



Zdravotně  
sociální fakulta  
Faculty of Health  
and Social Sciences

Jihočeská univerzita  
v Českých Budějovicích  
University of South Bohemia  
in České Budějovice

## Úskalí života dítěte s onemocněním osteogenesis imperfecta

# DIPLOMOVÁ PRÁCE

Studijní program: OŠETŘOVATELSTVÍ

**Autor:** Bc. Ida Lacinová

**Vedoucí práce:** Mgr. Dita Nováková Ph.D.

České Budějovice 2018

## **Prohlášení**

Prohlašuji, že svoji diplomovou práci s názvem „Úskalí života dítěte s onemocněním osteogenesis imperfecta“ jsem vypracovala samostatně pouze s použitím pramenů v seznamu citované literatury.

Prohlašuji, že v souladu s § 47b zákona č. 111/1998 Sb. v platném znění souhlasím se zveřejněním své diplomové práce, a to v nezkrácené podobě elektronickou cestou ve veřejně přístupné části databáze STAG provozované Jihočeskou univerzitou v Českých Budějovicích na jejích internetových stránkách, a to se zachováním mého autorského práva k odevzdanému textu této kvalifikační práce. Souhlasím dále s tím, aby toutéž elektronickou cestou byly v souladu s uvedeným ustanovením zákona č. 111/1998 Sb. zveřejněny posudky školitele a oponentů práce i záznam o průběhu a výsledku obhajoby diplomové práce. Rovněž souhlasím s porovnáním textu mé diplomové práce s databází kvalifikačních prací Theses.cz provozovanou Národním registrem vysokoškolských kvalifikačních prací a systémem na odhalování plagiátů.

V Českých Budějovicích dne 14.5.2018

.....

Bc. Ida Lacinová

### **Poděkování**

Ráda bych touto cestou poděkovala Mgr. Ditě Novákové, Ph.D. za odborné vedení, cenné rady, věcné připomínky, vstřícnost při konzultacích, za velkou dávku ochoty, trpělivosti a pozitivní nálady. Také bych ráda poděkovala prof. MUDr. Milanovi Bayerovi, CSc. za ochotu setkat se se mnou a předat mi vzácné informace o onemocnění Osteogenesis imperfecta, a také za milé a vstřícné jednání. Dále bych ráda poděkovala MUDr. Janě Jirotkové za doplňující informace ohledně Osteogenesis imperfecta, které mi předala. Velké díky patří celé mé rodině v čele s maminkou za trpělivost, ochotu a podporu, kterou mi věnovali.

# Úskalí života dítěte s onemocněním osteogenesis imperfecta

## Abstrakt

Onemocnění osteogenesis imperfecta, vrozená lomivost kostí je velmi těžké onemocnění. Jedná se především o dědičné onemocnění pojivové tkáně, které se projevuje abnormální křehkostí kostí. Výskyt tohoto onemocnění je jeden případ na 10 000 – 30 000 porodů. Teoretická část práce se zabývá onemocněním jako takovým, psychickým dopadem na děti trpícím Osteogenesis imperfecta a také na jejich rodiny. Na počátku byly pro tuto práci stanoveny tři cíle: zmapovat na základě teoretických a praktických podkladů úskalí života dítěte s onemocněním Osteogenesis imperfekta, zjistit jaké jsou nejčastější obtíže u dětí s onemocněním Osteogenesis imperfekta a zjistit zkušenosti sester s péčí o děti s onemocněním Osteogenesis imperfekta. Empirická část práce byla zpracována formou kvalitativního výzkumného šetření prováděného technikou polostrukturovaného rozhovoru a nerativního biografického interview. Výzkumným souborem byly sestry pracující na dětských odděleních, rodiče nemocných dětí, dospělá žena s diagnózou Osteogenesis imperfekta a dva lékaři. Z výsledků vyplynulo, že mezi nejčastější obtíže dětí patří bolest, která snižuje jejich kvalitu života. Malé děti nemohou vykonávat obvyklé dětské aktivity, chodit na dětská hřiště, starší děti nemohou navštěvovat například hudební festivaly. Děti pocíťují strach z další zlomeniny a jsou velmi limitované v realizování sportů. Kvůli úrazům a léčbě mají velké absence ve škole, tím jsou separováni od vrstevníků. Přesto dokáží takto nemocně děti žít šťastný život. Z výsledků výzkumného šetření dále plyne, že sestry, které pracují na dětských odděleních, kam ty to děti docházejí na terapie, mají dobré zkušenosti s jejich ošetřováním. Dokáží předat rodičům důležité informace a znají specifika aplikace terapii. Výsledky diplomové práce byly prezentovány na celostátní studentské konferenci a dále budou publikovány.

## Klíčová slova

osteogenesis imperfecta; lomivost kostí; zlomeniny; křehkost; mutace genu; dítě s lomivostí kostí; dědičné onemocnění pojivové tkáně

## **Life difficulties of child with the osteogenesis imperfecta disorder.**

### **Abstract**

Osteogenesis imperfecta, innate brittle bone disease, is a very serious disease. It is inheritable disease of connective tissue, which shows by abnormal fragility of bones. The occurrence of this disease is one case in 10 000 – 30 000 births. The theoretical part of the thesis deals with the disease itself, also the psychical impact on children suffering from Osteogenesis imperfecta and the impact on their families as well. At the beginning of the research, three goals of this thesis were set: map out (on the basis of theoretical and practical backgrounds) the pitfalls of life of children with the disease Osteogenesis imperfecta, find out what are the most common difficulties by children with the disease Osteogenesis imperfecta and also find out the experiences of nurses with the care for children with disease Osteogenesis imperfecta. The empirical part of the thesis was processed by means of qualitative research conducted by the technique of semi-structured interview and narrative biographical interview. The research set were nurses working at the child departments in hospitals, parents of ill children and also an adult woman with the diagnosis of Osteogenesis imperfecta and two doctors. From the research emerged that among the most common difficulties of children is pain, which decreases the quality of their life. Small children can't engage in typical activities of children, such as going to a playground, older children can't attend for example music festivals. Children feel fear from fractures and are therefore limited in sports. Because of injuries and their treatments, the children have more absences at schools and therefore are isolated from peers. Nevertheless, the children with this disease can live a happy life. From the results of the research also emerges, that nurses working at the child departments of the hospitals attended by children with this illness have a good experiences with their treatment. They are able to give parents important information and know the specifics of application of the treatment. The results of the diploma thesis were presented at a national student conference and will be further published.

### **Key words:**

osteogenesis imperfecta; fragility of the bones; fractures; fragility; genus mutation; child with bone fragility; hereditary connective tissue disease

## Obsah

1. Současný stav .....	10
1.1. Historie Osteogenesis imperfecta .....	10
1.2. Charakteristika Osteogenesis imperfecta .....	11
1.2.1. Dědičnost Osteogenesis imperfecta .....	11
1.3. Patofyziologie onemocnění .....	12
1.4. Klinické projevy Osteogenesis imperfecta .....	12
1.5. Jednotlivé typy Osteogenesis imperfecta .....	14
1.5.1. Osteogenesis imperfecta I. typu .....	15
1.5.2. Osteogenesis imperfecta II. typu .....	15
1.5.3. Osteogenesis imperfecta III. typu .....	15
1.5.4. Osteogenesis imperfecta IV. typu .....	16
1.5.5. Osteogenesis imperfecta V. typu .....	16
1.5.6. Osteogenesis imperfecta VI. typ .....	16
1.5.7. Osteogenesis imperfecta VII. Typu .....	16
1.5.8. Osteogenesis imperfecta VIII. typu .....	17
1.6. Diagnostika Osteogenesis imperfecta .....	17
1.7. Terapie Osteogenesis imperfecta .....	18
1.7.1. Životní styl .....	19
1.7.2. Rehabilitace a fyzická aktivita .....	20
1.7.3. Farmakoterapie .....	21
1.7.4. Chirurgická terapie .....	22
1.7.5. Transplantace kmenových buněk .....	24
1.8. Průběh a prognóza .....	24
1.8.1. Mýty o Osteogenesis Imperfecta .....	25
1.9. Péče o dítě s onemocněním Osteogenesis Imperfecta .....	26

1.9.1.	Ošetrovatelská péče o dítě se zlomeninami .....	28
1.10.	Psychologický pohled v péči o nemocné dítě .....	30
1.10.1.	Vyrovnaní se celé rodiny s narozením nemocného dítě .....	30
1.10.2.	Jak dítě prožívá svou nemoc .....	35
1.10.3.	Hospitalizované dítě .....	37
2.	Cíle výzkumného šetření a výzkumné otázky .....	39
2.1.	Cíle výzkumného šetření .....	39
2.2.	Výzkumné otázky .....	39
3.	Metodika práce .....	40
3.1.	Popis metodiky .....	40
3.2.	Charakteristika výzkumného souboru .....	41
4.	Výsledky výzkumného šetření .....	43
4.1.	Identifikační údaje sester .....	43
4.2.	Identifikační údaje dětí .....	44
4.3.	Seznam kategorií a podkategorií sester .....	44
4.3.1.	Kategorie 1 – Osteogenesis imperfecta .....	45
4.3.2.	Kategorie 2 – Čemu věnovat největší pozornost .....	48
4.3.3.	Kategorie 3 – Léčebné postupy .....	50
4.3.4.	Kategorie 4 – Obsah poučení rodičů .....	54
4.4.	Seznam kategorií a podkategorií nemocných dětí .....	58
4.4.1.	Kategorie 1 – První myšlenka na onemocnění .....	58
4.4.2.	Kategorie 2 – Prodělané zlomeniny a úrazy .....	64
4.4.3.	Kategorie 3 – Léčba .....	67
4.4.4.	Kategorie 4 – Ovlivnění nemocí .....	71
4.4.5.	Kategorie 5 – Současný stav .....	74
4.5.	Příběh dospělé ženy .....	76
4.6.	Rozhovor s prof. MUDr. Milanem Bayerem, CSc .....	80

5. Diskuze.....	83
6. Závěr .....	92
7. Seznam použitých zdrojů .....	94
8. Seznam příloh a obrázků.....	100
9. Seznam zkratek .....	117



## Úvod

Osteogenesis imperfecta je velmi těžké onemocnění kostí a celého skeletu. Je to dědičné onemocnění pojivové tkáně, které se projevuje abnormální křehkostí kostí. Lomivost kostí je způsobena mutací genu, který zodpovídá za tvorbu kolagenu. Výskyt tohoto onemocnění je jeden případ na 10 000 – 30 000 porodů. V těžkých formách se projevuje malým vzrůstem, deformitami dlouhých kostí a jejich nadměrnou lomivostí. Dalšími projevy tohoto onemocnění jsou například zhoršení nebo postupná ztráta sluchu, lomivost zubů, namodralé oční bělmo a dýchací potíže. Děti i přes toto obtížné onemocnění dokáží studovat, jsou inteligentní a mají radost ze života. Doposud není známa léčba, která by vedla k úplnému uzdravení. Terapie se zaměřuje na symptomy a je celoživotní. Toto onemocnění dětem přináší zdravotní obtíže, ale také jim a celé jejich rodině přináší obtíže psychické i v sociální oblasti. Velmi důležité je docházení na terapie a pravidelné prohlídky u odborníků na toto vzácné onemocnění. Velkou součástí života je režimové opatření, které pomáhá předcházet případným zlomeninám a bolesti. Nejdříve se matka musí naučit péči o takto nemocné dítě, již samotné přebalování může být pro dítě traumatizující a pro matku velmi obtížné. Každý neopatrný dotyk a pohyb kolem dítěte mu může způsobit frakturu. Rodiče by měli přizpůsobit prostředí tak, aby bylo pro dítě vhodné a tím co nejméně nebezpečné. Dle věku dítěte musí rodič dítě velmi opatrovat a vybírat pro něj vhodné aktivity. V pozdějším věku si dítě musí být samo vědomo, že svými činy či aktivitami si může přivodit zlomeninu, a proto na sebe musí být opatrné. Dítě se díky onemocnění může dostat do izolace od vrstevníků, což je v psychice dítěte velmi negativní jev pro jeho vývoj.

V diplomové práci se věnujeme nemocným dětem, které trpí tímto vzácnějším onemocněním. Prostřednictvím matek získáme informace o životech dětí a o tom, jak svou nemoc prožívají. V této práci se zabýváme onemocněním Osteogenesis imperfecta, ale také jejím dopadem na život dítěte, snažili jsme se tedy zjistit, jak ovlivňuje rodinu jako takovou. Tato práce je dále zaměřená na zkušenosti a znalosti sester v péči o dítě s Osteogenesis imperfecta. Poukazujeme na přístup sester, na jejich informovanost a péči, kterou poskytují dětem s tímto onemocněním.

## 1. Současný stav

O onemocnění Osteogenesis imperfecta, dále již OI, neboli zvýšená lomivost kostí, se mluví jako o vzácné nemoci způsobené genetickou poruchou. Nemocní jedinci jsou spojováni s pojmy jako: příliš křehcí nebo křehcí jako sklo (Wolansky, 2012). V anglické literatuře se používá pro tuto chorobu název, který ji vhodně vystihuje: „brittle bone disease“, což v překladu znamená onemocnění křehkých kostí. OI není častou nemocí. Výskyt této choroby se odhaduje na jedno nemocné dítě z 20 000 živě narozených dětí (Kubejková et al., 2014). V České republice se nemoc vyskytuje v poměru sedm nemocných lidí na sto tisíc zdravých. Většina pediatriů se s touto nemocí neseťká v každodenní praxi. Proto jsou děti, které postihuje OI, sdružovány do nemocnic, kde s tímto onemocněním mají větší zkušenosti a specializují se na něj. Během posledních deseti let se o OI získalo mnoho nových znalostí. Léčba se značně posunula, probíhají výzkumy a nová léčba je v dohledu. V dnešní době má většina dětí narozených s OI dobrou šanci vést kvalitní, úspěšný, nezávislý a uspokojivý život (Glorieuxovi, © 2015). V České republice jsou specializovaná pracoviště tato: Fakultní nemocnice Motol v Praze – Ortopedická péče a Endokrinologie (farmakologická léčba), Thomayerova nemocnice Praha Krč a Fakultní nemocnice Hradec Králové – pediatriká a farmakologická léčba, Nemocnice Na Bulovce (I. Lékařská fakulta) – Ortopedická péče, Nemocnice Přerov – Ortopedicko-traumatologická péče, Fakultní nemocnice Plzeň – ortopedická a osteologická péče, Ambulantní centrum pro vady pohybového aparátu Praha, Nemocnice České Budějovice – pediatriká péče (Lomivky, © 2009).

### 1.1. Historie Osteogenesis imperfecta

(Ramachandran et al., 2016) existují důkazy o tom, že OI postihuje lidi již od starověku. První zmínky pocházejí z Egypta, kde byla objevena mumie kojence, u které byla diagnostikována OI, mumie byla nejspíše z období 1 000 př .n.l. Mumifikovaná kostra se nyní nachází v Britském muzeu v Londýně. Nadace OSTEOGENESIS IMPERFECTA (OSTEOGENESIS IMPERFECTA FOUNDATION) uvádí, že další důkaz pochází z Dánska, kde žil v 9. Století vikingský vůdce. Jmenoval se Ivar Ragnarsson, přezdíváný Ivar „Bezkostný“. Existuje legenda, podle které musel být Ivar nesen do bitvy na štítu, protože v důsledku křehkých kostí nebyl schopen chůze (Glorieuxovi, © 2015).

V případových studiích z roku 1600 o lidech s křehkými kostmi a ztrátou sluchu můžeme nalézt další zmínky o OI. Termín Osteogenesis imperfecta byl poprvé použit

v lékařské literatuře 1849 Willemem Vrolikem (Wolansky, 2012). V roce 1906 bylo označení Osteogenesis imperfecta rozděleno na dva podtypy, OI „congenita“, to se považovalo za závažnou formu, označení OI „tarda“ pak určovalo méně závažnou formu (Chomiak, 2014). Je to klasické Looserovo dělení dle období vzniku zlomenin. Všechny formy OI jsou vrozené a vzhledem k tomu se toto rozdělení označuje za zastaralé a už se nepoužívá (Glorieuxovi, © 2015).

Van der Hoeve v roce 1918 popsal výskyt křehkých kostí s příznaky jako je postupná ztráta sluchu nebo namodralé oční bělmo. Dr. Davidem Silencem a jeho týmem výzkumníků byl v roce 1970 vyvinut systém kategorizace osob trpících OI dle jednotlivých typů. Typy dle Dr. Davida Silence zahrnují klinické příznaky a také genetickou složku. Jsou to Typ I, Typ II, Typ III a Typ IV (Chomiak, 2014). Od roku 1979 je tento klasifikační systém přijat po celém světě. V posledních letech byly na základě kostních biopsií a různých výzkumů přidány Typy V, VI, VII, VIII (Glorieuxovi, © 2015).

Dělení dle Silence se v dnešní době nejvíce využívá, dále pak kategorizace dle Shapira. Ten dělení rozlišuje na čtyři kategorie, a to kongenita A a B, tarda A a B (Chomiak, 2014). Podrobnější popis jednotlivých forem se objeví v další kapitole.

## ***1.2. Charakteristika Osteogenesis imperfecta***

Osteogenesis imperfecta je dědičné onemocnění pojivové tkáně, primárním projevem je křehkost kostí, ta se vyznačuje zlomeninami dlouhých kostí (Frederiksen et al., 2016). Navazujícími příznaky jsou kostní deformity (Příloha 1), poškození až ztráta sluchu, modré skléry (Příloha 2) a lomivost a ztráta zubů, jak uvádí Vokurka (2012). Dalšími symptomy mohou být křehkost měkkých tkání se sklonem k snadnému zhmoždění, hernie, generalizovaná ligamentózní laxita a excesivní pocení. Z hlediska časového projevu, tak i v počtu a závažnosti, značně kolísá spektrum těchto příznaků (Chomiak, 2014). Muntau (2014) dodává, že onemocnění OI postihuje skelet, a tím ovlivňuje výšku nemocného jedince.

### ***1.2.1. Dědičnost Osteogenesis imperfecta***

Chomiak (2014) a Bayer (2017) se shodují, že přenos této nemoci je ve většině případů autozomální dominantní, vzácně se objevuje jako homozygotně autozomálně zděděné, recesivní onemocnění od obou postižených rodičů. Hladíková (2015) popisuje, že se může vyskytovat i spontánní mutace v rodinách bez předchozí zátěže. To je takzvaná mutace de novo. Vliv na incidenci onemocnění nemá pohlaví ani

příslušnost k etnické skupině. *Kolagen nemocných je horší kvality, což má za následek i poruchu orientace krystalů hydroxyapatitu při mineralizaci novotvořené kostní tkáně* (Bayer, 2017, s. 212). Autor také uvádí, že skelet a ostatní tkáně, které obsahují kolagen, jsou postižené (Bayer, 2017).

### **1.3. Patofyziologie onemocnění**

Vyšetření počítačovou tomografií s vysokým rozlišením nebo v elektronovém mikroskopu či mechanickými testy kostní hmoty dětí s OI, poukazuje na nižší pružnost, větší hustotu osteocytárních lakun a více resorpčních kavit. Má tedy větší dispozice k fraktuře (Imbert et al., 2015). Nedostatečná maturace osteoblastů je zřejmě jedním z rizikových vlivů. V některých transkripčních faktorech, signálním glykoproteinu Wnt-1 (pro dobrou funkci osteoblastů je jedním z klíčových regulačních systémů tato kaskáda), intracelulárním kationovém kanálu typu b a také jiných substancích, jsou patologické změny. Ty mohou vést k porušení vývoje nových osteoblastů (Marini et al. 2014). Diferenciaci a formaci osteoklastů stimulují i nezralé osteoblasty, tím dochází k nárůstu resorpci s úbytkem kostní hmoty (Li et al., 1010). Vždy nejde jen o deficitní mineralizaci nebo o kvantitativní poruchu. *Patologie může též spočívat v abnormální organizaci minerální matrix s menšími, nevhodně orientovanými krystaly apatitu, jež postrádají konektivitu. Výsledkem je zhoršení mechanických vlastností kosti jako materiálu* (Bayer, 2017, s. 212).

