování organismu analgetiky se mi, vzhledem k chronicitě onemocnění, nezdá vhodné.

Ať jsou prvky fyzioterapie nebo ergoterapie, které jsem v této práci ukázala sebevíc důležité, zázraky nezmůžou. Největší úlohu v naplnění kvality života dětí s EB hrají rodiče. Sama jsem se setkala s několika rodinami a výše zmíněnou tezi, že dítě odráží postoj svých rodičů, mohu jediné potvrdit.

Děti, které se narodily s nevléčitelnou nemocí a bolestí pociťovanou od prvního dne života, mohou přesto pro své rodiče být zdrojem štěstí. Necítit lítost k nim snad ani není možné, neměla by však být dávana tak najevo. Je třeba si uvědomit, že nejde pouze o dítě s křehkou kůží a řadou dalších problémů. Je to především inteligentní člověk se svými zájmy, povinnostmi vůči ostatním členům rodiny, se svými schopnosti, které je třeba rozvíjet. Pokud jeho kontakt s ním nebude souviset jen s ošetřením kůže apod., teprve potom se podaří vychovat dítě, které si budě vědomo svých možností; bude vědet, že dokáže ostatním i něco dát a ne jenom přijímat, bude se umět radovat.

Velmi důležité je přiblížit život dítěte co nejblíže k životu jeho vrstevníků. Nevyhýbat se společnosti, naopak ji vyhledávat a naučit v ní fungovat jak sebe sama, tak i okolí. Většina lidí neví, jak se k takovému člověku chovat, jestli mu mohou podat ruku apod. Podaří-li se tyto bariéry

odstranit a pokud dokáže dítě přijmout to, že i s tak těžkým postižením je možné se naučit kvalitně žít, je na velmi dobré cestě. Všem dětem, které jsem poznala a i těm ostatním, přeji, aby se dokázaly v životě radovat, aby je jejich rodiče měli rádi a aby také měly rády samy sebe.

10. ZÁVĚR

V práci jsem popsala velice vzácné kožní onemocnění epidermolysis bullosa congenita. Léčba, doposud jen symptomatická, vyžaduje kromě každodenního ošetřování kožních lézí i péči o pohybový aparát. K hlavním cílům fyzioterapie patří snaha udržet co nejdéle funkci ruky a udržování a zlepšování mobility. Ta je důležitá pro sociální integraci. Vybrala jsem metody, které lze v péči o pohybový systém, a nejen o něj, využít.

K nevléčitelným nemocem, které jsou navíc spjaty s chronickou bolestí, patří péče o duševní stránku jedince. Osobně ji považuji za klíčový prvek v péči o pacienty s epidermolysis bullosa congenita.

11. SEZNAM POUŽITÝCH ZDROJŮ

1. Mitsuhashi, Y., Hashimoto, I.: Genetic abnormalities and clinical classification of epidermolysis bullosa. Archives of Dermatological Research, 2003, roč. 295, s. S29-S33
2. Fine J-D et al.: Revised Classification System for Inherited Epidermolysis Bullosa: Report of the Second International Consensus Meeting on Diagnosis and Classification of Epidermolysis Bullosa. Journal of the American Academy of Dermatology, 2000, roč. 42, s. 1051-1066, ISSN: 0190-9622
3. Bučková, H., Buček, J.: Epidermolysis bullosa congenita. 1.vyd. Brno : IDVPZ, 2000 ISBN 80-7013-321-X
4. Arenberger, P.: Nemoci s tvorbou puchýřů . 1. vyd . Praha : Hüthig & Beneš , 1999. 81 s.
5. Bučková, H., Buček, J., Vokurková, J.: Epidermolysis bullosa congenita – současný pohled. Česko-slovenská dermatologie, 2005, roč. 80, č. 4. s. 201-205
6. www.debra-cz.org
7. www.debra.org.uk/aboutbanddebra/index.htm
8. www.debra.org/modules.php?op=modload&name=News&file=article&sid=12
9. Lin, A. N., Carter, D. M.: Epidermolysis bullosa : basic and clinical aspects . New York : Springer , 1992 . ISBN 0-387-97796-1.
10. Sawamura, D. et al.: Epidermolysis bullosa: directions for future research and new challenges for treatment. Archives of Dermatological Research, 2003, roč. 295, s. S34-S42
11. Has. C. et al.: Hereditäre Blasen bildende Hauterkrankungen. Hautarzt, 2004, roč. 55, s. 920-930 IS 0017-8470
12. Mullett, F., Atherton, D. J.: Physiotherapy for epidermolysis bullosa – A starting point. Physiotherapy, 1990, roč. 76, č. 10, s. 660-663 ISSN: 0031-9406
13. Siepe, P., Roessing, C., Safi, A.: Die Therapie er Epidermolysis bullosa dystrophica an der Hand. Handchirurgie, Mikrochirurgie, Plastische Chirurgie, 2002, roč. 34, s. 307-313 ISSN: 0722-1819