Naprostý nedostatek kolagenu typu I či jeho nahrazení méněcenným již zmíněným kolagenem, který je pak v menším množství, je základním defektem (Hudson et al., 2012). Následkem je porušení všech typů osifikace. Dle typu onemocnění se histologický nálezní liší, ale tvorba primitivní kostní tkáně je společným znakem. Asymetrické porušení růstové ploténky, zmenšení kostí a deformity kostí v důsledku zlomenin odpovídají makroskopickému obrazu osteopenii. Základní tvar epifýzy kostí mají zachovalý, ale kloubní povrch je nepravidelný a jsou disproporcionálně širší. Více osifikačních center je přítomno na lebce. Skoliózou a také kompresními zlomeninami je zpravidla deformována páteř (Chomiak, 2014).

### **1.4. Klinické projevy *Osteogenesis imperfecta***

Bayer (2017) popisuje, že projevy OI jsou různorodé. Nejtypičtějším nálezem pro tuto nemoc jsou zlomeniny, ty mohou zasáhnout jakoukoliv kost. Brizola et al. (2017) uvádí, že zlomeniny se mohou vyskytovat v jakémkoli stádiu života pacientů, většinou se však vyskytují v dětství. Dle Bayera (2017) je signálem snížení mechanické odolnosti

kosti kompresivní fraktura obratle, a to při běžných aktivitách dítěte. Dále by pozornost měly upoutat fraktury dlouhých kostí, které se u dítěte objevili dvakrát do desátého roku nebo tři a více zlomenin během celého dětství. Naopak znepokojovat nemusejí fraktury nosu nebo prstů, dále zlomeniny způsobené úrazem, adekvátním mechanismem, jako je například pád z kola, z výšky či úraz způsobený při zimních nebo kontaktních sportech. Typické pro jedince, kteří trpí těžšími formami této choroby, je velmi malá postava, přestože OI na růstové faktory zásadní vliv nemá. U kojenců je možné sledovat později uzavírající se fontanely a také její velké rozměry. Chomiak (2014) uvádí, že u některých nemocných lze nalézt na lebce takzvané wormiánské kůstky (Příloha 3). Jde o kůstky lebního krytu, kterých je nadpočetně, a jsou zcela oddělené linií švu. Vznikají z nadbytečných již zmíněných osifikačních center, které jsou na lebce. Jejich časté umístění je koronární či lambdový šev. Bayer, 2017 popisuje, že rozšíření lebečních švů a napětí dura mater se zjevně podílí na vzniku wormiánských kůstek. To může nastat při omezené osifikaci lebky, k tomu dochází při rozličných metabolických osteopatiích. Pro diagnózu OI není jejich nálezný zásadní, ale nepochybně zvyšuje podezření na toto onemocnění. Pokud je na nativním rentgenovém snímku lbi nálezný více jak deseti wormiánských kůstek, považuje se to za významný počet. V prvním roce života jsou zaznamenatelné ve třech čtvrtinách případů.

Často jsou s nemocnými spojovány modré skléry, ale ve skutečnosti má tento projev pouze polovina pacientů s OI. I u zcela zdravých dětí do osmnáctého měsíce se mohou objevovat modré skléry. Postižení mívají ztenčenou rohovku a častěji trpí myopatií než zdravá populace (Bayer, 2017).

Mezi další příznaky patří postižení chrupu. U nemocných s neléčenou OI se zuby prořezávají dříve, také se primární zubovina rychleji obměňuje. Léčba bisfosfonáty zpomaluje zmíněné děje, a proto je poté vývoj chrupu stejný jako u zdravých dětí (Ginisty et al., 2008). U jedinců, kteří trpí kvalitativní poruchou kolagenu I. typu se často objevuje oligodontie. Zhruba u poloviny postižených je možné zastihnout dentinogenesis imperfecta (Příloha 4), dysplazii dentinu s nahnědlými či našedlými a výrazně křehkými zuby, mající sklon k vytváření zubních kazů (Rauch et al., 2010).

Zakřivení dlouhých kostí způsobují opakované zlomeniny. V adolescenci se frekvence fraktur významně snižuje, bohužel u žen v menopauze se mohou znovu častěji objevovat. Deformity páteře, jako například skolióza a deformity hrudníku jsou velmi časté, s tím jsou spojené bolesti zad, poruchy chůze až neschopnost chůze (Kostiuk et al., 2014). Postižení trpí často infekty dýchacích cest a také poruchami

plicních funkcí. Dalšími klinickými projevy jsou uvolněné vazy, což vede k hypermobilitě, také k nestabilitě kloubů, někdy se objevují hernie. Pacienti mají ploché nohy, hypotonické svaly, kůže je průsvitná a tenká, tkáně jsou křehké a mají sklon k častým pohmožděninám při minimálním mechanickém vlivu (Bayer, 2017).

Dle Chomiaka (2014) je asi 40 % nemocných postiženo hluchotou. Ta se projevuje v adolescentním či dospělém věku a způsobuje ji komprese sluchového nervu nebo otoskleróza. Nadměrná metabolická aktivita organismu způsobuje u části pacientů nadměrnou potivost, rovněž má za následek intoleranci tepla. To je spojeno s případným nebezpečím maligní hypertermie, například při celkové anestezii a navazující komplikace spojené s metabolickou acidózou. Intelekt jedinců nemocných OI není postižen.

### ***1.5. Jednotlivé typy Osteogenesis imperfecta***

David Sillence v roce 1979 doporučil klasifikaci OI na čtyři druhy a to typ I, II, III, IV. Při návrhu přitom vycházel z nálezů na RTG, klinického obrazu a ze způsobu dědičnosti. Další typy OI postupně přibyly na přelomu století. Ty měly odlišné klinické projevy, či jinou genetickou příčinu (Bonafe et al., 2016). Nastala potřeba nynější klasifikaci revidovat, a to kvůli prudkému rozvoji poznatků o jednotlivých poruchách, o jejich genetickém podkladě, vedoucím ke klinickým projevům patologických stavů s fenotypem OI propojených frakturami. V dnešní době jsou v souvislosti s OI poznatky o více než 1500 rozdílných mutacích. Ve většině případů se týkají poruchy tvorby prostorového uspořádání maturace kolagenu I. typu. Mnohem vzácnějšími poruchami jsou poruchy signálních systémů a rozdílných funkcí osteoblastů (Bayer, 2017).

Kutílek (2010) uvádí, že v dnešní době se OI dělí na 7 typů. Všechny typy OI mají společnou autozomálně dominantní dědičnost. U typu II. a III. je také autozomálně recesivní dědičnost. Bayer (2011a) ve svém článku v Postgraduální medicíně ale popisuje 8 typů OI. V nejnovějším článku v Česko-slovenské pediatrii Bayer (2017) tvrdí, že pro klinickou praxi je důležité a postačí základní dělení, které je původní a obohacené o OI V. typu. Dle Bayera (2011b) lékařům nebo rodinám nemocných dětí může charakteristika jednotlivých typů pomoci k představě o jejich prognóze, ale není možno podle nich předvídat jejich fyzické schopnosti. V příloze je obrázek, kde jsou znázorněny postavy, postižené jednotlivými typy OI (Příloha 5).

### ***1.5.1. Osteogenesis imperfecta I. typu***

Je to nejmírnější forma OI a objevuje se nejčastěji. Zhruba polovina všech nemocných trpí tímto typem. U tohoto typu nevznikají závažné kostní deformity. U pacientů trpících touto formou se často objevují modré skléry. Pacienti trpí sníženou výškou postavy, ale pouze mírně. U některých postižených je možno najít dentinogenesis imperfecta (Bayer, 2017). Počty fraktur jsou rozličné, ale po dokončení růstu se značně snižují. I. typ OI se velmi často dědí autozomálně dominantně, ale nové spontánní mutace jsou také velmi četné (Kutílek, 2010). I. typ je dále charakterizován generalizovanou osteoporózou, také s anomální kostní lomivostí a poruchou sluchu, jak uvádí Schejbalová (2010).

### ***1.5.2. Osteogenesis imperfecta II. typu***

Tato forma se považuje za nejzávažnější. Příčinou jsou parentální mozaicismus či nová dominantní mutace. Fraktury a deformity dlouhých kostí, žeber a obratlů jsou zřejmé již intrauterinně. Dítě se rodí obvykle s těžkou poruchou mineralizace lebního krytu a může trpět makrocefalií. Skléry jsou často tmavě modré či šedé. Těžké deformity hrudníku způsobují hypoplazii plic, ta je omezující pro prognózu (Bayer, 2017). Hrudník má typický soudkovitý tvar. Po porodu nebo během několika týdnů dochází většinou k úmrtí. Je to v důsledku mnohočetných zlomenin a již zmíněného tvaru hrudníku, pacienti tedy často umírají na respirační insuficienci. Často se objevují intrakraniální krvácení (Vyskočil, 2009).

### ***1.5.3. Osteogenesis imperfecta III. typu***

Bayer (2017) označuje OI III. typu za nejtěžší formu, která je slučitelná se životem. Je často nazývána přežívající letální typ. U těchto dětí nalzáme zlomeniny již před narozením. U narozených dětí, trpících touto formou nemoci, se objevují šedomodré skléry, měkká lebka, deformity hrudníku a také končetin. Díky dalším frakturám deformity progredují. Nemocné děti mají neobvykle zakřivené končetiny a mezi objemem hlavy a délkou končetin je disproporce. Dle Vyskočila (2009) velmi častá a těžká skolióza způsobuje výslednou výšku v dospělosti jen okolo jednoho metru. Skolióza dále komplikuje plicní funkci, ta je již ztížena deformovaným hrudníkem soudkovitého tvaru (Příloha 6). Nemocní jsou bohužel většinou upoutáni na vozík i přes léčbu. Tento typ je většinou způsoben spontánní novou mutací, ale dědičnost může být recesivní nebo dominantní.

#### ***1.5.4. Osteogenesis imperfecta IV. typu***

Bayer (2017) líčí, že pacienti mají mírný průběh onemocnění. Oproti nemocným trpícím I. typem OI, pacienti trpící touto formou mají značně nižší postavu. U nemocných se objevují v různé míře zasažení deformity páteře, komprese obratlových těl, fraktury dlouhých kostí. Skléry mají namodralou barvu, ale není to nápadné a u některých dětí časem vymizí. Vyskočil (2009) popisuje, že poruchy sluchu se objevují vzácně, jejich projev bývá až po 40. roku věku. Diagnózu mohou prozradit nejen deformity, ale také přítomná dentinogenesis imperfecta. IV. typ OI se dědí autozomálně dominantně, někdy jde o novou mutaci.

#### ***1.5.5. Osteogenesis imperfecta V. typu***

Typické pro tuto formu je tvorba výrazně hypertrofického svalku po zlomenině či po operačním zákroku na kosti. Pacienti s tímto typem nemoci trpí častým výskytem fraktur. Vícečetné osifikace bývají na dlouhých kostech. Na horních i dolních končetinách dochází ke kalcifikaci interoseálních membrán. Když se vytvoří mezi kostí loketní a vřetení, zásadně omezuje rotační pohyb předloktí. Může nastat dislokace hlavičky kosti vřetení (Bayer, 2017). Pro nemocné jsou charakteristické šedomodré skléry, malá ústa, krátký a vzhůru natočený nos a vyčnívající brada (Vyskočil, 2009). Na dlouhých kostech poukazuje radiologický obraz v průběhu prvního roku života vývoj od nálezu, který se podobá rachitidě až typickým denzním pruhům v metafýzách. Patofyziologický proces se zjevně týká kosti i chrupavky. Tento typ se dědí autozomálně dominantně (Kutílek, 2010).

#### ***1.5.6. Osteogenesis imperfecta VI. typ***

Kutílek (2010) popisuje, že u tohoto typu jsou zlomeniny již v kojeneckém věku, neobjevují se dentinogenesis imperfecta ani modré skléry. Mineralizace osteoidu bývá opožděná a zpomalená. Bayer (2011a) uvádí, že tento typ je velmi vzácný. Je podobný typu IV. Kutílek (2010) líčí, že od IV. typu se odlišuje poruchou mineralizace v bioptickém vzorku kostní tkáně.

#### ***1.5.7. Osteogenesis imperfecta VII. Typu***

Postižení, které provázejí OI VII. typu se klinicky podobají typům II až IV. Mají dlouhé kosti končetin zkrácené. Porucha vývoje skeletu je středně těžká až závažná. Tento typ vzniká v důsledku recesivní dědičnosti mutace v genu (Bayer, 2011a). U dětí se objevují bílé skléry, malé hlavy a kulaté tváře. Kostí dolních končetin jsou krátké. Častá je nižší postava (Glorieuxovi, © 2015).



### **1.5.8. *Osteogenesis imperfecta VIII. typu***

Tato forma je velmi závažná a provázejí jí výrazné deformity. Typické pro tuto formu OI je demineralizace skeletu a těžká retardace růstu. Klinické projevy se podobají OI II. a III. typu s výjimkou bílých sklér (Bayer, 2011a). Příznačný pro tuto formu je silný nedostatek růstu. Genetický přenos nemoci je autosomálně recesivní (Glorieuxovi, © 2015).

### **1.6. *Diagnostika Osteogenesis imperfecta***

OI lze diagnostikovat již v prenatálním období, a to například ultrazvukem, magnetickou rezonancí či molekulárně genetickými metodami (Bayer, 2012). Dle analýzy DNA choriových klků lze stanovit diagnózu v rozmezí mezi třináctým a čtrnáctým týdnem těhotenství. Díky této metodě lze odhalit až 90 % mutací, které jsou způsobené dominantní formou (Chomiak, 2014). U těžkých forem OI je možná prenatální diagnostika sonograficky v šestnáctém týdnu těhotenství. Lze to rozpoznat podle deformity a zkratu femuru a podle snížené echogenity lebky (Bayer, 2011b).

K určení základní diagnostiky OI je důležité důkladné fyzikální vyšetření dítěte a také pečlivě sestavená, podrobná osobní a rodinná anamnéza. Pro stanovení diagnózy je značně důležité postřehnutí klinických příznaků. Modré skléry či malý vzrůst postavy můžeme zařadit mezi klinické projevy OI, ale pro stanovení diagnózy nejsou dostačující a neobjevují se u všech pacientů. Nativní rentgenové snímky skeletu zaznamenají starší i nové fraktury, wormiánské kůstky na lebce, zakřivení dlouhých kostí, kompresivní deformity obratlů (Bayer, 2011a). Od dvou, tří či pěti let věku dítěte je možné provést denzitometrické vyšetření na různých typech přístrojů. Nejčastěji se provádí denzitometrické vyšetření: dvouenergiovou RTG absorpciometrii celotělovou nebo jen bederní páteře. Prognostický význam vrozené náchylnosti ke zlomeninám má výsledek Z-skóre. Ten je korigovaný na současnou velikost postavy dítěte, jeho věk a také pohlaví (Bayer, 2017). U všech typů OI lze nalézt sníženou denzitu kostního minerálu (bone mineral density, BMD), ale může se vyskytovat varianta onemocnění, kdy může být hustota zvýšená. To je například při mutaci genu pro kostní morfogenetický protein 1 (Bayer, 2011b). Dnes již moderní denzitometrické přístroje dovolují také hodnocení deformity obratlů. Toto vyšetření je spojeno s malou dávkou záření (Kutílek, 2010).

Bayer (2011a) a (2017) ve svých člancích uvádí, že většina nemocných dětí s OI má laboratorní nálezy úplně normální. Proto při diagnostice tohoto onemocnění není laboratorní vyšetření zcela zásadní. Během terapie OI se laboratorní ukazatele

kostního obratu mohou značně měnit, ale se změnami výskytu bolesti, hybností, s přítomností kompresivních zlomenin obratlů ani se změnami denzity kostního minerálu nesouvisejí.

Velkou část mutací genů pro řetězce alfa 1 či alfa 2 kolagenu I. typu lze dnes odhalit molekulárně genetickým vyšetřením. Následující geny, které jsou zodpovědné za proteiny, jenž se uplatňují v signálních kaskádách činnosti osteoblastů nebo při maturaci a tvorbě kolagenu (Kocher a Dichtel 2011).

Jedna z dalších možností diagnostiky OI je kostní biopsie, nepatří však mezi klasické metody. Odběr kostní tkáně lze provést u dětí s minimální hmotností deset kilogramů v celkové anestezii, takzvanou izolovanou biopsií, nejčastěji se odběr provádí z lopaty kosti kyčelní. Další možností, jak získat vzorek kostní tkáně, je při ortopedické operaci. Zatím neexistují od zdravých dětí různého věku dostatečné hodnotící databáze histomorfometrických parametrů. Proto vyšetření vzorku kostní tkáně a jeho důkladné popsání vyžaduje velmi zkušeného hodnotitele (Kocher a Dichtel 2011).

Někdy se může stát, že se syndrom týraného dítěte zamění s OI, protože mírná forma tohoto onemocnění společně s nestabilním rodinným prostředím může vypovídat právě o týraném dítěti (Shur a Carey, 2015). U 7 % dětí ze skupiny s nevysvětlitelnými frakturami bylo zjištěno některé z chronických onemocnění. Proto by se u dětí, které prodělaly více zlomenin, jež neodpovídají mechanismu úrazu, mělo myslet na OI, či jinou chorobu. Je velmi důležitá spolupráce lékařů, kteří mají s problematikou OI zkušenosti, například spolupráce ortopeda a genetika, ale také praktického lékaře dítěte, který dítě dobře zná a zná i rodinné zázemí. Děti, které trpí onemocněním OI, mohou prodělat fraktury na jakékoliv kosti a veškeré možné typy zlomenin. Diferencování od týrání je značně obtížné, proto si žádá prozkoumání zkušeného odborníka. V těchto případech může výrazně pomoci denzitometrie a další diagnostické možnosti o kterých je psáno výše, jak popisuje Bayer (2009).

### ***1.7. Terapie Osteogenesis imperfecta***

OI je nevléčitelné onemocnění. Hlavními projevy jsou deformace, zlomeniny a bolesti kostí, to vede ke snížené pohyblivosti, zhoršené mobilitě a omezené soběstačnosti dítěte. OI postihuje především fyzickou stránku, ale také emočně a sociálně narušuje harmonii dítěte a celé jeho rodiny (Marr et al., 2017). Léčba tohoto onemocnění je zaměřená na zvládnutí symptomů. Dětem se doporučuje multidisciplinární přístup k léčbě. Důležité je přistupovat k dětskému pacientovi

s ohledem na jeho individuální stav, možnosti a také s ohledem na rodinné prostředí. Péče o nemocné dítě s OI by měla být přizpůsobena tak, aby vyhovovala potřebám každého jednotlivého dítěte. Děti s tímto onemocněním nejsou zásadně všechny stejné, protože obraz OI se velmi liší a to nejen mezi různými typy, ale také v rámci skupiny. Jedním z hlavních cílů je pacienta začlenit do společnosti a mezi jeho vrstevníky (Glorieuxovi, © 2015). Do toho spadá i dosažení nejvyšší míry sebeobslužnosti a samostatnosti. Cílem léčby je minimalizovat zlomeniny, snížit bolest a podpořit celkové zdraví. Aby se tento cíl naplnil, je potřeba blízká spolupráce celé rodiny a týmová spolupráce specialistů z více medicínských oborů, takzvaná komplexní terapie. Například odborníci z pediatrie, ortopedie, osteologie, genetiky, neurochirurgie, protetiky, radiologie, fyzioterapie, psychologie a sociální péče. Do terapie OI patří rehabilitační péče, úprava životního stylu dítěte a celé jeho rodiny, farmakoterapie a v případě potřeby chirurgická léčba. I přes překážky, s nimiž se nemocní potýkají, dokážou děti i dospělí s OI žít produktivní a naplňující život (Bayer, 2017).

Jak už bylo výše řečeno, o terapii tohoto poměrně vzácného onemocnění je možno říct, že patří do rukou několika málo odborníků, kteří se této nemoci věnují a mají bohaté zkušenosti s léčbou OI. Lékaři soustřeďují pacienty z celé naší země. Proto mají dostatek pacientů, díky tomu získávají užitečné zkušenosti s komplexní léčbou tohoto závažného vrozeného onemocnění kostí (Vyskočil, 2009).

### **1.7.1. Životní styl**

Bayer (2017) popisuje, že pokud je OI diagnostikováno již u novorozenců či kojenců, pečující osoba (nejčastěji matka) se musí naučit, jak ho správně ošetřovat pod dozorem odborného personálu, tedy sester pracujících na dětských odděleních. Dle Zambrany et al. (2018) děti s touto diagnózou vyžadují specifické postupy při každodenní péči. Proto je nutné, aby si matky tyto postupy osvojily. Bayer (2017) charakterizuje, jak si matka musí dát pozor při manipulaci s miminkem, snažit se vyvarovat nadměrných rotací, tahů či tlaků na dlouhé kosti. Doporučuje se měnit poměrně často polohu miminka v postýlce. Matka musí být velmi pozorná při péči o dítě, protože může mít kdykoliv novou frakturu. Omezení samovolné hybnosti některé z končetin či plačtivost a rozmrzelost bez konkrétní příčiny může být náznak nové zlomeniny. Ale aby se dítě z hlediska psychomotorického vývoje dobře rozvíjelo, je třeba nebránit zvyšující pohybové aktivitě či stimulům z okolí. Pokud je dítě z hlediska zdravotního stavu schopné, mělo by navštěvovat již mateřskou školku. Velmi záleží na přístupu personálu a dohodě s rodiči, protože dítě trpící OI vyžaduje zvýšený

dohled. Dle Bayera (2011b) by u těchto dětí nemělo být onemocnění OI důvodem pro odkládání základní školní docházky. Velký počet škol má v dnešní době bezbariérový přístup, proto by neměl být problém účastnit se školní docházky i pro děti, které jsou upoutány na invalidní vozík. Opět je zde důležitá spolupráce rodiny a učitelů. Učitelé by si měli být vědomi, že onemocnění OI nebývá spojeno s mentálním poškozením. Po domluvě s ošetřujícím lékařem by dítě s lehkou formou OI nemělo být ani uvolňované z hodin tělesné výchovy, jen by lékař měl stanovit, jakých činností by se dítě nemělo účastnit, protože jsou pro něj rizikové. Jsou to například skoky z výšky, cvičení na náradí a kontaktní sporty. Bayer (2017) uvádí, že velmi důležité je pro dítě úspěšné zařazení do kolektivu. Proto by rodiče i učitelé měli přistoupit na malé riziko zlomenin, které může nastat při různých činnostech ve skupině dětí. Pro psychický stav dítěte je to velmi zásadní, proto je tato cena zvýšeného rizika fraktury akceptovatelná. Odměna rodičům je spokojenější dítě, protože možnost začlenění se mezi vrstevníky dítěti přináší sebevědomí a spokojenost. Ve starším školním věku a také v adolescentním věku to pak může být významnější než přehnaný strach a úzkostná ochrana před zlomeninou.

### ***1.7.2. Rehabilitace a fyzická aktivita***

Bayer (2009) uvádí, jak už bylo výše řečeno, že všem pacientům s OI přiměřená fyzická aktivita prospívá. Rehabilitační péče má za hlavní cíl zvýšení zdatnosti a nezávislosti na okolí. Plán léčby by měl usilovat o udržení a podporu maximální funkce pohybového aparátu. Dle Bayera (2017) by se s fyzioterapií mělo začít od stanovení diagnózy, tedy téměř od narození. Stejně jako u zdravých osob, tak i u osob trpících tímto onemocněním působí svalová práce pozitivně na kostní hmotu. Pokud mají nemocní oslabené svalstvo, negativně to přispívá k již tak snížené mechanické odolnosti kostí. Imobilizace dítěte zhoršuje svalovou sílu, odolnost kardiovaskulárního aparátu a také rychle klesá hustota kostního minerálu. Trč a Schejbalová (2011) tvrdí, že již od kojeneckého věku je možné posilovat cvičením postupnou vzpřímenost postavy a předcházet malformacím nebo kontrakturám pomocí polohování. Dalšími postupy, které slouží k ochraně páteře, jsou například nácviky technik správného stoje, sezení a vstávání. Přiměřený tréninkový program a cvičení, které se provádí pod dohledem, má za následek zvyšování svalové síly, zmírňuje pocity únavy a také zvyšuje aerobní kapacitu. Bayer (2017) prozrazuje, že velmi prospěšná aktivita pro děti trpící OI je pohyb ve vodě, a to jak plavání, tak i rehabilitace. Nesporným přínosem, a to jak psychickým, tak fyzickým, pro dětské pacienty s OI

jsou rekreační sportovní aktivity. Je to zdrojem integrace do společnosti, zdrojem zábavy a fyzické zdatnosti. Aktivity by měli být individuálně přizpůsobené podle závažnosti choroby u jednotlivých pacientů.

### **1.7.3. Farmakoterapie**

Vyskočil (2009) popisuje, že u dětských pacientů s OI se osteoblasty vyznačují minimální reakcí na růstové faktory a hormony, oproti buňkám zdravých kostí. Proto medikamentózní léčba prodělala svůj vývoj. Úplně zamítnuté jsou pohlavní hormony, fluoridy a substituce fosfáty. U dětských pacientů se v období osmdesátých a devadesátých let aplikoval pouze kalcitonin spolu s vápníkem a vitamínem D.

Bayer (2017) tvrdí, že v současné době není k dispozici kauzální terapie OI. Nejvíce se z farmak dosud osvědčily bisfosfonáty. Fungují v prevenci kompresivních zlomenin obratlů, tím snižují deficit výšky postavy, dále snižují výskyt fraktur dlouhých kostí. Wolansky (2012) líčí, že výskyt fraktur se snižuje díky efektu zmíněných léků, neboť zabraňují odbourávání kostí a paralelně se zvyšuje stabilita kostí. Dále popisuje léčbu bisfosfonáty jako terapii, která zpomaluje a oslabuje průběh nemoci. Bayer (2017) charakterizuje, že léčba bisfosfonáty u III. typu OI může snížit progresi skoliózy, hlavně u dětí v předškolním věku. Skolióza v adolescentním věku dítěte typem ani terapií zásadně ovlivněná není. U dětí, které trpí těžším průběhem nemoci v prvních třech až čtyřech letech léčby, je účinek bisfosfonátů obecně významnější. Oficiální doporučení pro stanovení délky terapie, dávkování a pro výběr bisfosfonátu neexistuje. Wolansky (2012) popisuje, jaké má léčba bisfosfonáty vedlejší účinky. Léky se musejí užívat před snídaní, aby se předešlo napadení sliznic, zejména v oblasti jícnu, esophagu. Dále Bayer (2017) popisuje, že u dětských pacientů s OI se nejdéle používá pamidronát intravenózní. U všech sledovaných typů OI intravenózní pamidronát zlepšuje stavy po kompresi obratlů, snižuje počty fraktur a zvyšuje denzitu kostního minerálu (BMD). U mírných forem OI nejsou pro indikaci k terapii bisfosfonáty k dispozici jednoznačné důvody. Bompadre et al. (2014) líčí, že existují důkazy o tom, že u dětí s těžšími formami OI, kteří trpí nízkou hodnotou BMD, opakovanými frakturami a následnými deformitami dlouhých kostí (Příloha 7), je tato terapie nepochybně prospěšná. U pacientů léčených touto metodou jsou pohybové schopnosti významně zlepšeny a frekvence zlomenin se snižuje. Dle Bayera (2017) není pro zahájení léčby bisfosfonáty u onemocnění OI stanovena dolní věková hranice. Po aktivní terapii někteří lékaři zkoušejí přejít na snížené dávky, ty udrží nízkou frekvenci zlomenin a zlepšenou BMD další dva roky. Využívána je i druhá možnost, kterou je přestávka

v léčbě, takzvaná drug holiday – dovolená od léků. Při bolestech v končetinách, poklesu BMD a nárůstu nových zlomenin je zajisté možné opět se vrátit k terapii. U rostoucího organismu umožní přerušovaná terapie obnovení kostního obratu. Lékaři, kteří se zastávají trvalé léčby, však dokládají, že po vysazení terapie v nově vzniklé kostní tkáni v oblasti metafýzy stoupá riziko fraktur.

Existují teorie, které říkají, že účinnost intravenózních a perorálních bisfosfonátů jsou srovnatelné u dětské OI. Studie s perorálním alendromátem prokázala, že došlo k příznivému účinku léku na BMD v oblasti bederní páteře, ale i přes to nedošlo u nemocných dětí k poklesu incidence fraktur (Ward et al., 2011). Dlouhá pauza bisfosfonátu v kostní tkáni negativně ovlivňuje budoucí možnost gravidity u léčených dívek. Publikované výzkumy prozatím poškození plodu podáváním bisfosfonátů během či před graviditou neprokázali. Přesto konečný závěr učinit ještě nelze (Bayer, 2017).

Bayer (2017) dále zmiňuje, že u dospělých pacientů se při terapii OI využívá, kromě antiresorpčních přípravků, také anabolická léčba parathormonem. U dětí by v období rostoucího skeletu léčba parathormonem byla kontraindikována, kvůli možnosti onkologických komplikací.

Jak už zde bylo zmíněno, u onemocnění OI se často objevuje malá postava. Pozitivní vliv na růst postavy měla terapie pomocí kombinace rekombinantního růstového hormonu s bisfosfonáty, především pak u kvantitativního defektu syntézy kolagenu (Antoniazzi et al., 2010). V dnešní době se růstový hormon při léčbě OI u dětí běžně v praxi neuplatňuje. Děti, které se léčí s onemocněním OI, by měli mít pravidelný příjem minerálů a také dostatečnou hladinu vitamínu D, uvádí Bayer (2017).

#### **1.7.4. Chirurgická terapie**

Vyskočil (2009) tvrdí, že chirurgická terapie je značně pestrá, záleží na místě zlomeniny, rotačních deformit a věku dítěte. Dobrá spolupráce s ortopedem, který problematiku OI velmi dobře zná, je nezbytná pro komplexní péči o dětské pacienty s OI. Dle Bayera (2017) má dětský ortoped na starosti, zda indikovat operační řešení fraktur dlouhých kostí, následnou deformitu dlouhých kostí a postupující patologie páteře. Nitrodřeňová fixace hřeby je standardní postup k fixaci mnohočetných osteotomií, k úpravě rotačních a úhlových deformit, ale také se využívá jako prevence. Podle Kršky (2011) se u osteosyntézy dlouhých kostí aplikují například Kirschnerovy dráty. Tato chirurgická terapie s nitrodřeňovými výztuži má relativně dobré výsledky.

V intramedulárním hřebování se uplatňují Sheffieldovy neelongační či elongační hřeby. Dle zkušeností je známo, že po nich velmi významně klesá počet fraktur.

Dále jsou v chirurgické léčbě OI velmi oblíbené a uplatňované titanové esiny nebo Prevetovy pruty, při správném zavedení u nich nebylo pozorováno poškození růstu. V dnešní době operatři, kteří se starají o děti s OI, rádi využívají teleskopické nitrodřeňové hřebování například podle Fassier-Duvala, především v blízkosti femuru. Z preventivních důvodů je možné ponechat teleskopické hřebky v kosti i delší dobu. Vynětí jiných implantátů závisí na rychlosti růstu kosti (Vyskočil, 2009). U pacientů s OI jsou implantáty obecně ponechávány delší dobu než obvyklé implantáty u zdravých osob s frakturami. Při použití teleskopických hřebů je důležité myslet na vzácnou možnost, kdy dochází k funkčnímu selhání a zavčas ji zaznamenat. Ohnutí hřebu je prvním signálem, který může naznačit následující uvolnění distální a proximální části. Pokud nastane ohnutí hřebu, je důležité pacienta sledovat a indikovat eventuální výměnu dle nutnosti. Kombinací metody teleskopických hřebů a zevní fixace, která slouží jako podpůrná, je možné snížit riziko potenciačních komplikací, jako je například rozpojení, rozlomení nebo ohnutí. U dětských pacientů s OI se začíná operační terapie pomocí nitrodřeňového teleskopického hřebování využívat rovněž u léčby deformit humeru a jiných dlouhých kostí (Bayer, 2017).

Rozhodování o typu chirurgické léčby u pacientů by mělo být vždy individuální. Rozhodování je velmi ovlivněno tím, jakým typem OI dítě trpí, stav jeho skeletu z hlediska tíže deformit a denzity, a také věk dítěte (Vyskočil, 2009). Jestliže je u dítěte plánovaná osteotomie, nemusíme redukovat nebo omezovat podávání bisfosfonátu. Stačí se vyvarovat aplikaci týden před operací. Dříve se následující dávka po operaci odsouvala o mnoho měsíců, kvůli možnému zpožděnému hojení. V současné době existují kvalitnější operační postupy, ty umožňují s následnou léčebnou dávkou bisfosfonátu začít mnohem dříve. Postup je však nutné zvážit u jednotlivých pacientů individuálně. Ostatní chirurgické zákroky mohou být nezbytné například u těžkých deformit hrudníku, které omezují dýchání. Ty se vyskytují u nejzávažnější formy OI III. typu. Bezpečným a přiměřeným postupem při patologické fixaci kůstek středoušních je volba stapidotomie. Tato metoda poskytne zkvalitnění převodní nedoslýchavosti, popisuje Bayer (2017).

Pokud ortoped rozhodne, že fraktura se nemusí léčit chirurgicky, přistoupí se na konzervativní terapii. Na řadu přicházejí nové materiály, které poskytují zdokonalení ošetření zlomenin (Vyskočil, 2009). Materiály na ošetření fraktur mají nejrůznější podobu, a proto se liší svým názvem, například umělá sádra, syntetické fixační obinadlo a termoplastické fixační obinadlo. Výhody nových materiálů jsou

velké. Jsou až dvacetkrát pevnější než sádra, ale hmotnost je oproti klasické sádře významně nižší, což je pro děti s OI velká výhoda. Fixační materiály jsou hypoalergenní a také jsou velmi prodyšné. Díky tomu je pokožka chráněná před kožní reakcí. Někdy lze fixaci sádrou nahradit ortézou. Výhody ortéz jsou taktéž velké a nesporné. Jsou lehké a příjemné, tím pádem jsou komfortní pro pacienta. Velkou výhodou ortéz pro děti s OI je, že nedochází k tak velké ztrátě svalové hmoty a rehabilitace je proto podstatně rychlejší (Turjaková, 2010).

#### **1.7.5. Transplantace kmenových buněk**

Bayer (2017) popisuje, že tato terapie se ještě v praxi nerealizuje, zatím se provádějí intenzivní výzkumy. Pro uplatnění v klinické praxi a jejich ověření bude třeba nějaký čas vyčkat. Přesto výzkumy ukázaly dobré výsledky. *Lidské fetální kmenové buňky se v kostní dřeni myších plodů s geneticky navozenou OI diferencovaly na zralé osteoblasty produkující osteokalcin a proteiny řetězců kolagenu, které vlastní organismus netvořil* (Bayer, 2017, s. 219). Množství zlomenin bylo výrazně nižší a mechanická odolnost kosti vzrůstala na orgánové, tkáňové i molekulární úrovni. Novorozěným myším s geneticky vyvolanou OI byly intraperitoneálně podané kmenové buňky lidského choria. To způsobilo pokles množství zlomenin, kvalitnější intramembranózní a enchondrální osifikaci, dále vyvolali nárůst počtu hypertrofických chondrocytů (Vanleene, 2014).

#### **1.8. Průběh a prognóza**

Lehčí formy OI neovlivňují obvyklou předpokládanou délku života. U těžkých forem to tak bohužel není. Těžké formy provázejí deformity žeber a páteře, tento stav je omezen častými respiračními infekty a dále také obstrukční plicní chorobou. Děti trpící touto chorobou více postiženy onemocněním srdečních chlopní a často se u nich vyskytuje aneurysma aorty, jejich život může být ohrožen také bazilární invaginací. V mnoha zemích existují sdružení, která se specializují na onemocnění OI. Jsou to sdružení rodičů a pacientů trpících lomivostí kostí. Možnost spojit se, či připojit se k takové organizaci může pro rodinu nemocného dítěte znamenat velmi mnoho. Spoustu problémů může vypadat v osamělosti nepřekonatelně, ale s pomocí těchto organizací dokážou mnoho problémů a těžkostí řešit, nebo si alespoň ulevit. Tuto aktivitu zastřešuje v některých zemích Evropy organizace OIFE (Osteoporosis Imperfecta Federation Europe – viz [www.oife.org](http://www.oife.org)), v USA je to organizace OIF (Osteogenesis Imperfecta Foundation [www.oif.org](http://www.oif.org)). V České republice se s obdobnými



asociacemi teprve začíná, ale například [www.lomivky.webnode.cz](http://www.lomivky.webnode.cz), jsou prvním zábleskem u nás (Bayer, 2011b).

### ***1.8.1. Mýty o Osteogenesis Imperfecta***

Následující odstavec popisuje nejběžnější dezinformace o onemocnění OI, které se objevují mezi lidmi. Mýtus: Dítě s OI by se mělo nosit na polštáři či měkké podložce a nemělo by se mu doporučovat pohyb. Skutečnost: Pokud je dítě malé, doporučuje se při manipulaci a přenášení nosit dítě na měkké podložce, ale v nejvyšším zájmu dítěte je, aby se podporovalo k pohybu a aktivitě. Dítěti je ku prospěchu, když prozkoumává okolí, aby se samostatně pohybovalo v prostoru. Imobilita zvyšuje ztrátu kostní hmoty a snižuje svalovou hmotu, což vede ke křehkosti kostí a tím k dalším zlomeninám. Mýtus: Zlomeniny, které jsou způsobené onemocněním OI, jdou dobře rozeznat od zlomenin způsobených zneužíváním, týráním dětí. Skutečnost: Děti s OI mohou mít všechny typy zlomenin. Odlišení OI od zneužívání dětí vyžaduje velmi pečlivé posouzení lékařem, který se tomuto onemocnění věnuje a velmi dobře ho zná. Mýtus: OI působí pouze na kosti (Glorieuxovi, © 2015). Skutečnost: Ačkoliv typickým rysem OI jsou křehké kosti a časté fraktury, toto onemocnění negativně ovlivňuje mnoho částí těla. Působí na výšku postavy, kůži, svaly, srdce, cévy, šlachy, vnitřní orgány a také oči. Dalšími projevy jsou nadměrné pocení, obtíže s dýcháním, křehké zuby a ztráta sluchu (Bayer, 2017). Mýtus: OI je diagnostikována při narození. Skutečnost: OI je diagnostikována v různých věkových kategoriích od narození až do dospělosti. Nejtěžší formy jsou většinou diagnostikovány při narození či krátce po narození. Mírnější formy mohou být diagnostikovány až po několika zlomeninách, nebo pokud má dítě/dospělý nápadně nízkou kostní hustotu. Mýtus: U všech pacientů trpících OI jsou projevem modré skléry a lidé nejsou schopni chůze (Glorieuxovi, © 2015). Skutečnost: Vzhled lidí s OI se liší dle typu OI. Někteří lidé jsou malého vzrůstu, někteří mají průměrnou výšku a někteří nemají žádné příznaky. Zhruba polovina nemocných mají skléry zbarvené modře, ale také je mohou mít zbarvené do žlutého až šedivého odstínu. Také v mobilitě se nemocní lidé liší. Někteří nemocní zvládají pohyb nezávisle či s pomocí kompenzačních pomůcek, ale někdo je bohužel upoután na invalidní vozík (Bayer, 2017). Mýtus: Lidé, kteří trpí onemocněním OI, nemohou mít děti. Skutečnost: OI nemá vliv na fertilitu. Lidé, kterým bylo diagnostikováno OI, mohou mít děti. Záleží na typu OI, kterým žena či muž trpí. Je důležité, aby matka trpící onemocněním OI, chodila na častější prohlídky než zdravá nastávající matka. Někdy musí být hospitalizována v nemocnici kvůli hrozícímu

předčasnému porodu nebo možným zlomeninám při těhotenství. Také záleží na výšce ženy, protože plod může tlačit na plíce a ženě se může velmi špatně dýchat. Mýtus: Děti nemocných rodičů budou také trpět chorobou OI (Glorieuxovi, © 2015). Skutečnost: Většina nemocných má formu dominantní mutace. Pokud jeden z rodičů trpí dominantně zděděným typem OI, tak je 50 % možnost narození nemocného dítěte a 50 % šance, že se narodí zdravé dítě (Bayer, 2017).