14. Weber, F. et al.: Squamous Cell Carcinoma in Junctional and Dystrophic Epidermolysis bullosa. *Acta Dermato-Venereologica*, 2001, roč. 81, č.3, s. 189-192
ISSN: 0001-5555
15. Vokurková, J.: Epidermolysis bullosa congenita: Pohled chirurga. Přednáška na II. oficiální konferenci DebRA ČR, Brno 25.6. 2005
16. Tamai, K. et al.: Japanese guidelines for diagnosis and treatment of junctional and dystrophic epidermolysis bullosa. *Archives of Dermatological Research*, 2003, roč. 295, s. S24-S28
17. www.debra.org/modules.php?op=modload&name=News&file=article&sid=19#31
18. Castillo et al.: Management of Esophageal Strictures in Children With Recessive Dystrophic Epidermolysis bullosa. *Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition*, 2002. roč. 34. s. 535-541
19. Kawaguchi et al.: Osteoporosis in patient with recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *British Journal of Dermatology*, 1999, roč. 141, s. 934-5
20. www.who.int/about/definition/en/
21. Clinical Management of Children and Adults with Epidermolysis Bullosa. Proceedings of a Multidisciplinary International Symposium. 23-24 October 2003. sborník přednášek
22. Výživa ve vztahu k civilizačním onemocněním. Cyklus přednášek pro studenty fyzioterapie a medicíny na 2. LF UK, březen 2005
23. www.internationalebforum.org/forum10/files/Nina4.pdf
24. Votava, J.: Ucelená rehabilitace osob se zdravotním postižením. 1. vyd. Praha : Karolinum, 2003. ISBN 80-246-0708-5.
25. Janda, V.: Základy kliniky funkčních (neparetických) hybných poruch. Brno : Ústav pro další vzdělávání středních zdravotnických pracovníků, 1982
26. Kolář, P.: Obecné metody fyzioterapie. Přednášky pro studenty 2. ročníku fyzioterapie 2. LF UK v roce 2005
27. www.debra-international.org/dload/Schools_%20Playgroups.doc
28. Dvořák, R., Vařeka, I.: Několik poznámek k názorům na držení těla. článek dostupný na internetu: risc.upol.cz/~varek/pt/F/F3/posture.html

29. Zavadil, M.: Cvičení pro zdraví. článek dostupný na internetu: mujweb.cz/zdravi/osveta/cviky.html#vdpriciny
30. Sdružení přátel Indie a Český svaz jógy: Jóga v minulosti a přítomnosti. Soubor přednášek z konference 20. listopadu 1999. Praha, 2000
31. www.debra-international.org/kittz/disease/symp3.htm
32. Smolíková, L.: cyklus přednášek o respirační fyzioterapii v rámci předmětu Speciální fyzioterapie pro 3. ročník Bc. 2.LF UK, listopad 2005
33. Máček, M., Vávra, J.: Fyziologie a patofyziologie tělesné zátěže. Praha : Avicenum, 1980
34. Věle, F.: Kineziologie pro klinickou praxi. 1. vyd. Praha : Grada Publishing, 1997. ISBN: 80-7169-256-5
35. Fuglø, R.: Prosthetic fitting on an Transtibial amputee with EB. Přednáška z EB konference v Oslu 23.4. 2002, po zaregistrování dostupné na internetu: www.internationalebforum.org
36. Salter, M., Cheshire, L.: Hand therapy: Principles and Practise. 1.vyd. Butterworth Heinemann, 2000 ISBN: 0-7506-1686-5
37. Vítková, M.: Ergoterapie – aneb jak žít s handicapem. Rehabilitácia, 2002, roč. 35, č.1, s. 56, ISSN: 0375-0922
38. Spitz, Ch., Rosslein, R.: Epidermolysis bullosa hereditaria dystrophica mutilans Hallopeau-Siemens – eine komplexe Problematik. Handchirurgie, Mikrochirurgie, Plastische Chirurgie, 1998, roč. 30, s. 71 – 81
39. Lewit, K.: Manipulační léčba v myoskeletální medicíně. 5.vyd. Praha : Sdělovací technika, spol. s r.o. ve spolupráci s Českou lékařskou společností J. E. Purkyně, 2003. ISBN 80-86645-04-5
40. Ames W. A. et al.: Anaesthetic management of epidermolysis bullosa. British Journal of Anaesthesia London, May 1999, roč. 82, č. 5, s. 746, ISSN/ISBN: 00070912
41. Pajardi, G. et al.: Rehabilitation in Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa. Techniques in Hand and Upper Extermity Surgery, 2001, roč. 5, č. 3, s. 173-177
42. Vaško: Klinická psychologie. Soubor přednášek pro studenty fyzioterapie. rok 2005