### **1.9. Péče o dítě s onemocněním *Osteogenesis Imperfecta***

Péče o nemocné děti trpící OI by měla být individuální. Měla by být přizpůsobená tak, aby vyhovovala potřebám každého jednotlivého dítěte. Tak jako zdravé děti nejsou všechny stejné, tak děti postižené OI nejsou zcela totožné. Projevy OI se mohou velmi lišit, jak mezi různými typy, tak i v rámci jedné skupiny OI (Lomivky, © 2009). Plán péče by měl zahrnovat tyto prvky: řízení kosterních a neskeletárních problémů, rehabilitace pro posílení funkce a podporu vývoje maximální kostní hmoty, poradenství v oblasti výživy pro zdraví a kontrolu váhy, chirurgická nemocniční péče, která má znalosti o onemocnění OI a respektuje kostní a tkáňové křehkosti. Dále doporučení dalších odborníků, včetně psychologů, podle potřeby dítěte. S přihlédnutím k věku jedince je důležité podávání informací o reprodukčním zdraví a sexualitě. Při hospitalizaci na dětském oddělení vyžadují tyto děti zvýšenou pozornost a dohled, je nezbytné, aby jim sestra tuto péči věnovala (Glorieuxovi, © 2015).

(Glorieuxovi, © 2015) na internetových stránkách - Nadace OI ve Spojených státech amerických, popisuje obecnou pediatrickou péči. Ta tedy zahrnuje poskytování celkové zdravotní péče pro nemocné děti, která je stejná jako u zdravých dětí. U dětí trpících OI se objevují typická dětská onemocnění, ale například infekce uší se může vyskytovat častěji. Děti se všemi typy OI mají predispozice k infekcím dýchacích cest. U dětí s OI typu III. mohou být tyto infekce závažnější. Imunizace není kontraindikací a je naopak podporována. Lékaři věnující se OI určují očkovací dávky. Monitorování zahrnuje preventivní prohlídky, které jsou běžné jako u zdravých dětí, ale pečlivě se monitoruje zrak, sluch a zubní prohlídky. Kontrola páteře pro případnou skoliózu a kyfózu začíná ve věku dvou let. Testování kostí pro jejich hustotu se doporučuje kvůli sledování změn v průběhu času a léčby. Test zhruba po šesti až dvanácti měsících změněné léčby může ukázat pozitivní či negativní změny. Výchozí vyšetření srdeční chlopně, které se dělá v průběhu dospívajících let, je echokardiogram. Důležitá je také preventivní kontrola ortodontistou nejpozději do sedmi let, aby se zjistil vývoj čelisti a případný chybný skus. Mezi monitorování dětí s OI patří základní kvantitativní test

plicních funkcí. První vyšetření se dělá od pěti let věku. Pokud jsou výsledky testu dobré, test se opakuje každé dva roky. Dieta a výživa: Děti trpící onemocněním OI vyžadují vyváženou stravu, obohacenou o dostatek vápníku, vlákniny, vitamínu D a dostatečný příjem vody. Poradenství s nutriční specialistkou je pro rodiče i dítě prospěšné. Někdy se u kojenců projevuje pomalý přírůstek hmotnosti, proto je nutné váhu kontrolovat. Občas se u batolat objevují problémy s polykáním, pak je vhodné doporučení k nutriční terapeutce. U dětí všech věkových kategorií můžeme zpozorovat malou chuť k jídlu. Potenciálními příčinami může být bolest, pasivita, léky a deprese z diagnózy. U všech typů OI se objevuje zácpa, která se může často opakovat. Proto by při hospitalizaci dítěte měla sestra důsledně monitorovat jeho vyprazdňování. K rozvoji zácpy přispívá malý vzrůst postavy, neaktivnost, deformita pánve a potíže s hydratací. Důležité pro nemocné děti je usměrňování váhy kvůli potencionální obezitě, která zatěžuje křehký skelet a může přispět ke ztrátě mobility. Duševní zdraví: život s těžkým onemocněním OI představuje fyzické, emocionální a sociální problémy pro dítě, rodiče, ale také sourozence nemocných dětí. Lékaři a sestry mají důležitou roli při poskytování péče, zaznamenat známky strachu, deprese, úzkosti a zneužívání návykových látek. Je důležité, aby tato podstatná složka, která přispívá k léčbě, nebyla zanedbána. Lékaři či sestry by si měli všimnout prvních příznaků a měli by doporučit vyšetření psychologem nebo psychiatrem. Děti často trpí nízkým sebevědomím a úzkostí. Deprese a úzkost se u nich může prohlubovat kvůli opakované potřebě naučit se být mobilní a kvůli bolestivým terapiím. K horšímu psychickému stavu také přispívá, že přicházejí o aktivity se svými vrstevníky v důsledku omezené pohyblivosti a riziku zlomenin. Vztahy mezi rodiči, ale také mezi sourozenci mohou být napjaté. Sikorová (2011) popisuje, že sestra by při poskytování ošetrovatelské péče měla být velmi pozorná a ostražitá, aby se o nemocném dítěti dozvěděla co nejvíce. Na získané informace o obtížích a případném špatném psychickém stavu dítěte by měla rychle reagovat, učinit potřebné kroky a upozornit lékaře.

Pro personál a hlavně rodinu je důležité si uvědomit, že i přes nejlepší poskytovanou péči mohou mít tyto děti zlomeniny. Měli by mít také na paměti, že OI postihuje fyzickou stránku, ale mentalita dítěte je v převážné většině případů nepoškozená. Objevují se dokonce případy, kdy je tomu naopak a myšlení dětí s OI je nadprůměrné. Podstatnou roli má sestra při edukaci matky v celodenní péči o nemocné dítě s OI. Matka by si měla osvojit techniky jak s dítětem manipulovat pod dohledem zkušené sestry, která má bohaté zkušenosti s ošetřováním dětí trpících

OI. Při ošetřování těchto dětí je důležité dbát při manipulaci na jemné a pomalé pohyby. Je důležité myslet na to, že dítě má velmi křehké kosti a mohou se zlomit při sebemenším otřesu či tlaku. Malé dítě se nikdy nesmí zvedat za podpaží či kolem žeber. Pečující osoba se musí k dítěti sklonit, natočit ho na jednu stranu a vsunout pod něj dlaň a předloktí, totéž je nutné udělat i s druhou rukou a při zvedání z podložky o sebe dítě opřít a vzpřimovat se již s ním. Další technika zvedání a nošení je s jednou rukou za hlavičkou a horní částí zad, druhá ruka je pod zadečkem a dolní částí zad (Lomivky, © 2009). Geetanjli a Poonam (2013) uvádějí, že při této technice je nutné prsty rozšířit co nejvíce, tím dítěti poskytneme co nejširší základnu a tak dosáhneme rovnoměrného rozložení tlaku. Při manipulaci by se mělo dbát na to, aby se prsty na končetinách nezachytily o kus oblečení pečující osoby. Někdy je vhodné pro přenášení dítěte využít polštář, peřinu či tvarovou pěnu. Při přebalování se dítě nesmí držet za kotníky a zvedat nožičky se zadečkem do vzduchu, ale překulovat dítě ze strany na stranu a tím provést hygienu. Nebo lze dítě s roztaženými prsty chytit pod zadečkem, předloktím držet nožičky a lehce nadzvednout hýždě pro výměnu plenky. Oblékat by se mělo do lehkého a bavlněného oblečení, protože děti s OI trpí často vyšší tělesnou teplotu a potí se. Při výběru oblečení je potřeba dbát na to, aby bylo vybaveno knoflíčky či zipem až dolů, ulehčí to převlékání a sníží možnost vzniku zlomeniny. Nožičky a ručičky oblékáme pomocí vlastní ruky, tou opatrně držíme pěstičku či kotníček a pomalu přetáhneme oblečení přes končetinu. Při koupání ve vaničce je vhodné používat měkkou pěnovou podložku nebo látkové koupací lehátko a děťátko omývat měkkou houbou na mytí. Dítě nikdy nekoupat v koupacím kyblíku pro kojence. Starší dítě by se mělo koupat vždy s asistencí pečující osoby a sprcha by měla být vybavená protiskluzovými podložkami a sedátkem. Na (Lomivky, © 2009) je popsáno, že při kojení je potřeba myslet na to, aby ručka miminka nebyla pod zády matky a nožičky nebyly v nepřírozené poloze. Velmi výhodný je kojící polštář, dítě s OI si matka opatrně opře a napolohuje tak, aby bylo v přirozené poloze a na jeho tělíčko se při kojení nevyvíjel zbytečný tlak. Také ho lze využít při polohování dítěte při fraktuře. Pod hlavičku se umísťuje gelová podložka, ta zamezí zploštění hlavičky.

### ***1.9.1. Ošetrovatelská péče o dítě se zlomeninami***

Dělení dětských zlomenin dle Havránka (2014).

- 1. Podle poranění měkkých tkání nad úlomky: 1. zlomeniny zavřené, 2. zlomeniny otevřené.***

- II. **Podle toho, vzniknou-li normální, či chorobné kostní tkáni:** 1. zlomeniny čisté traumatické, 2. zlomeniny patologické.
- III. **Podle toho, zda vzniknou jednorázovým úrazem, nebo opakovanými mikrotraumaty:** 1. zlomeniny čisté úrazové, 2. zlomeniny z únavy, stresové.
- IV. **Podle toho, zda vzniknou úrazovým dějem, nebo dějem neúrazovým při týrání dítěte (syndrom CAN – child abuse and neglect syndrome):** 1. zlomeniny úrazové (accidental injury), 2. zlomeniny neúrazové při syndromu týraného a zanedbávaného dítěte (CAN, non-accidental injury).
- V. **Podle směru dislokace úlomků zlomeniny:** zlomeniny s dislokací 1. ad latus (do strany), 2. ad axim (s angulací), 3. ad longitudinem cum contractione seu distractione (v dlouhé ose kosti se zkratem nebo prodloužením), 4. ad peripheriam (rotační dislokace).
- VI. **Podle průběhu linie lomu zlomeniny:** 1. podélné, 2. příčné, 3. šikmé, 4. spirální, 5. vpáčené (impaktované), 6. tříštivé (kominutivní).
- VII. **Zlomeniny, které jsou charakteristické pro rostoucí kost dětského věku a u dospělých se nevyskytují:** 1. torus zlomeniny, 2. zlomeniny z ohnutí (bowing), 3. zlomeniny typu vrbového proutku (greenstick), 4. rukávovité (sleeve fracture), skořepinové zlomeniny, 5. poranění růstové chrupavky, fyzární úrazy (Havránek, 2014, s. 4).

Dylevský (2009) uvádí, že kost je složená z mineralizované a velice specializované pojivové tkáně. Základní funkční a stavební jednotkou je kostní buňka osteoblast. Mezi diafýzou a epifýzami dlouhých kostí je fýza neboli růstová chrupavka. Ta se stará o růst kosti do délky. Dvě fýzy mají dlouhé kosti končetin, ostatní kosti končetin včetně některých krátkých a plochých kostí mají jednu růstovou chrupavku. Do šířky roste kost apozicí z hlubokých vrstev endostu a periostu. Z detailního pohledu se dětské kosti svými rozměry a tvarem diferencují od dospělých kostí. Dungal (2014) a Havránek (2013) se shodují, že u dětí se kosti vyvíjejí longitudinálním růstem z růstové ploténky. Diagnostiku fraktur ztěžuje chrupavka, kterou nelze vidět na rentgenových snímcích. Tato chrupavka se objevuje v některých částech rozvíjející se kostry. Po úrazu se děti při rehabilitaci rozvíjejí velice rychle, kratší dobu než dospělý pacient.

Hořák (2008) vystihuje OI jako onemocnění rozmanité, pro tuto chorobu neexistuje kauzální léčba. Jak je již výše popsáno, konzervativní léčba se specializuje na rehabilitaci a prevenci fraktur. Dosud se z farmak nejvíce osvědčily bisfosfonáty. Protože při OI není narušeno hojení kostí, je možno léčit fraktury jako u dětí zdravých.

Léčba je tedy operační nebo konzervativní. Léčba si pokládá za hlavní cíl konsolidaci zlomenin, dále také prevenci a korekci kostních deformit. Dle Bayera (2009) ortopedi, kteří mají zkušenosti s dětmi trpícími OI, doporučují v léčbě fraktur znehybnění na co nejkratší možnou dobu a co nejlehčí fixační materiály. Protože při dlouhé imobilizaci dochází k velké ztrátě kostní hmoty a použití sádrové fixace způsobuje další zlomeniny. Proto plán péče zahrnuje co nejrychlejší vertikalizaci a obnovení hybnosti.

Dětský pacient je se zlomeninou ošetřen na chirurgické ambulanci. Pokud fraktura není složitá, pacient je ošetřen pomocí fixace a propuštěn do domácího ošetření. Pokud je fraktura komplikovaná a vyžaduje operaci, pacient je hospitalizován na dětskou chirurgickou jednotku, dětskou traumatologii nebo na JIP či ARO (Slezáková, 2007).

Komplikace, které by mohly u dítěte po operaci či fixaci zlomeniny nastat, jsou různá a proto si na ně všeobecná, nebo dětská sestra musí dát pozor a musí být velmi opatrná. Mezi takové komplikace patří například cirkulační poruchy, které jsou následkem edému. Příznaky, které provázejí tento stav, jsou brnění, chlad nebo cyanóza periferie. Dále pak omezení hybnosti nezasádrovaných akrálních částí končetiny díky nárůstu otoku. Sestra by dítěti měla zajistit dostatek informací vzhledem k jeho věku. Dále pak zajistit kontakt s pečující osobou, blízkou rodinou. Zhodnotit vzhledem ke zdravotnímu stavu dítěte míru možné aktivity dítěte. Uložit dítě do lůžka, přístupného ze tří stran a dohlédnout, aby dosáhlo na noční stolek. Sestra by měla zajistit pomůcky, které dítěti usnadní pohyb a aktivitu. Zajistit signalizační zařízení a edukovat dítě, jak s tímto zařízením pracovat. Pokud je dítě v nemocnici samo, je třeba dbát na jeho bezpečnost, hlavně pak při jeho pohybu po oddělení. Sestra musí být při jakékoliv manipulaci s dítětem velmi šetrná a opatrná, aby dítěti nezpůsobila další zlomeninu (Slezáková, 2007). Dopomáhat dítěti s hygienou a dohlédnout na její dodržování vzhledem k věku dítěte. Pomoci dítěti nalézt vhodnou polohu k dosažení pohodlí a co nejmenší bolesti postižené části. Dbát na dostatečnou hydrataci dítěte. Zajistit dopomoc při příjmu vhodné potravy dle věku dítěte. Zjistit, zda má dítě spánkové rituály a zkusit je v nemocničním prostředí zajistit (Sikorová, 2011).

### ***1.10. Psychologický pohled v péči o nemocné dítě***

#### ***1.10.1. Vyrovnání se celé rodiny s narozením nemocného dítěte***

Jakékoliv tělesné postižení má psychické následky. Psychologická problematika se nedotýká jen nemocného, postiženého dítěte, ale celé jeho rodiny. Založit rodinu je důležitým okamžikem a rozhodnutím v životě manželů. Narození miminka

je za normálních okolností očekáváno se značnou nadějí. Rodiče se na příchod potomka těší a připravují se. Svěřují do něho své naděje, tužby a vidí v něm naplnění jejich vztahu. Rodiče si představují báječnou budoucnost jejich dítěte. Přirozeně do svého potomka vkládají nevyplněné sny, svá předsevzetí a úspěchy, které se jim nepodařilo dosáhnout. V případě, kdy se rodičům narodí nemocné, postižené dítě projeví se hned při jeho narození zdánlivě nepřekonatelný problém. Takzvaný neřešitelný problém se schovává za výrazem vyrovnání se se skutečností (Jankovský, 2006). Vyrovnat se s realitou, že dítě je nemocné, postižené a že vybočuje z normálu a nedokáže naplnit očekávání, která do něho rodiče vkládali. V rodině místo radosti prožívají stres, obavy a nejistotu z budoucnosti (Černá, 2015). Dalším stresem pro rodinu, kde je chronicky nemocné či postižené dítě je, jak jej přijme okolí. Tyto obavy jsou někdy u rodičů neopodstatněné a předčasné. Bohužel reálné projevy jiných rodičů se objevují, například na pískovišti, hřišti, pláži a jsou velmi traumatizující pro rodinu a dítě, jak uvádí Vitoň (2014). U malého dítěte do předškolního věku se problematika týká nejvíce rodičů, sourozenců a prarodičů, ale v pozdějším věku, zhruba ve školním a pubertálním období se problematika dotýká i jich samotných. Dítě v dospívání mnohem intenzivněji vnímá své tělo, tělesné odlišnosti a hendikepy (Jankovský, 2006).

Proces, kterým se rodina musí vyrovnat s postižením dítěte, je velmi obtížný a má charakteristický průběh. Tento proces má 6 fází. Nejdříve se objevuje iniciální šok. Etapě zmíněného iniciálního šoku ještě většinou předchází fáze nulitní. Člověk si eventualitu narození těžce nemocného dítěte uvědomuje, ale vlastně si tuto možnost nepřipouští. Dále nastává popření, smlouvání, následně agrese až hněv a vztek, agrese pak přechází v depresi a pocity viny. Poslední etapa procesu vyrovnání se s tíživou situací je přijetí nemoci svého dítěte jako životní úkol a výzvu. Prvotní iniciální šok je silná emoční až iracionální reakce rodičů na zprávu, že mají dítě s těžkou diagnózou. Rodiče najednou pocítují naprosté zklamání, smutek a prožívají deziluzi. Najednou před sebou mají zcela neočekávanou realitu. Očekávali radost z nového potomka a pocit sebenaplnění, namísto toho zoufale hledají odpovědi na své otázky: proč zrovna jejich dítě postihla vážná nemoc či postižení. Reakce jsou v této fázi nepřiměřené, protože uspokojivé odpovědi nelze nalézt. Je nutné si uvědomit, že šok je propojen s pocitem strašlivé ztráty. Ztráty snů a nadějí o dokonalém dítěti (Jankovský, 2006). Po této etapě nastává popření reality. Tato etapa se také někdy nazývá fáze útěku ze situace. Rodiče si nepřipouštějí nebo nejsou schopni uvěřit skutečnosti, že zrovna jejich vysněné dítě

je těžce nemocné nebo postižené (Černá, 2015). Dle Jankovského (2006) celou situaci vnímají jako omyl – „to nemůže být pravda“, „musí existovat nějaká léčba“, „vše vypadá jinak, než doopravdy je“. Rodiče vynakládají velké úsilí ve snaze nalézt jiného odborníka, který přinese příznivější zprávy o zdravotním stavu jejich dítěte. Fitznerová (2010) uvádí, že výběr kvalitního lékaře nebo spíše lékařů, kteří by dítěti pomáhali a starali se o něj, se zdá jako jednoduchý úkol, ale naopak je to velmi obtížné. Existuje více možností, mezi kterými se rodiče musejí zorientovat a rozhodnout se. Například fakultní nemocnice se považují za špičková pracoviště, mají velmi dobrou přístrojovou vybavenost, orientují se v nejnovějších trendech moderní medicíny, hlavně tam působí specialisté. Bohužel i tam se může stát, že lékař není schopen danou problematiku vysvětlit tak, aby se rodiče mohli zodpovědně rozhodnout o dobrém postupu léčby. Proto hledání lékaře, který v dané problematice bude špičkový odborník, a rodiče mu mohou důvěřovat, není úkol na jedno odpoledne. Podle Černé (2015) do tohoto stádia také patří takzvané vytěsnění. Rodiče prohlašují, že o nemoci či postižení svého dítěte nevěděli, že je lékaři neinformovali. Rodiče si nepamatují informace, které jim sdělili odborníci. Dalším stádiem je agrese, zlost, smutek, úzkost a pocity viny. Rodiče prožívají všechny tyto pocity. Mají vztek na celý svět, pokoušejí se najít viníka. Jankovský (2006) uvádí, že rodiče ve zlosti obviňují sebe navzájem, nebo svou agresi projevují směrem ke zdravotnickému personálu. Ve zdravotnickém týmu to zpravidla vždy odnese nejvnímavější a nejobětavější personál. Lékař, který rodičům nežádoucí diagnózu pověděl, je často cílem jejich agresivních projevů. Obětí hněvu jsou často lidé z nejbližšího okolí. Pro rodiče je to velmi vážná a obtížná situace. Jejich chování lze snad psychologicky vysvětlit. Celou situaci rodiče vnímají jako nesmírnou nespravedlnost. Domněle mají pocit, že pokud udělají jinou nespravedlnost, tu svou mohou pomyslně eliminovat. Agrese přejde v následující etapu, a to v depresi až úzkost. Rodiče prožívají hluboký smutek, který se propojuje s pocity naprostého selhání a viny. Rodiče v této fázi obviňují sami sebe – „určitě jsem něco musel, udělal špatně“, „stalo se to mojí vinou“. Rodiče se domnívají, že narození nemocného nebo postiženého dítěte je trest, který si zasloužili za prohřešky v jejich životě. Na fázi deprese navazuje stádium vyrovnání se. Černá (2015) popisuje, že fázi vyrovnání můžeme také nazývat etapou rovnováhy. Rodiče se v tomto stádiu snaží smířovat s realitou. Hledají možnosti a vhodné alternativy, které by mohli jejich nemocnému či postiženému dítěti pomoci. Jankovský (2006) uvádí, že v tomto období dochází ke snižování napětí, úzkosti, deprese a následně přichází etapa akceptace.



Černá (2015) toto období charakterizuje jako stádium reorganizace. To je stádium, kdy rodiče přijímají dítě takové, jaké je. Přijímají ho s postižením či s těžkým onemocněním a s důsledky s tím spojené. Jankovský (2006) vystihuje, jak se rodiče v tomto období vyrovnávají s okolnostmi, že mají těžce nemocné nebo postižené dítě. Dítě přijmou takové, jaké je. Snaží se vyhledávat možná řešení do budoucnosti. V tuto chvíli přichází na řadu vyhledávání různých sdružení a organizací, které se zabývají stejnou nemocí či postižením, jakým trpí jejich dítě. Díky organizaci získají kontakty na rodiče, které jsou ve stejné situaci. Hledají u nich útěchu, porozumění a rady, co dál. Díky tomu se začnou otevírat světu a nastává proces, který není pro rodiče snadný. Začíná přehodnocením hodnotového systému celé rodiny. Rodina se musí naučit fungovat, přizpůsobit se potřebám dítěte. Rodiče musejí ve svém nitru dosáhnout celkové rovnováhy s vědomím, že pro ně přijetí dítěte těžce nemocného nebo s postižením neznamena pouze výzvu, ale zejména úkol, který naplní jejich životy a dá jim smysl.

Černá (2015) popisuje, že model fázi má své výhody, ale také má své nevýhody a negativa. Dokáže odborníkovi demonstrovat, v jaké fázi se rodiče zrovna nacházejí a co prožívají. Odborník díky tomu může ve správnou chvíli a vhodným způsobem intervenovat. Nevýhody tohoto modelu jsou ukryté v tom, že model se stal vzorem správného a nesprávného postupu vyrovnání se s nesnázemi. Může nastat situace, kdy rodiče neprožívají všechny z popsaných etap. Potíže prožívají rozdílně, než dle vzoru a na rodiče se pohlíží, jako by popírali skutečnost. Celý tento proces je individuální, proto není nutné, aby svou bolest všichni prožívali dle předepsaného vzoru. Někteří rodiče neprožijí všechny fáze nebo je prožijí v jiném pořadí. Také délka jednotlivých období, které rodiče prožívají, je rozdílná. Někteří rodiče na sdělení nepříznivé diagnózy reagují šokem, ale někdo naopak reaguje úlevou. Mnohem více frustrující pro ně byla nevědomost. Zoufalství a beznaděj prožívali, neboť věděli, že s jejich potomkem není něco v pořádku, ale nevěděli co. Je velmi důležité vědět, jak rodič na problém reaguje a jak ho prožívá. Protože to odborníkovi naznačí jak s rodičem pracovat a pomoci mu přijmout těžkou životní situaci.

Kukla (2016) popisuje, že výchovou a postoji v rodině je ovlivněno, jak dítě prožívá svou nemoc. Jak už bylo výše řečeno, rodiče nemocných, nebo postižených dětí nejsou v jednoduché životní situaci. Rodiče chtějí být spravedliví, vychovávat ho a za jeho neposlušnost ho potrestat. Na druhé straně mají strach, aby mu tím nějak neuškodili a jeho zdravotní stav nezhoršili. Tento přístup ve výchově chronicky

nemocného dítěte může vést v krajním případě až k nadměrnému ochraňování. Matějček (2007) takovýto přístup rodičů popisuje jako výchovu příliš úzkostnou. Rodiče jsou na dítěti příliš závislí, mají o něj až nezdravý strach, aby se nezranilo. Dítě omezují v jeho iniciativě a tím zdržují jeho sociální vyspívání. Kukla (2016) doplňuje, že rodiče jsou velmi úzkostní, mají obavy, aby dítě venku nenastydlo, aby nespadlo ze stromu, je mu zakazováno jezdit na kole, protože by si při pádu mohl způsobit další zlomeninu. Rodiče chtějí mít dítě doma uzavřené pod dohledem, ve sterilním prostředí. Dítě přichází o běžné a přirozené aktivity díky snaze rodičů uchránit ho před dalším zraněním a nemocí. Dle Matějčka (2007) tato výchova končí podle povahy dítěte buď aktivním protestem a vzpourou, který je reakcí na přílišné omezování nebo u takového dítěte vidíme pasivní podřizování, ztrátu iniciativy, útlum a apatii. Další typ výchovy může být výchova perfekcionistická. Rodiče, bez ohledu na reálné možnosti dítěte, mají velkou snahu, aby bylo ve všem první. Dítě přeceňují, ženou ho do nepřiměřených výkonů. Dítě je přetěžováno, je na něho vyvíjen velký tlak, to vede k obranným postojům a ty negativně ovlivňují zdravé utváření jeho osobnosti. Černá (2015) říká, že rodiče mají důležitou roli ve vývoji nemocného či postiženého dítěte. Rodiče by měli do výchovy zařadit velkou dávku povzbuzování, které povede k jeho samostatnosti v oblasti sociálních vztahů a sebeobsluhy. Další výchovný model Matějček (2007) popisuje jako výchovu protekční. Pro rodiče je velmi významné, čeho jejich děti dosáhnou, ale nehledí na způsob, kterým se k tomu dopracují. Pro své nemocné nebo postižené dítě vyžadují přehnané úlevy a ohledy. Dítěti ve všem pomáhají, některé úkoly dělají dokonce za něj, mnoho věcí za něj vyřizují. Doslova mu připravují cestu, aby se posouvalo kupředu a přitom se nestřetlo s možnými nepříjemnostmi nebo problémy. Tímto procesem dítěti nedovolují povahově vyspět a osamostatnit se. Kukla (2016) charakterizuje druh rodičů, kteří jsou na své chronicky nemocné dítě příliš přísní, netrpěliví, podráždění kvůli maličkostem, často křičí, na dítě jsou příliš kritičtí. Přehnanými zákazy a příkazy dítěti naznačují, že jeho narození je pro ně porážkou a prohrou, kterou nedokážou překonat sami bez pomoci specialisty. Jsou také případy, kdy rodiče o pomoc specialisty ani nestojí, nechtějí se mu svěřovat. Takovéto chování rodičů k nemocnému dítěti je pojmenováno jako emoční odmítání. Následkem emočního odmítání může být až stav naprosté emoční deprivace dítěte. Dítě sice netrpí hladu a žije v čistotě, ale vlastně není šťastné. Necítí lásku, ve které by mělo dítě vyrůstat, naopak cítí, že ho rodiče nemají rádi. Každé dítě potřebuje láskyplnou péči, dobré vztahy v rodině a vřelý přístup. Tím spíše, pokud je to dítě trpící

vážnou nemocí či postižením. Chronicky nemocné dítě potřebuje pro další pozitivní vývoj své nemoci optimální podmínky pro uzdravení i takové okolnosti v rodině, které nepovedou ke zhoršování nemoci. Jsou nutné vřelé vztahy v rodině, kladné výchovné postoje rodičů, tím se vytvoří klidné domácí prostředí. Ideální prostředí pro nemocné nebo postižené dítě.

Nelze zapomenout na sourozence těžce nemocných dětí. I ty se nacházejí v těžké životní situaci. Pokud se v rodině objevuje již zmíněná emoční deprivace, na sourozence nemocného dítěte to má velký psychický dopad. Rodiče si musejí dát velký pozor na rozdělení podpory, lásky a pozornosti. Sourozenec nemocného dítěte může nabít dojmu, že nemocnému dítěti je věnováno mnohem více pozornosti, že na něho rodiče vyčerpají všechnu lásku a péči. Může to vést k obrovské rivalitě, žárlivosti a může to vyvrcholit až nenávistí. Naopak u některých sourozenců se vyvine ochranný postoj a to i přes okolnosti, že zdravý sourozenec je o mnoho let mladší než nemocný. V chodu rodiny se to pak projevuje tak, že dítě s radostí pomáhá v domácnosti, ochotně pomáhá se vším okolo nemocného sourozence. Rádo mu nosí léky, pomáhá s hygienou a chrání ho před pošklebkami jiných dětí, někdy dokonce až rvačkami, objasňuje Kukla (2016).

### ***1.10.2. Jak dítě prožívá svou nemoc***

Matějček (2007) ve své publikaci uvádí, že jedinec není tvořen ze dvou nezávislých jednotek, duše a těla, ale že je celistvou osobností. Můžeme ji studovat v různých projevech a funkcích, můžeme na ni nahlížet z rozmanitých stran, ale vždycky bude fungovat jako jeden celek. Je to složitý systém, proto se větší zatížení či porucha musí nezbytně manifestovat ve funkci celku. Proto má psychická zátěž ve formě nepříjemných a silných citových prožitků nežádoucí vliv na vývoj somatických onemocnění.

Matějček (2007) popisuje, že nemoc postihuje celou osobnost člověka a nejen jednotlivé orgány. Svou nemoc si dítě uvědomuje, prožívá ji a snaží se ji zpracovat svým vlastním způsobem. Zdravotní postižení, nebo nemoc představuje pro dítě změnu životní situace a zátěž organismu, se kterou se musí vyrovnat. Jak je již výše popsáno, celé blízké okolí na danou situaci reaguje a vyrovnává se s ní. Rodiče i blízká rodina jsou úzkostní a plní obav z neisté budoucnosti. Jejich nálady, projevy, postoje a změny v chování vůči dítěti výrazně doléhají na dítě a jeho psychický stav a tím i na jeho onemocnění. Děti jsou na změny ve svém blízkém okolí individuálně rozdílně vnímavé a to má dopad na jejich reakce, které se mohou značně lišit. Dle Kukly (2016) neexistují

žádná pravidla či zásady, které by nám pomohli předpovídat reakci dítěte na skutečnost vlastní nemoci. Děti můžeme dělit do dvou skupin, podle reakce a prožívání vlastní nemoci. První skupinou jsou senzitivové. Tato skupina dětí hledá informace o své nemoci a snaží se svoje zkušenosti rozšířit. Děti z této skupiny prožívají mnohem méně úzkosti než děti z druhé skupiny. Děti z druhé skupiny nazýváme represory. Odmítají svou nemoc, různými mechanismy zavrhnou přijetí skutečnosti. Příprava těchto dětí na diagnostický či léčebný výkon je náročnější a měla by být přizpůsobena dítěti. Poskytnutí informace musí být krátce před výkonem a s ohledem na věk dítěte. Je vhodné mít u dlouhodobě nemocného dítěte na paměti, že již má dřívější zkušenosti z nemocnice a proto už může mít, například s odběrem krve spojené pocity bolesti a strachu. Nemocné děti do sedmi let většinou reagují na svou nemoc agresivitou, vzdorem, nevychovaností, u starších dětí se může projevit i deprese. Reakce a přijetí nemoci se také liší podle pohlaví. Dítě během nemoci vnímá tělesné změny, to vede k pocitům méněcennosti. Ne vždy se dítěti povede správně se vyrovnat s chronickou nemocí a tím vzniká maladaptace. Maladaptace se projevuje vztekem, mrzutostí, úzkostí, zarmoucením, vystrašením, hněvem a pocitem bezmocnosti. Je velmi důležité, aby se dítěti vše důkladně, opatrně a přiměřeně věku objasnilo a vysvětlilo. Dítě je deprivováno a prožívá tyto negativní vnitřní stavy kvůli opakovaným lékařským prohlídkám a tím omezování aktivit kvůli odlišnostem od ostatních dětí. Jeden z typů maladaptace je aktivní útočná obrana. Dítě se chová velice negativně, je agresivní k ostatním i k sobě, je hrubé a drzé na rodiče i na sourozence, na spolužáky ve škole, na lékaře i na sestry v nemocnici. Takovéto chování vyvolává výchovnou reakci rodičů, kdy dítě obvykle obdrží příkazy a zákazy všeho charakteru. Dítě nemá kamarády, ve škole se s ním nikdo nechce přátelit, tím je nepříznivě ovlivněn prospěch ve škole, který je podprůměrný. Dalším typem maladaptace je pasivní útečková obrana. Dítě lze charakterizovat jako apatické, pasivně přijímá vše, co se s ním děje, je nečinné v přístupu k léčbě a uzdravování. U chronicky nemocných dětí můžeme pozorovat sklony k úzkostem, deprivacím a nejistotě. Můžeme tomu předejít tím, že ho budeme chválit za sebemenší maličkosti, které se mu povedou ve škole, doma nebo na kroužku, oceníme ho i za mírné zlepšení známek ve škole. Budeme ho podporovat v jeho zájmech, nadšení a v jeho koníčcích. Postižené či chronicky nemocné dítě má zvýšený strach, že je rodiče přestanou milovat, proto by mu rodiče měli neustále dávat pocit, že je milováno, hladit ho, mazlit se s ním, usmívat se na něj a držet ho za ruce. U nemocných dětí se také často objevuje žárlivost na zdravé sourozence, mohou

všechno jíst, mohou běhat venku s kamarády, nemusejí prožívat zdlouhavé a bolestivé prohlídky a vyšetření.

### ***1.10.3. Hospitalizované dítě***

Sedlářová (2008) popisuje, že dítě v nemocnici nemá kontrolu nad tím, co se s ním děje. Dítě se najednou objevuje v prostředí, které nezná, je plné cizích lidí, všude jsou pro něj neznámé a divné pachy, věci a zvuky. Od dítěte je vyžadováno, aby se vyrovnalo nejen s bolestí a samotnou nemocí, ale také se steskem po rodině a kamarádech, dále se ztrátou soukromí a nejistotou. Reakce většiny dětí je pláč, zloba či agrese, odmítání a apatie, je to pochopitelná reakce, kterou by měl zdravotnický personál očekávat. Závazek zdravotníků, zvláště sester, je chápat tento stav, znát všechny negativní stránky hospitalizace a usilovat o to, aby dětem co nejefektivněji a nejrychleji pomohli. Dle Vágnerové (2012) je pro personál určující a důležité vědět, v jakém kritickém období v procesu psychického vývoje se dítě nachází. Podle toho musejí k dítěti přistupovat a pečovat o to, aby jeho psychický vývoj nebyl narušen hospitalizací. Kritická období jsou například první roky života dítěte, kdy dochází ke vzniku citové vazby mezi ním a matkou, batolecí etapa, osamostatňování v adolescenci, stádium rozvoje logického myšlení na začátku školního věku a také v dospívání.

Sedlářová (2008) dále uvádí, že pro dítě je matka zásadní pramen bezpečí a jistoty. Odloučení dítěte od matky nebo rodiny je pro dítě velkým šokem, vyvolává mu stres a pocit nebezpečí, snáší to hůře než bolest či samotnou nemoc. Pokud je s hospitalizovaným dítětem v nemocnici i matka či jiná blízká osoba, pomáhá mu vyrovnat se s bolestí, strachem z neznáma, ze zdravotnického personálu, přebírá na sebe jeho nejistotu a starosti. Překládá dítěti informace zdravotníků slovy, která jsou mu známá a tím se mu pokouší vysvětlit, co se kolem něj děje. Kukla (2016) také popisuje, jak je přítomnost matky v nemocnici důležitá. Pokud je hospitalizace dítěte nutná, měla by se matka informovat, jestli existuje možnost, že by byla přijata s dítětem k hospitalizaci. Plevová (2010) líčí, že pokud je matka v nemocnici s dítětem předškolního nebo mladšího školního věku, spolupráce dítěte se sestrami a lékaři je velmi jednodušší a klidnější. Dítě je dříve uklidněné, léčba probíhá rychleji a příznivěji. Také se díky přítomnosti matky v nemocnici upevňuje oboustranný citový vztah mezi dítětem a matkou. (Kukla, 2016) říká, že chronicky nemocné dítě, které je často hospitalizované, může být hodně fixované na kamarádech a spolužácích. Pokud na to sestra při ošetřování narazí, je vhodné, aby přes matku požádala kamarády

o návštěvu dítěte při hospitalizaci. Dítěti to udělá velkou radost a bude to pro něj velice významné.

Podle Sedlářové (2008) existují důvody, proč nemůže být s dítětem hospitalizovaná blízká osoba. Důvody jsou různé: oddělení, kde je dítě hospitalizováno, neumožňuje z provozních důvodů celodenní přítomnost rodičů, například na jednotce intenzivní péče nebo anesteziologicko-resuscitačním oddělení. Další příčina nepřítomnosti matky či pečující osoby v nemocnici je, že v rodině je více malých dětí a roli matky nelze v rodině zastoupit. Také jsou situace, kdy děti pocházejí z dětských domovů a provozní důvody nedovolují, aby dítě v nemocnici někdo doprovázel. Děti, které jsou odloučené od rodiny nebo blízké osoby, jsou handicapované odloučením a steskem. Tyto děti potřebují specifickou pozornost a péči poskytovanou zdravotnickým personálem v čele se sestrou. Během příjmu a vyplňování ošetřovatelských dokumentů si sestra musí získat co nejvíce možných informací o dítěti. Včetně oblíbených her, specifických potřeb, zvyků při usínání a dalších návyků. Sestra a další zdravotnický personál by měli mít během služby na paměti, že dítě je v nemocnici samo a potřebuje lidský kontakt, pohlazení, utěšení, zamávání, pronesení vtipu, povzbuzení, jakékoliv vlídné slovo a využít k tomu každý možný okamžik. Pokud mu každý člen týmu věnuje pár minut denně, dítě se nebude cítit tak samo a odstrčené.

## **2. Cíle výzkumného šetření a výzkumné otázky**

### **2.1. Cíle výzkumného šetření**

1. Zmapovat na základě teoretických a praktických podkladů úskalí života dítěte s onemocněním Osteogenesis imperfecta.
2. Zjistit jaké jsou nejčastější obtíže u dětí s onemocněním Osteogenesis imperfecta.
3. Zjistit zkušenosti sester s péčí o děti s onemocněním Osteogenesis imperfecta.

### **2.2. Výzkumné otázky**

1. Jaké obtíže se u dětí s onemocněním Osteogenesis imperfecta objevují nejčastěji?
2. Jak onemocnění Osteogenesis imperfecta ovlivňuje děti s touto diagnózou?
3. Jaké jsou zkušenosti sester s péčí o děti s onemocněním Osteogenesis imperfecta?
4. Jaké nejčastější problémy sestry řeší při péči o dítě s diagnózou Osteogenesis imperfecta?