43. Hošková: Léčebná tělesná výchova. Soubor přednášek pro studenty fyzioterapie. rok 2005
44. Klein-Vogelbach, S.: Ballgymnastik zur funktionellen Bewegunglehre : Analysen und Rezepte . Berlin : Springer, 1981 ISBN: 3-540-09809-7
45. Brauner, R.: Gymnastické míče ve školách – lékařské aspekty. b.n.
46. Smolíková, L. et al.: Plicní rehabilitace a respirační fyzioterapie. článek dostupný na [www. postgradmed.cz](http://www.postgradmed.cz)
47. Máček, M., Smolíková, L.: Pohybová léčba u plicních chorob. 1. vyd. Praha : Victoria publishing, 1995 ISBN: 80-7187-010-2
48. Haladová, E. a kolektiv autorů: Léčebná tělesná výchova. 2. vyd. Brno : Národní centrum ošetřovatelství a nelékařských zdravotnických oborů v Brně, 2003 ISBN: 80-7013-384-8
49. Nešpor, K.: Uvolněně a s přehledem : relaxace a meditace pro moderního člověka . Praha : Grada , 1998 ISBN 80-7169-652-8.
50. Lysebeth, A.V.: Jóga. 3. vyd. Praha : Olympia, 1984
51. Gangale, D. C.: Rehabilitace orofaciální oblasti . 1. vyd . Praha : Grada , 2004 ISBN 80-247-0534-6.
52. Kolektiv autorů: Léčebné rehabilitační postupy Ludmily Mojžíšové. Praha : Grada 1996 ISBN 80-7169-187-9.
53. Votava, J.: Jóga očima lékaře. 1.vyd. Praha : Avicenum, 1988
54. Čížková, K.: Tanečně–pohybová terapie. 1. vyd. Triton, Praha 2005 ISBN 80-7254-547-7
55. Rudolfová, V.: Magická moc tance. čas. Vozíčkář, 2005, roč. XIV, str. 5
56. Sataloff, R.T. et al.: Textbook of performing arts medicine . New York : Raven Press, 1991 ISBN 0-88167-698-5.
57. Poděbradský, J., Vařeka, I.: Fyzikální terapie I. Praha : Grada Publishing, 1998 ISBN 80-7169-661-7
58. professionals@internationalebforum.org
59. www.bemer3000.cz/vi.htm

60. de Kleijn-de Vrankrijker, M.V.: The long way from the International Classification of Impairments, Disabilities and Handicaps (ICIDH) to the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). *Disability and Rehabilitation*, 2003, roč. 25, č. 11-12, s. 561-564
61. Niederauer, H. H. et al.: Die Internationale Klassifikation der Funktionfähigkeit, Behinderung und Gesundheit (ICF) in der Dermatologischen Rehabilitation. *Hautarzt*, 2005, roč. 56, s. 631-636
62. Rambæk, N., Benan, N.: "What do you tell your child? How to handle the difficult questions". dEBra Europe Conference, Stockholm, 22-24. April 2005

Zdroje obrázků:

str. 9: www.debra.org/modules.php?op=modload&name=News&file=article&sid=12

str. 28: fotografii poskytl a.s. MUDr. Jitka Vokurková, Ph.D.

str. 32: www.ebcentrum.debra-cz.org/index3.php?web_id=4&akce=foto

str. 33: www.debra-cz.org/index_new.php?web_id=5&cl_id=57

str. 34: fotografie poskytl a.s. MUDr. Jitka Vokurková, Ph.D.

str. 37: www.debra-international.org/kittz/expert/hip.htm