### 3. Metodika práce

#### 3.1. Popis metodiky

Naše diplomová práce je rozdělena na dvě části. V první části práce je popsána problematika teoreticky, druhá část práce je zaměřena na výzkumné šetření. Nejprve byla vyhledávána a následně prostudována vhodná literatura. Odborná literatura je složena z odborných monografií, odborných článků českých i cizojazyčných, které byly vyhledány pomocí Národní lékařské knihovny a v databázích, dále byly použity internetové zdroje. Následně byla napsána teoretická část práce na základě vhodné literatury.

Pro tuto diplomovou práci byla využita kvalitativní forma výzkumného šetření. Pro sběr dat byla využita metoda polostrukturovaného rozhovoru a nerativního (biografického) interview. Se sestrami ze zdravotnických zařízení byly prováděny polostrukturované rozhovory. Před realizací sběru dat byly nutné souhlasy hlavních a vrchních sester nemocnic, které byly získány po podání žádostí. Rozhovory se sestrami byly prováděny ve třech velkých nemocnicích na standartních dětských odděleních, kde byl předpoklad, že by se sestry s tímto onemocněním mohly setkat. Rozhovor tvoří 10 otázek, které byly vytvořeny po prostudování odborné literatury a po napsání první části práce (Příloha 8). Pro výzkumné šetření o nemocných dětech byla využita metoda nerativního (biografického) interview. Respondentky nám volně vyprávěly příběhy svých nemocných dětí. Tato metoda byla zvolena kvůli předpokladu, že volné vyprávění respondentek nám odhalí subjektivní zkušenosti, které by pomocí přímého dotazování zůstaly skryté a nevyslovené. Kontakty na respondentky, matky nemocných dětí, byly získány na facebookové skupině – Osteogenesis imperfecta v ČR a SK. Respondentky, které se dobrovolně přihlásily ke spolupráci na výzkumném šetření, nám volně vyprávěly příběhy svých dětí. Nerativní interview probíhalo při setkání v domácím prostředí nebo v klidné kavárně, dále pomocí programu Skype či emailovou korespondencí, podle toho jak si to respondentky přály a na co se cítily. Museli jsme se jim přizpůsobit a být velmi ohleduplní a vnímaví, protože informace, které nám v příbězích předávaly, byly velmi osobní, citlivé a mnohdy bolestivé.

Rozhovory se sestrami a respondentkami - matkami nemocných dětí probíhaly v odpoledních hodinách. Rozhovory se konaly pouze individuálně. Spolupráce obou skupin byla dobrovolná. Pro výzkumný soubor bylo sebráno 15 rozhovorů se sestrami a 6 příběhů nemocných dětí a jako doplňující údaj jsme získali příběh od dospělé ženy,



kteřá nám ochotně sepsala svůj příběh, který konzultovala se svou matkou. Díky tomu se nám objevila možnost pohlédnout na dospělého jedince s touto diagnózou. Jedná se o vzácné onemocnění, proto jsme získané informace velmi rádi využili. Dále jsme provedli rozhovory se dvěma lékaři, kteří byly ochotní se s námi sejit a odpovědět na naše otázky. Rozhovor tvoří 9 otázek, které byly vytvořeny po prostudování odborné literatury a po napsání první části práce (Příloha 9). Na počátku každého rozhovoru byly sestry a respondentky, matky seznámeny s anonymitou a přibližnou délkou rozhovoru. Jeden rozhovor se sestrou trval průměrně 10 až 15 minut, ale předávání příběhu o nemocném dítěti trval s respondentkou cca 40 minut. Výpovědi byly zaznamenávány písemnou formou a následně přepsány v programu Microsoft Word 2013 do elektronické verze. Před zahájením samotného rozhovoru došlo ke vzájemnému představení se sestrami a respondentkami - matkami. První otázky, které byly položeny, souvisely s identifikací. Díky tomu jsme se u sester dozvěděly věk, nejvyšší dosažené vzdělání a délku praxe na daném oddělení. Od respondentek, které vyprávěly příběhy nemocných dětí, jsme zjistily věk dítěte, pohlaví, místo bydliště, lokalitu léčby a typ OI. Výpovědi byly vytištěny, poté byly analyzovány a rozebrány pomocí techniky papír a tužka. Pomocí opakovaného čtení odpovědí sester (Příloha 10) a příběhů matek (Příloha 11) byly veškeré přepisy rozhovorů barevně označeny a díky tomu byly vytvořeny hlavní kategorie a podkategorie. Rozhovory se sestrami byly formální, ale příjemné. Rozhovory s respondentkami - matkami byly uvolněné a vlídné. Všechny sestry a respondentky od nemocných dětí odpovídaly srozumitelně a jasně. Pro dodržení anonymity, byly sestry označovány jako S1 až S15 a nemocné děti, potažmo respondentky, které příběhy dětí s OI vyprávěly R1 až R6. Kvalitativní výzkumné šetření započalo v období listopadu 2017 a bylo dokončováno v březnu 2018.

### **3.2. Charakteristika výzkumného souboru**

Výzkumný soubor tvoří 24 dotazovaných z toho 15 sester a 6 respondentek (matky nemocných dětí), dva lékaři, kteří se tomuto onemocnění usilovně věnují a jedna dospělá žena. Příběh dospělé ženy a rozhovor s lékařem je umístěn v závěru empirické části. Příběh, který nám vyprávěla dospělá žena, je velmi zajímavý a je velkým přínosem pro naši diplomovou práci, protože umožňuje srovnání dětského a dospělého pacienta s tímto onemocněním. V následující kapitole 4 jsou vytvořeny přehledné tabulky. V podkapitole 4.1. v tabulce 1 jsou uvedené identifikační údaje dotazovaných sester a to jejich věk, nejvyšší dosažené vzdělání a délka praxe na příslušném oddělení.

V podkapitole 4.2. v tabulce 2 jsou uvedené identifikační údaje nemocných dětí, které nám prozradily respondentky. Jsou to údaje: věk, pohlaví, místo bydliště, lokalita léčby a typ onemocnění, kterým dítě trpí. Respondentky jsou 4 matky nemocných dětí, 1 matka, která vyprávěla příběh dvou svých nemocných dcer. Jedno dítě je z Jihomoravského kraje, jedno z Olomouckého kraje, další pochází z Jihočeského kraje, jedno z Hlavního města Prahy a jedna respondentka pochází ze Slovenské republiky a vyprávěla příběh dvou svých nemocných dcer. Kvůli přehlednosti je v tabulce uvedeno R5 a R6. Je to stejná respondentka, ale vypráví životní příběhy dvou svých dcer. R5 je její starší dcera a R6 je její mladší dcera. V podkapitole 4.5. je přehledná tabulka 3, kde je uveden věk, místo bydliště, lokalita léčby a typ OI, kterým trpí žena. Následuje přesně přepsaný příběh zmíněné dospělé ženy, která nám ho včetně útlého dětství předala. Příběh nám předala poté, cosí o svém dětství povídala a doptávala své matky. Třicetiletá žena se narodila ve Švédském království a má švédské, ale také české občanství, protože má rodiče dvou národností. Po příběhu ženy následuje rozhovor s lékařem.

Dotazování byly vybrány záměrně, podmínkou pro zařazení do našeho výzkumného souboru bylo u dětí, aby měli diagnózu Osteogenesis imperfecta a také záleželo na ochotě respondentek, které chtěly spolupracovat. Respondentky, které dobrovolně zareagovaly na prosbu na facebookové stránce – Osteogenesis imperfecta v ČR a SK, byly následně kontaktovány a provedli jsme s nimi nerativní (biografické) interview. Podmínkou pro zařazení do našeho výzkumného souboru sester bylo, aby se sestry s tímto onemocněním setkaly a takto nemocné děti ošetřovaly. Proto byla vybrána ta oddělení, kde byl předpoklad, že by se sestry s tímto onemocněním mohly setkat. Dále bylo důležité, aby se sestry chtěly dobrovolně zúčastnit našeho výzkumného šetření. Zvolené sestry a nemocné děti vyhovovaly podmínkám pro naše výzkumné šetření. V průběhu psaní diplomové práce jsme do výzkumného souboru přidali dospělou ženu a rozhovory se dvěma lékaři.

## 4. Výsledky výzkumného šetření

### 4.1. Identifikační údaje sester

Tabulka 1: Věk, nejvyšší dosažené vzdělání a délka praxe na daném oddělení.

Identifikace sester	Věk	Nejvyšší dosažené vzdělání	Délka praxe na příslušném oddělení
S1	40 let	Vysokoškolské vzdělání	15 let
S2	35 let	Vysokoškolské vzdělání	10 let
S3	55 let	Středoškolské vzdělání	25 let
S4	35 let	Vysokoškolské vzdělání	10 let
S5	45 let	Vysokoškolské vzdělání	10 let
S6	28 let	Vysokoškolské vzdělání	4 let
S7	50 let	Středoškolské vzdělání	16 let
S8	52 let	Středoškolské vzdělání	20 let
S9	44 let	Středoškolské vzdělání	5 let
S10	37 let	Středoškolské vzdělání	6 let
S11	33 let	Vysokoškolské vzdělání	8 let
S12	49 let	Středoškolské vzdělání	13 let
S13	41 let	Středoškolské vzdělání	12 let
S14	32 let	Vysokoškolské vzdělání	8 let
S15	59 let	Středoškolské vzdělání	14 let

S – sestra

Zdroj: Vlastní zpracování

V tabulce 1 je pro dobrou orientaci uveden věk dotazovaných sester, nejvyšší vzdělání, kterého dosáhly a délka jejich praxe na příslušném oddělení. Polostrukturované rozhovory se konaly přímo na konkrétních odděleních ve třech velkých nemocnicích, kde byl předpoklad, že by se sestry s tímto onemocněním mohly setkat. Z toho dvě nemocnice nám byly doporučeny panem profesorem Bayerem, který v těchto nemocnicích působí a děti s diagnózou OI má ve své péči. Kvalitativního šetření se dobrovolně účastnilo 15 sester. Průměrný věk sester je 42 let. Středoškolské vzdělání má 8 sester z 15 dotazovaných. 7 sester uvedlo, že má vysokoškolské vzdělání.

#### 4.2. Identifikační údaje dětí

Tabulka 2: Věk nemocného dítěte, pohlaví, místo bydliště, lokalita léčby a typ OI.

Identifikace nemocných dětí	Věk	Pohlaví	Místo bydliště, kraj	Lokalita léčby	Typ OI
R1	6 let	chlapec	Jihomoravský kraj	Brno	I. typ
R2	17 let	dívka	Olomoucký kraj	Olomouc	I. typ
R3	5 let	dívka	Hl. m. Praha	Praha	I. typ
R4	3 roky	chlapec	České Budějovice	České Budějovice	III. typ
R5	16 let	dívka	Bratislava	Piešťany	IV. typ
R6	13 let	dívka	Bratislava	Piešťany	I. typ

R – respondentka

Zdroj: vlastní zpracování

V tabulce 2 je pro dobrou orientaci uveden věk nemocného dítěte, pohlaví, místo bydliště, lokalita léčby a typ OI. Výzkumného šetření se zúčastnilo 5 respondentek - matek, které mluvily o svých dětech. Jedna z těchto respondentek – matek, nám předala příběhy dvou svých dcer. Její starší dcera je označena R5 a mladší dcera R6. Ve výzkumném šetření se objevili 2 chlapci, 4 dívky. Rozhovory se konaly v domácím prostředí rodiny nebo v tiché a klidné kavárně. Dále také pomocí programu Skype či pomocí emailové korespondence, protože se některé respondentky necítily na to, aby příběhy vyprávěly face to face, ani pomocí Skypu. Všechny příběhy byly vylíčené do velkých detailů. Zejména příběhy, které jsme získali emailovou korespondencí, byly vylíčené podrobně a emailovou korespondencí jsme se mohly doptávat. Věk dětí je různorodý. Nejčastější typ onemocnění u dětí z našeho kvalitativního šetření je I. typ OI.

#### 4.3. Seznam kategorií a podkategorií sester

Data, která jsme získaly díky rozhovorům se sestrami, byla následně seřazena do kategorií a podkategorií. Byly vytvořeny kategorie: Osteogenesis imperfecta, Čemu věnovat největší pozornost, Léčebné postupy a Obsah poučení rodičů. 1. kategorie -

Osteogenesis imperfecta zahrnuje tři podkategorie: Setkání s onemocněním, Charakteristika Osteogenesis imperfecta dle sester a Nejčastější věk nemocných dětí. 2. kategorie – Čemu věnovat největší pozornost obsahuje dvě podkategorie s názvem: Na co si dávat největší pozor a Sestry sestrám. 3. vytvořená kategorie – Léčebné postupy zahrnuje tři podkategorie: Podání terapie, Terapie, Specifika aplikace terapie. Poslední 4. kategorie – Obsah poučení rodičů obsahuje dvě podkategorie: Na co by si měli rodiče dávat pozor a Omezení v běžných denních činnostech.

#### **4.3.1. Kategorie 1 – Osteogenesis imperfecta**

Na základě našich získaných dat byla vytvořena kategorie Osteogenesis imperfecta, která obsahuje podkategorie: *Setkání s onemocněním*, *Charakteristika Osteogenesis imperfecta dle sester a Nejčastější věk nemocných dětí*.

Kategorie Osteogenesis imperfecta obsahuje informace, zda se sestry s tímto onemocněním setkaly a ošetřovaly takto nemocné děti. Tato kategorie je zaměřená na poznatky, které mají sestry o onemocnění Osteogenesis imperfecta. Dále je tato kategorie určena k získání informací, s jak starými dětmi se nejčastěji v nemocnici sestry setkávají.

##### ***Podkategorie – Setkání s onemocněním***

Na otázku, zda se setkaly s dítětem trpícím Osteogenesis imperfecta nám všechny sestry odpověděly kladně a to, že setkaly (S1, S2, S3, S4, S5, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S12, S13, S14, S15). Tuto otázku jsme zařadili do rozhovoru, abychom jsme se přesvědčili o setkání sester s dětmi, kteří trpí onemocněním OI. Tím jsme prokázali vhodné zařazení sester do výzkumného souboru. Příklad odpovědi jedné sestry, S4: „*Ano, setkala jsem se a setkávám se s takto nemocným dítětem.*“ Dále sestra S5 uvedla: „*Ano, na našem oddělení děti s Osteogenesis ošetřujeme. Byl u nás hospitalizovaný chlapec s touto diagnosou, nemocná byla i jeho maminka. Na našem oddělení mu pravidelně aplikujeme kůru pamidronátu.*“ (S5). S6: „*Na našem oddělení tyto děti léčíme, takže setkávám.*“ Dále například sestra S8 poskytla tuto odpověď: „*Ano, chodí k nám na pravidelné etapy terapií.*“ (S8). Jednu z nejzajímavějších odpovědí nám poskytla sestra s označením S15: „*Ano, v 80 tých letech jsem se s tím setkala, dvě děti z jedličkárny vypadali jako ptáčátka zkroucený. Intelekt měli normální, bylo jim asi tak devět a dvanáct let a leželi v batolecí posteli. Měli pokroucený horní*

*a dolní končetiny. Dneska je vidám také, protože jsou tu hospitalizované kvůli aplikaci terapie.“*

- Setkání s onemocněním OI: S1, S2, S3, S4, S5, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S12, S13, S14, S15

### ***Podkategorie - Charakteristika Osteogenesis imperfecta dle sester***

Dotazované sestry se ve velké většině shodovaly. Nejčastěji nám odpověděly, že se jedná o vrozené onemocnění se zvýšenou lomivostí a křehkostí kostí (S2, S3, S4, S5, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S12, S13, S14, S15). Sestry S6 a S8 odpověděly stejně, ale ještě dodaly, že se jedná o dědičné onemocnění. S6: *„Tohle onemocnění znám. Jedná se o dědičné onemocnění kostí. Kosti jsou křehké, a proto taky dochází k jejich časté lámavosti.“* Sestra 8 sdělila: *„Jde o dědičné a vrozené onemocnění. Projevuje se vysokou křehkostí a lámavostí kostí.“* (S8). Sestry S4 a S7 odpověděly také vrozené onemocnění se zvýšenou lámavostí kostí a porucha růstu. S4: *„Je to vrozené onemocnění, které se projevuje poruchou růstu kostí a jejich zvýšenou lámavostí.“* S7: *„Jedná se o vrozené onemocnění, kdy se vyskytuje porucha růstu kostí se zvýšenou lámavostí kostí.“* Sestra 2 dodala zánět kolagenu: *„Znám tohle onemocnění. Vrozené onemocnění. Kosti jsou křehké a lámou se. Je to zánět kolagenu.“* (S2). Sestra 10 ještě vypověděla, že je to onemocnění se špatnou tvorbou kolagenu: *„Tohle onemocnění znám. Jde o vrozené onemocnění se špatnou tvorbou kolagenu a tím vzniká velká křehkost a lámavost kostí.“* (S10). Jedna sestra ve své odpovědi uvedla, že děti vypadají jako týrané děti, S1: *„Takto nemocné děti vypadají jako týrané děti. Když se nám tu s touhle diagnózou objevilo první dítě, ošetřující lékař řekl, že má divné bělmo a mohl by mít Osteogenesis imperfecta. Pak se zjistilo, že tohle děcko už mělo zlomeniny nitroděložně.“* Sestra s označením S5 nám vystihla příznaky nemocných dětí jako je například zlomeniny dlouhých kostí, lomivost zubů, modré skléry a ztráta sluchu. S5: *„Je to většinou dědičné onemocnění, jehož základním projevem je křehkost kostí, nejčastěji zlomeniny dlouhých kostí, lomivost zubů, deformity kostí, modré skléry, ztráta sluchu.“*

- Vrozené onemocnění, zvýšená lomivost a křehkost kostí: S2, S3, S4, S5, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S12, S13, S14, S15
- Dědičné onemocnění: S5, S6, S8
- Špatná tvorba kolagenu: S10

- Porucha růstu: S4, S7,
- Zánět kolagenu S2
- Dědi vypadají jako týrané děti: S1
- Nejčastěji zlomeniny a deformity dlouhých kostí: S5
- Lomivost zubů: S5
- Modré skléry: S5
- Ztráta sluchu: S5

### ***Podkategorie – Nejčastější věk nemocných dětí***

Na otázku, s jakou věkovou kategorií dětí s diagnózou Osteogenesis imperfecta se nejčastěji setkávají, nám sestry odpověděly různorodě. Sestry S1, S2, S3, S7, S9, S10, S11, S13 vypověděly, že se nejčastěji setkávají s dětmi kojeneckého věku, kteří trpí OI. Sestra 2 sdělila: *„Na oddělení se nejčastěji objevují děti v kojeneckém období.“* (S2). Sestra 7 ještě dodala, že nejčastěji jsou u nich hospitalizované děti kojeneckého věku, ale také předškolního, S7: *„U nás na oddělení jsou pravidelně hospitalizované děti kojeneckého věku, ale také jsou tu někdy hospitalizované děti předškolního věku.“* Sestra 11 nám řekla, že se nejčastěji setkává s dětmi s OI v kojeneckém věku, ale léčí se u nich děti do předškolního věku. S11: *„Od kojeneckého věku do zhruba předškolního věku dítěte, ale nejčastěji se setkávám s kojenci.“* Jedna z dotazovaných sester vypověděla, že na jejich oddělení je opakovaně chlapec s OI a je mu deset let. S4: *„Na našem oddělení je opakovaně hospitalizován chlapec s touto diagnózou a je mu deset let.“* Sestry S8 a S12 na otázku odpověděly shodně a to s dětmi školního věku. S8: *„Nejčastěji se setkávám s dětmi školního věku.“* S12: *„Přicházejí k nám nejčastěji na terapie ve školním věku.“* Sestra 5 odpověděla, že na oddělení se léčí děti kojeneckého, předškolního a školního věku, S5: *„Na našem oddělení léčíme děti kojeneckého věku, předškolního věku a školního věku. Nevím, jaký věk tu vidím nejčastěji.“* Jedna sestra ve své odpovědi uvedla, že neví jak její kolegyně, ale ona se nejvíce setkává s dětmi kolem deseti let, S6: *„Nevím jak mé kolegyně, ale já se setkávám nejčastěji s dětmi kolem deseti let.“* Sestry S14 a S15 se shodly, že nemohou upřednostnit ani jeden věk, protože se jim zdá výskyt všech věkových kategorií vyrovnaný. S14: *„Často k nám přicházejí dětské pacienti od nejútlejšího věku až po dospělý věk.“* S15: *„Chodí k nám rodiče s miminky, s dětmi předškolního, školního věku i v době jejich dospívání.“*

- Kojenecký věk: S1, S2, S3, S7, S9, S10, S11, S13,

- Školní věk: S8, S12
- Kojenecký, předškolní a školní věk: S5, S14, S15
- Deset let: S4, S6

#### **4.3.2. Kategorie 2 – Čemu věnovat největší pozornost**

Na základě našich získaných dat byla vytvořena kategorie Čemu věnovat největší pozornost, která zahrnuje dvě podkategorie: *Na co si dávat největší pozor* a *Sestry sestrám*.

Kategorie Čemu věnovat největší pozornost je zaměřená na důležité poznatky sester, které o takto nemocné děti pečují. Zároveň se zaměřuje na předání podstatných informací sestrám, které nikdy o takto nemocné děti nepečovaly, ale v budoucnu by děti s OI mohly ošetřovat.

##### ***Podkategorie – Na co si dávat největší pozor***

Na otázku, na co si dát při ošetřování takto nemocných dětí pozor se sestry, ve velké většině odpovědi shodovaly. Nejčastěji vypověděly, že je důležitá velmi opatrná a šetrná manipulace (S1, S4, S5, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S12, S13, S14, S15). S5: „Šetrná manipulace vyvarovat se riziku pádu. Důležité je hlavně prevence fraktur.“ Sestry S6, S7 a S10 odpověděly na položenou otázku srovnatelně. Všechny tři kladly důraz na šetrnou manipulaci při ošetřovatelských úkonech. S6: „Určitě na šetrnou manipulaci s daným pacientem. Šetrnou manipulací myslím například při odběrech, zavádění PŽK, při vážení, přebalování.“ S7: „Rozhodně šetrná manipulace při polohování, zvedání na váhu, při manipulování kanyl a odběrech. Pozor na postranice postýlky, kvůli možnému pádu.“ Sestra (S10) odpověděla obdobně: „Opatrná manipulace při veškerých ošetřovatelských úkonech. Opravdu dbát na šetrné zacházení.“ Sestry s označením S3 a S15 se ztotožňují s myšlenkou, že dítě se při odběru krve nesmí držet příliš silně. Sestra 3: „Nemačkat při odběru krve. Dbát, aby dítě nespadlo například z postele, vhodné postranice.“ (S3). Sestra 15: „No nejvíce na úrazy, abychom ošetřováním nezpůsobili frakturu. Proto je hodně důležité velmi šetrné ošetřování. Manipulovat s dítětem pomalu a opatrně. Dávat pozor při odběrech, abychom dítě příliš netiskli a tím nezpůsobili zlomeninu. Jo a také je důležité bezpečné prostředí.“ (S15). Jako další častá odpověď zaznívala, že má být kladen důraz na bezpečné prostředí, kvůli prevenci pádů a zranění dítěte, to nám odpověděly sestry



(S1, S2, S3, S5, S7, S8, S12, S13, S14, S15). Jedna sestra ve své odpovědi dodala, že záleží na věku: „*Na manipulaci s dítětem, to je nejdůležitější. Hlídat, aby nepadalo. Záleží dle věku, na co si dát pozor.*“ (S1). Sestry S3, S7, S12, S13 se zmínily, ohledně prevence pádu, že jsou velmi vhodné postýlky s postranicemi, zábranami. Dále sestry uváděly, že je důležité dbát na prevenci fraktur (S4, S5, S11, S12, S14, S15). Sestry S12, S13 a S15 odpověděly podobně ohledně šetrné manipulace, bezpečného prostředí a upozornily na silné stisky. S12 „*Upravit okolí dítěte, aby nezakoplo, nepřivodilo si zlomeninu. Používat postranice lůžka. Při výkonech nepoužívat silné stisky, opatrná manipulace.* S13: „*Při manipulaci s dítětem nepoužívat silné stisky, upravit okolí dítěte, aby nezakoplo, uložit dítě do postýlky se zábranou.*“

- Opatrná, šetrná manipulace: S1, S4, S5, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S12, S13, S14, S15
- Šetrně vykonávat ošetrovatelské výkony: S4, S6, S7, S10
- Šetrné držení při odběrech krve: S3, S6, S7, S15
- Bezpečné prostředí – prevence pádu, zranění: S1, S2, S3, S5, S7, S8, S12, S13, S14, S15
- Záleží na věku dítěte: S1
- Postýlka s postranicemi, zábranami: S3, S7, S12, S13
- Prevence fraktur: S4, S5, S11, S12, S14, S15
- Nepoužívat silné stisky: S3, S12, S13, S15

### ***Podkategorie – Sestry sestrám***

Ptali jsme se sester, jaké rady či zkušenosti by předaly sestrám, které budou ošetřovat děti s touto diagnózou. Odpovědi sester se podobaly odpovědím na otázku, která je zařazena do kategorie 2 – Čemu věnovat největší pozornost, do podkategorie *Na co si dávat největší pozor*. Nejvíce vyskytující odpověď byla, že by sestrám doporučily manipulovat s takto nemocnými dětmi velmi opatrně a šetrně, tím by předcházely zapříčinění zlomenin (S1, S2, S3, S4, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S12, S13, S14). Sestra 2 uvedla příklad, proč by se s dítětem mělo manipulovat opatrně například při odběru, aby zdravotnický personál nezpůsobil frakturu: „*Pozor na manipulaci například při odběru, aby zdravotnický personál nezpůsobil frakturu.*“ (S2). Sestra 3 zase uvedla opatrné zacházení při přebalování, je nutné jemné zacházení: „*Sestrám bych předala, aby nemačkali na miminko při přebalování. Musejí se dotýkat*

*ditěte velmi jemně.*“ (S3). Sestra 7 dodala, že péče o tyto děti je velmi specifická: *„Určitě je péče o takové děti velmi specifická, opatrná, něžná.“* (S7). Tři sestry považovaly za důležitou radu, kterou by chtěly kolegyním předat, aby ji při ošetřování těchto dětí využily a to trpělivost (S4, S8, S11). S4: *„Opatrnost při manipulaci, trpělivost.“* S8: *„Poradila bych jim, že potřebují velkou dávku trpělivosti a empatie. Musejí být velmi opatrné“* S11: *„Při péči o ty to děti je potřeba zvýšená opatrnost a hlavně být trpělivá.“* Shodnou odpověď vypověděly sestry (S6, S8, S12) byla to empatie. S6: *„No nejdůležitější je šetrná manipulace a hlavně empatie!“* 12: *„Poradila bych jim, aby při ošetřování a manipulaci byly šetrné a hlavně při každém doteku byly empatické.“* Jako jediná sestra 5 vypověděla o komplexnosti léčby a o jejím účelu. S5: *„Léčba musí být komplexní a podílí se na ní tým specialistů z různých oborů například pediatrie, ortopedie, fyzioterapie, protetika. Cílem je zlepšit kvalitu života, nedaří se zatím účinně vyléčit.“* Jedna sestra by předala rady o vyladěné péči, klidném a vyrovnaném člověku, který péči poskytuje a zmínila se, také o terapii, S14: *„Péče musí být neuvěřitelně vyladěná. Každé trhnutí a nevyrovnanost může způsobit zlomeninu. Klidný, vyrovnaný člověk musí zvládnout šetrné a hlavně pomalé ošetření. Je nutné pomalé podávání léčebných infuzí.“* Sestra 15 nad svou odpovědí dlouho přemýšlela a nakonec pověděla, jak moc je důležité k těmto dětem nepřístupovat jako k nemocným, S15: *„Myslím, že sestry by měly vědět, aby se k nim chovaly jako k mentálně nenarušeným. Je důležité, aby se k nim nepřístupovalo jako k nemocným.“*

- Opatrná, šetrná manipulace (předcházet zlomeninám): S1, S2, S3, S4, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S12, S13, S14
- Trpělivost: S4, S8, S11
- Empatie: S6, S8, S12
- Léčba musí být komplexní: S5
- Péče musí být vyladěná, klidný, vyrovnaný člověk: S14
- Chovat se k dětem jako k mentálně nenarušeným: S15

#### **4.3.3. Kategorie 3 – Léčebné postupy**

Na základě našich získaných dat byla vytvořena kategorie Léčebné postupy, která zahrnuje tři podkategorie: *Podání terapie, Terapie, Specifika aplikace terapie.*

Kategorie Léčebné postupy je zaměřená na aplikaci terapie podávané dětem s OI. Dále se také zabývá možnými specifiky, které tato terapie má a sestry je považují za důležité.

### ***Podkategorie – Podání terapie***

Na otázku, jestli aplikovaly terapii určenou dětem s diagnózou Osteogenesis imperfecta nám všechny sestry odpověděly, že ji aplikovaly (S1, S2, S3, S4, S5, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S12, S13, S14, S15). Otázku jsme začlenili do rozhovoru, abychom jsme se přesvědčili, že sestry terapii určenou pro děti s tímto onemocněním již aplikovaly. Tím jsme nabyli vědomí, že sestry budou odpovídat dle svých zkušeností a proto je vhodné je zařadit do výzkumného souboru. Příklad odpovědi jedné sestry: „*Ano, aplikuju ji pravidelně.*“ (S2). Sestra 4 sdělila: „*Ano, aplikovala jsem jí a aplikuju.*“ (S4). Sestra 5 vypověděla: „*Ano, jak jsem říkala, na našem oddělení tyto děti léčíme. Jsou jim tu aplikovány pravidelné kůry pamidronátu.*“ (S5). Dále například jedna sestra pověděla: „*Ano. Jak jsem řekla, docházejí k nám pravidelně na terapii. Takže jim tedy tu terapii aplikujeme.*“ (S8).

- Ano, terapii aplikovala: S1, S2, S3, S4, S5, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S12, S13, S14, S15

### ***Podkategorie – Terapie***

Na otázku, jakou terapii aplikují dítěti s Osteogenesi imperfecta jsme získali stejnou odpověď a to, že aplikují infuzní roztok s pamidronátem (S1, S2, S3, S4, S5, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S12, S13, S14, S15). Například sestra s označením S2 odpověděla: „*Podáváme pamidronát v infuzích.*“ (S2). Jiná sestra zodpověděla: „*Těmto nemocným dětem aplikujeme intravenózně v infuzích pamidronát.*“ (S11). A sestra S14 poskytla tuto odpověď: „*No jako terapii jim aplikujeme pamidronát v infuzích.*“ (S14). Sestra 6 dodala k aplikaci pamidronátu, jaká je to léková skupina, S6: „*Aplikujeme infuzní roztoky pamidronátu z lékové skupiny Bisfosfonátů.*“ Sestry (S9, S10) se shodly v odpovědích, že k intravenózně aplikovaným pamidronátům ještě podávají perorálně Calcium. S9: „*Aplikovala jsem léčbu pamidronát intravenózně a Calcium perorálně.*“ Sestra 10 ještě dodala, že pamidronát aplikují v infuzních roztocích fyziologického roztoku S10: „*No pamidronát podáváme intravenózně v infuzi fyzáku a Calcium per os.*“ Jiné dvě sestry zase vypověděly, že k intravenóznímu aplikování pamidronátu ještě podávají vitamín D. S12: „*Terapii intravenózně v infuzích*

*pamidronát a per os vitamín D.*“ S13: „*Intravenózně podáváme pamidronát. Jo a ještě dáváme perorálně vitamín D.*“ Sestra 1 nám ve své odpovědi popsala jak na oddělení pamidronát aplikují a také v jakých intervalech, S1: „*Pamidronát v infuzích ve fyziologickém roztoku, tři dny po sobě, jedenkrát za tři měsíce. Každé ráno se dělají kontrolní odběry, kvůli hladině vápníků. Po kontrolních odběrech a jejich dobrých výsledcích se může podat další dávka.*“ Poslední sestra nám dodala, že pamidronát se podává v infuzích při hospitalizaci dítěte. „*Těmhle dětem aplikujeme infuze s pamidronátem. Dítě musí být hospitalizované, protože to musí kapat velmi pomalu, tři dny po sobě a každý den se dělají kontrolní odběry.*“ (S15)

- Infuzní roztok s pamidronátem: 1, S2, S3, S4, S5, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S12, S13, S14, S15
- Pamidronát, léková skupina Bisfosfonáty: S6
- Calcium perorálně: S9, S10
- Vitamín D perorálně: S12, S13

#### ***Podkategorie – Specifika aplikace terapie***

Na otázku, jaká jsou specifika aplikace terapie u dětí s Osteogenesis imperfecta z pohledu jejich kompetence, jsme od sester dostali většinou obdobné odpovědi. Mnoho sester odpovědělo, že se dítěti musí před a po podání infuzní terapie provést odběr krve (S2, S3, S4, S5, S6, S7, S8, S11, S15). Jedna z dotazovaných sester: „*Před a po podání odběr krve na minerály, podle toho lékař určí dávku. Terapie se podává tři dny po sobě, jednou za dvacet čtyři hodin a celý proces se opakuje jedenkrát za tři měsíce. Při fraktuře se infuze nepodává, protože pamidronát zhorší léčbu zlomenin.*“ (S2). Sestra 3 odpověděla: „*Tři dny po sobě infuze na noc, aby to dítě lépe snášelo. Vždy ráno kontrolní odběry krve na krevní obraz a biochemii. Po čtyřech dnech dítě odchází domů.*“ (S3). Některé sestry podotkly, že se při terapii musejí měřit fyziologické funkce (S4, S5, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S13, S14). S5: „*Měření fyziologických funkcí. Odběry krve se musejí provádět každý den.*“ S13: „*Běžná infuze s pamidronátem, ale důležité je měřit fyziologické funkce.*“ Čtyři sestry konstatovaly ohledně terapie, že nikdy nesmí kapat mimo žílu, protože by mohla následně vzniknout nekróza (S9, S10, S14, S15). S9: „*Nó, když kape infuze, musíme měřit fyziologické funkce. Lék nesmí jít nikdy para, doktor na to kladl důraz, když nám o tom říkal, prý aby nevznikla nekróza.*“ S14: „*Velmi důležité je, aby nešel pamidronát mimo i.v., protože by mohla vzniknout*

nekróza. Při kapání infuze měříme fyziologické funkce.“ Pár sester na otázku zodpovědělo, že tato terapie obsahuje specifika v podobě dodržení protokolu stanoveného lékařem, sestry (S4, S6, S7, S8, S12). Sestra 4 odpověděla: „*Monitoring vitálních funkcí se musí provádět. Odběry před a po aplikaci se provádějí. Postupuje se dle protokolu od lékaře. Rodiče podepisují souhlas s terapií.*“ (S4). Jedna z těchto dotazovaných sester podotkla: „*Lékař nám kladl na srdce, že je velmi důležité dodržet jeho stanovený protokol. V tom vidím specifika aplikace této terapie.*“ (S12). Dále také čtyři sestry uvedly, že s terapií musejí rodiče písemně souhlasit (S4, S6, S7, S8, S11). S6: „*Terapie samotná není nějak zvlášť náročná. Důležité je dodržet stanovený protokol, který vypracuje lékař. Rodiče podepisují souhlas s terapií. Já provádím odběry, sleduji fyziologické funkce a aplikuju terapii. Pokud nejsou komplikace, hospitalizace trvá většinou tři až čtyři dny.*“ Sestra 8 sdělila: „*Já musím provést odběry před a po aplikaci. Při aplikaci sleduji fyziologické funkce. Postupuju dle protokolu od lékaře. Rodiče musejí souhlasit s terapií, ale s tím nikdy není problém. Jen musejí podepsat formulář.*“ Sestra s označením S11 poskytla tuto odpověď: „*Já jako sestra musím provést odběry před a také po aplikaci pamidronátu. Sleduji fyziologické funkce během celé aplikace infuze s pamidronátem. Před aplikací je nutný souhlas rodičů s touto terapií.*“ (S11). Pouze jedna sestra uvedla podstatnou informaci, že infuze s pamidronátem musí kapat velmi pomalu „*Je přesně stanovený čas na vykapání, nelze to nechat kapat od oka. Nemůže to kapat třeba jednu hodinu, ale třeba tři hodiny. Je to přesně stanovené doktorem.*“ (S1). Jedna z dotazovaných sester ještě svou odpověď obohatila o důležitou informaci a to, že se dítěti po určitém čase po terapii provádí EKG. Tato sestra ještě podotkla, že dítě musí být na celkovém monitoringu při aplikaci pamidronátu, jak je již výše zmíněno. S7: „*Vše se podává dle protokolu. Rodiče musí podepsat souhlas s touto léčbou. Kontroluje se tělesná teplota, no celkově fyziologické funkce. Dítě je většinou napojeno na monitoring. Dělá se kontrolní odběr na biochemii před a po podání. Kontroluje se hladina kalcia. Také s odstupem času od terapie se provádí kontrola EKG.*“

- Kontrolní odběr krve před, po terapií: S2, S3, S4, S5, S6, S7, S8, S11, S15
- Měření fyziologických funkcí při podávání terapie: S4, S5, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S13, S14
- Lék nesmí kapat mimo žílu: S9, S10, S14, S15
- Dodržení protokolu stanoveného lékařem: S4, S6, S7, S8, S12

- Písemný souhlas rodičů: S4, S6, S7, S8, S11
- Kontrola EKG: S7

#### **4.3.4. Kategorie 4 – Obsah poučení rodičů**

Na základě našich získaných dat byla vytvořena kategorie Obsah poučení rodičů, která zahrnuje dvě podkategorie: *Na co by si měli rodiče dávat pozor*, *Omezení v běžných denních činnostech*.

Kategorie Obsah poučení rodičů je zaměřená na předávání informací rodičům při propouštění do domácí péče na to, na co by si měli dávat největší pozor, jak o dítě s touto diagnózou pečovat a jak manipulovat s nemocným dítětem. Dále je zaměřená na omezení, které zasahují do jejich denních činností.

##### ***Podkategorie – Na co by si měli rodiče dávat pozor***

Na otázku o čem informují rodiče nemocného dítěte při propuštění do domácí péče, nám sestry odpovídaly velmi stručně. Při propuštění dítěte s OI do domácího prostředí, by si měli být rodiče jistí jak o dítě pečovat, měli by být velmi dobře a podrobně informováni. Většina sester odpověděla, že je důležité upravit prostředí dítěte, ve kterém se bude nacházet, aby se zamezilo pádům a tím dalším zlomeninám (S2, S3, S4, S5, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S12, S13, S15). S9: *„Maminku budu upozorňovat, aby předcházela pádům a tím zamezila zlomeninám.“* Dále sestry doplňovaly, že je nutné rodiče edukovat ohledně šetrné manipulace s dítětem (S1, S4, S5, S6, S7, S8, S10, S11, S12, S13, S14, S15). Například sestra 5 řekla: *„Upozornila bych rodiče na nutnost opatrné manipulace, vyvarovat se pádům.“* (S5). Sestra 10 sdělila: *„Šetrná péče při manipulaci s dítětem po všech stránkách doma i venku, aby se co nejvíce zabránilo zlomeninám. Jó a aby celá rodina dávala pozor na pády, to je také častá příčina zlomenin.“* (S10). S11: *„Že má křehčí kosti, musej bejt rodiče opatrnější při manipulaci s ním a více dítě chránit před možnými pády.“* Jedna z dotazovaných sester doplnila nutnost edukace rodičů ohledně dostatečného množství léků a sledování termínů léčby: *„Maminky jsou edukovány ohledně šetrné manipulace. Ohledně doplňování léků, aby jich měli dost, aby jim nedošly. Dále je také informujeme ohledně termínů léčby, že musejí chodit na terapii každé tři měsíce.“* (S1). Pár sester zmínilo, že by při předávání informací nezapomněla upozornit rodiče malých dětí na zvednuté postraníky u postýlek (S4, S7, S12, S13). S4: *„No aby se vyvarovali pádům, opatrně s dítětem manipulovali,*

*zábrany postýlky musejí být vždy zvednuté.*“ Sestra 2 dodala, že je vhodné, aby rodiče postýlku vypořádali polštáři a aby rodiče informovali celou rodinu o stavu dítěte: *„Já rodiče edukuju ohledně prevence úrazů, aby dbali na postranice u postýlky, aby ji obložili polštáři. Nutné přizpůsobit domácnost. Prevence celého okolí, edukace rodiny.*“ (S2). Sestra s označením S13 svou odpověď rozšířila o radu, aby se děti vyvarovali nebezpečným sportům: *„No záleží na věku dítěte, ale mělo by se vyvarovat nebezpečným sportům, například kontaktním sportům, házené, bobování, lyžování, jždění na bruslích a na kole. To bych rodičům zdůraznila. Při manipulaci s dítětem, aby nepoužívali pevné stisky. Je nutné upravit okolí dítěte, aby rodiče zamezili pádům, aby nezakoplo, neuhodilo se. Malé dítě by mělo být uložené vždy do postýlky se zábranou.*“ (S13). Sestra 12 vypověděla, že rodiče učí přebalovat, jak dítě oblékat a doporučuje jim vhodný typ oblečení: *„Říkám rodičům, že musej upravit okolí, prostředí dítěte. U malého dítěte musej dbát na používání postranic. Naučila bych je, jak dítě přebalovat. Jak ho oblékat. Vhodné jsou lehké kabátky bez zdobení, aby se nezachytilo končetinkou. No prostě je hlavně učim, že musej šetrně manipulovat.*“ (S12). Sestra 14 také uvedla rady k přebalování a ještě dodala další upozornění: *„Já rodičům říkám, že všechno musejí dělat s šetrností. Přebalovat na tvrdé podložce. Nikdy nesměj miminko zvedat, tahat za nožičky. Nezvedat hlavičku při vykapávání očí. Větší dítě by se nemělo hodně namáhat. Hlavně je důležitý zvýšený a důsledný dohled.*“ (S14). Jedna sestra ve své odpovědi uvedla, že je důležité u malého dítěte s touto diagnózou časté polohování, S7: *„Rodiče by měli s dítětem opatrně manipulovat, držet ho. Velký pozor by měli dávat na otlaky. Dítě opatrně polohovat.*“ Jedna ze sester nám prozradila, že rodičům předává informace o šetrné manipulaci, předcházení pádů a dodržování užívání předepsaných léků, S8: *„Já rodičům, nejvíce mamkám říkám, že musejí být velmi opatrné a šetrné při manipulaci. Všemi způsoby zamezit pádům dětí. Podávat přísun Calcia dle ordinace lékaře.*“

- Upravit prostředí dítěte: S2, S3, S4, S5, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S12, S13, S15
- Šetrná manipulace: S1, S4, S5, S6, S7, S8, S10, S11, S12, S13, S14, S15
- Kontrola dostatečného množství léků doma: S1
- Informace ohledně příští terapie: S1
- Zvednuté postranice u dětských postýlek: S4, S7, S12, S13
- Nutnost edukace celé rodiny: S2

- Doporučení vhodného oblečení: S12
- Naučit rodiče vhodně přebalovat: S12, S14
- Zvýšený, důsledný dohled: S14
- Malé děti pravidelně polohovat: S7
- Léky podávat dle ordinace lékaře: S8
- Vyvarovat se nebezpečným sportům: S13

### ***Podkategorie – Omezení v běžných denních činnostech***

Na otázku, v jakých denních činnostech má dítě s Osteogenesis imperfecta největší potíže se některé sestry v odpovědích shodly, že záleží na věku a stupni postižení (S1, S4, S5, S8, S10, S11, S15). Sestra 4 například uvedla: „*Obtíže se odvíjí i od věku dítěte, u miminka to není tak patrné. U starších dětí jsou to problémy s chůzí a omezení v běžných činnostech.*“ (S4). Sestra 5 sdělila: „*Onemocnění může mít několik stupňů postižení. Může tedy pacienty omezovat při všech běžných činnostech. Také záleží na věku dítěte, od toho se to odvíjí.*“ (S5). Sestra 11 odpověděla: „*To je dost různé, záleží na stupni postižení, věku a množství prodělaných zlomenin a tím, jak dobře srostly. Musí být jen opatrnější, ale některé zvládnou vše, jinak je náročnější jakýkoliv pohyb.*“ (S11). Dále nám sestry také odpovídaly, že děti s OI mají omezení při pohybu, nejvíce při chůzi, například nemohou chodit na procházky jako zdravé děti (S1, S2, S4, S6, S7, S8, S10, S12, S14, S15). Sestra 14 nám sdělila: „*Nó v jakých denních činnostech. Hmm, myslím, že pohyb jako takový. Nemohou jít na procházku, jako zdravé děti. Nemohou se volně pohybovat po místnosti.*“ (S14). Sestra s označením 7 dodala, že tyto děti také omezuje malá výška a proto nedosáhnou na předměty denní potřeby: „*Tyto děti hodně omezuje pohyb. Nemohou chodit, jak by si přáli. Mají problém s přesuny z lůžka, chodit na toaletu. Za jednu ze zásadních potíží považují malý výškový vzrůst, nedosáhnou na běžné předměty.*“ (S7). Jako další častá odpověď zaznívala, že tyto děti mají největší omezení při vykonávání hygieny (S6, S8, S12, S15). Jedna z dotazovaných sester odpověděla, že děti s OI mají problém s vykonáváním hygieny, ale velmi je trápí a omezuje, že nemohou dělat většinu sportů, S8: „*Myslím si, že dle stupně postižení, dle věku dítěte se to trochu liší, ale více méně ve všech denních činnostech. Například při chůzi, při vykonávání koupele a hygieny, to nemohou dělat sami. Joo a mají velké omezení v pohybu. Nemohou dělat sport, který chtějí. De facto každý sport je pro ně nebezpečný. Z toho jsou děti hodně smutný.*“ Sestra 15 nám



na otázku odpověděla, také již zmíněné omezení při provádění hygieny, pohybu a dále řekla, že by se děti měli vyhýbat zatěžování skeletu: *„Při hygieně, při vyprazdňování. No obtíže dle typu onemocnění a věku dítěte. Měli by se vyhýbat činností, při kterých je zatěžován skelet, například kontaktní sporty, skákavé sporty.“* (S15). Dvě sestry ve svých odpovědích také zmínily, jako obtíž v běžných činnostech oblékání (S6, S12). Sestra 6 řekla: *„Největší potíže v denních činnostech mají tyto děti při oblékání, toaletě, hygieně, při pohybu v prostředí a nejen doma.“* (S6). Častou odpovědí sester byla hra. Odpovídaly, že děti s OI mají potíže při hře se sourozenci a kamarády (S2, S3, S9, S10, S12, S13). Rodiče jim bohužel nemohou dovolit všechny hry se svými vrstevníky. Sestra 2 uvedla: *„Nemohou se procházet a pohybovat jak by chtěli. Velké potíže a omezení těchto dětí vidím při hře s vrstevníky.“* (S2). Sestra 3 pověděla: *„Máme tu maminku, která má tříletá dvojčátka. Jeden chlapec je zdravý, druhý má tuhle diagnózu. Říkala, že je hodně těžké vybrat hračky. Prvotně musí vybrat hračky, které nejsou nebezpečné pro nemocného chlapce. Například odstrkovadla museli úplně vyřadit. Nemohou na hřiště, protože by chtěli na klouzačku. Vše co nemůže nemocný, nemůže vlastně ani zdravý. Nemohou třeba na pouť, lyže, kola, brusle a tak dál. Takže si myslím, že takhle nemocné dítě má velké potíže při hře.“* (S3). Sestra 9 nám sdělila podobnou odpověď: *„Při hře s kamarády. Musí na sebe dávat stále pozor. Nemůže se zúčastnit všech her, co hrají ostatní.“* (S9). Sestra 10 nám odpověděla podobně: *„U každého dítěte to bude individuální, záleží na typu onemocnění a věku dítěte. Nejčastěji může mít potíže při chůzi, sezení. Velké obtíže bude mít při hraní her, protože se musí vyhýbat možností, způsobit si další zlomeninu.“* (S10). Sestra 12 vylíčila potíže dítěte s OI obdobně: *„Myslím, že při pohybu, takže při chůzi. Dále při hygieně, oblékání. No a při hře, ta je pro dítě velmi důležitá, ale dítě s Osteogenesis imperfecta se musí spoustu her a sportovních aktivit vzdát.“* (S12).

- Záleží na věku a stupni postižení: S1, S4, S5, S8, S10, S11, S15
- Omezení pohybu: S1, S2, S4, S6, S7, S8, S10, S12, S14, S15
- Omezení malého vzrůstu, nedosáhnou na předměty: S7
- Deficit při vykonávání hygieny: S6, S8, S12, S15
- Potíže při oblékání: S6, S12
- Omezení ve sportu: S3, S8, S12, S15
- Omezení při hře: S2, S3, S9, S10, S12, S13

#### **4.4. Seznam kategorií a podkategorií nemocných dětí**

Data, která jsme získaly na základě nerativního biografického interview s matkami nemocných dětí, byla následně zpracována do kategorií a podkategorií. Byly vytvořeny kategorie: První myšlenky na onemocnění, Prodělané zlomeniny a úrazy, Léčba, Ovlivnění nemocí a Současný stav. 1. kategorie – První myšlenka na onemocnění zahrnuje tři podkategorie: První příznaky onemocnění, Postup při potvrzení diagnózy a Typ Osteogenesis imperfecta. 2. kategorie – Prodělané zlomeniny a úrazy neobsahuje žádnou kategorii. 3. vytvořená kategorie – Léčba zahrnuje tři podkategorie: Průběh léčby, Účinek terapie a Návštěvy nemocnice. 4. kategorie – Ovlivnění nemocí zahrnuje jednu podkategorii: Sport. Poslední 5. kategorie – Současný stav neobsahuje žádnou podkategorii.

##### **4.4.1. Kategorie 1 – První myšlenka na onemocnění**

Na základě našich získaných dat byla vytvořena kategorie První myšlenka na onemocnění, která obsahuje tři podkategorie: *První příznaky onemocnění*, *Postup při potvrzení diagnózy* a *Typ Osteogenesis imperfecta*. Kategorie je změřená na první příznaky onemocnění, které se u dětí projeví. Dále obsahuje proces, kterým si jednotlivé děti s rodiči prošli, než se dostali k odborníkům a onemocnění OI jim bylo diagnostikováno. Také je v této kategorii popsáno, jaký typ onemocnění děti postihlo.

##### **Podkategorie – První příznaky onemocnění**

Ze získaných dat od respondentek jsme vytvořili podkategorii *První příznaky onemocnění*, kam jsme zařadili první zlomeniny dětí a kdy se objevily první myšlenky na tuto diagnózu. Respondentka 1 nám prozradila, že první zlomenina se stala ve dvou letech při pádu z odrážecího kola, R1: „*První zlomeniny jsme si všimli ve 2 letech, když spadl z odrážedla, byla to ruka. Následovaly další zlomeniny ruky, stačil běžný pád, třeba když běžel a zakopl. Pak byla zlomenina stehenní kosti. Holenní kost si zlomil při skákání na skákacím hradě (to prý byla patologická zlomenina, která se při skákání dolomila), další byla v noci, se mu zaklínila ruka mezi postel a zeď a jak ji chtěl vyndat, zlomil si ji.*“ Jiná respondentka vypověděla, že její dcera měla první úraz v jednom roce, ale už před úrazem se obávala, že onemocnění zdědila po ní kvůli nezvyklé barvě bělma, R2: „*V jednom roce, když měla úraz hlavy, jsem se obávala, že bude mít onemocnění po mně, ale už předtím než se jí stal úraz, jsem měla podezření na Osteogenesis imperfecta, protože měla modré bělmo. V jednom roce jsem spadla*

s dcerkou, měla těžký úraz. Okamžitě se s tím začalo pracovat. Jinak Eviče tuto diagnózu potvrdili, až když jí bylo 12 let, poté co mi umřelo miminko ve čtvrtém měsíci, když jsem potratila.“ Další respondentka uvedla, že její dcera měla tmavší bělmo od narození, ale žádnou vzácnou nemoc si nepřipouštěla. V osmnáctém měsíci zpozorněla pediatřička, která zahájila diagnostiku, R3: „Od narození měla dcera tmavší bělmo, u kojenců je běžná barva do modra, dcera měla však bělmo až šedavé. Ale bez dalších vedlejších projevů nemoci. Do roka se vyvíjela naprosto jako zdravé dítě, bez jakýchkoli problémů. Veškeré psychomotorické pokroky šly ve správném sledu. Na preventivní prohlídce v 18 měsíci pediatřička zpozorněla, že se jí nepozdávalo právě našedlé bělmo. Poslala nás tedy pro jistotu na krevní odběry a zaškrtila právě kategorie ukazující na metabolismus kostí, tuším to byl parametr PINP, což určuje rychlost metabolismu kosti, zejména lidé s osteoporózou mají tuto hodnotu zvýšenou.“ Respondentka 4 prozradila, že od předčasného porodu měla strach, že není něco v pořádku. Už v bříšku byl chlapec menší než jeho dvojče: „Filípek se narodil se svým bráškou ve 34 týdnu a vlastně to bylo kvůli Filovi. Zdálo se doktorům, že se přestal vyvíjet, protože už v bříšku byl skoro o 400gramu menší a to byl důvod k porodu císařským řezem, samozřejmě že jsme nikdo nic nevěděl, že je nemocný. Po porodu se zdálo, všechno v pořádku dokonce Filípek byl první u mě na pokoji. Radeček, až za dva dny, asi víte, jak to chodí na neonatologii. Přesto všechno byli naše dvojčata z předčasně narozených dětí největší. Po měsíci nás pustili domu a začalo to. Nejdřív měl Filípek krev ve stolici, takže alergie na kravské mléko. Na konci května nás pustili z nemocnice. V 6 týdnech mu oteklo stehýnko, jeli jsme na pohotovost. Myslela jsem, že ho kousnul komár. V nemocnici řekli, že má zlomeninu stehenní kosti. Tři týdny ležel a byl zavěšený na trakci. Do osmi týdnů věku.“ (R4). Respondentka 5 vyprávěla, jak se objevily první příznaky u její první dcery, R5: „Takže Martinka je moja dcera narodila 13. 11. 2001 Zlatých Moravciach tehotenstvo snov bolo bez problémové keď sa narodila, bolo to najkrajšie dievčatko na svete, všetko bolo v poriadku, lekári nás prepustili s nemocnici stým že je to zdravé dievčatko . Keď sme prišli domov, Martinka bola krehucka, plakala pri prebalovaní, pri prezliekaní, aj pri kupaní všetko ju bolelo, každý dotyk jej očka boli každým dňom tmavšie, jej sklery boli namodrale každým dňom viac, keď mal pol roka mala prvú zlomeninu a to sa len pri kvocaní prehupla na kolená nechapali sme vrieskala a my sme nevedeli čo jej je, hneď sme vyrazili na chirurgiu a tam nam povedali, že ma zlomenú píšťalu predkolenie, bola veľmi slabá a necelý mesiac malá zlomenú stehenu kosť a už sa mám rozbehol koltoc nemocnic, pohotovosti, boli sme tam stále. Stehenu kosť malá

*zlomenu viac krát, je to veľmi bolestivé pre dieťa aj pre rodiča, ktorý vidí ako dieťa trpí a nevie mu pomôcť. Lekári nevedeli, čo jej je. Martinka nechodila, bola na invalidnom vozíku, lekári nám povedali, že už nikdy nebude chodiť.“ O projevení nemoci u své druhé dcery pověděla: „narodila sá my aj druhá dcerka stou diagnózou a aj sturnerovym syndrómom, ale vďaka Piestanom mala len dve zlomeniny, ale chodí, nelame sá a sklery má modrejšie nez staršia dcéra.“ (R6).*

- Od narození nebylo něco v pořádku: R4
- Od narození nezvyklá barva bělma: R2, R3, R5, R6
- První zlomenina v šesti týdnech: R4
- První zlomenina v půl roce: R5
- První zlomenina v jednom roce: R2
- První zlomenina ve dvou letech: R1
- V osmnáctém měsíci pediatrička začala řešit našedlé bělmo: R3

#### ***Podkategorie – Postup při potvrzení diagnózy***

Ze získaných dat od respondentek jsme vytvořili podkategorii *Postup při potvrzení diagnózy*. Tato podkategorie je zaměřená na to, jak se diagnóza OI potvrdila a jak se děti dostali do rukou specialistů. Jedna respondentka sdělila, že chlapec prodělal specializovaná vyšetření, které OI nepotvrdily. Byl odkázán do Prahy, kde se OI potvrdilo: *„Následovaly denzitometrie, endokrinologie vyšetření, genetika. Nikde z odběrů Osteogenesis nepotvrdily. Byli jsme odesláni do Prahy k panu docentovi a ten podle rentgenového snímku, anamnézy a vyšetření určil OI 1. typu. Nyní se dávají infuze a čekáme, co bude.“* (R1). Respondentka 2 uvedla, že onemocnění její dcery bylo diagnostikováno i přes těžký úraz v jednom roce, až ve dvanácti letech: *„V jednom roce jsem spadla s dcerkou, měla těžký úraz. Okamžitě se s tím začalo pracovat. Jinak Evičce tuto diagnózu potvrdili, až když jí bylo 12 let, poté co mi umřelo miminko ve čtvrtém měsíci, když jsem potratila. Pak mi bylo v Olomouci na genetice nabídnuto, že udělají vyšetření krve Evičce. Testy byly dělány v Centru molekulární biologie a genové terapie v Brně.“* (R2). Jiná respondentka důkladně vylíčila, jak diagnostika její dcery probíhala. Řekla, že genetické testy potvrdily onemocnění OI. Popsala, jak se setkala s neprofesionálním přístupem, ale také jak se dočkala s manželem poskytnutí specializované péče pro jejich dceru: *„Na preventivní prohlídce v 18 měsíci pediatrička zpozorněla, že se jí nepozdávalo právě našedlé bělmo. Poslala nás tedy pro jistotu na*

*krevní odběry a zaškrtila právě kategorie ukazující na metabolismus kostí, tuším to byl parametr PINP, což určuje rychlost metabolismu kosti, zejména lidé s osteoporózou mají tuto hodnotu zvýšenou. Výsledek skutečně vyšel hodně zvýšeně a pediatrička nás vystrašila, že okamžitě máme na dceru dohlížet, aby neupadla, že může utrpět zlomeninu. Přišlo mi to směšné, protože modré bělmo jsem dle matky měla jako kojeneček také a nepřipouštěla jsem si, že by dcera mohla mít takto vzácnou nemoc. Poslala nás do nemocnice s poukazem na hospitalizaci a konziliární vyšetření pro podezření právě na OI. Dostali jsme se do péče genetika pana docenta Honzíka v nemocnici Ke Karlovu v Praze na metabolickém oddělení. Pan docent Honzík už při telefonickém rozhovoru při objednávání k nástupu jevil skepsi, ale při osobní návštěvě, kdy se ptal na osobní anamnézu, zjištění, že modré skléry a hypermobilitu mám já i dcera tedy rozhodl, že udělají kontrolní vyšetření, ovšem ambulantně. Z nemocnice nás tedy ještě ten den propustili bez jakéhokoli vyšetření, jen se na nás chodili dívat mladí medici, jaké má dcera tmavé skléry. Zhruba za týden dělali dceři rentgen hlavy kvůli takzvaným wormiánským kůstkám, které jsou u dětí s OI časté, ale mohou je mít i zdravé děti. U dcery se tyto kůstky potvrdily a znovu se dělal rentgen, tentokrát zápěstí kvůli určení kostního věku. Tam bylo zjištěno, že dcera má na zápěstní kůstce u palce zhojenou zlomeninu starou sotva pár týdnů. Doma jsem si před pár týdny u ní všimla, že si při lezení ukazovala na ručičku a říkala "ba ba", což v té době značilo víc věcí, bolí, balonek, nebo babička. Tušila jsem, že jí možná něco bolí, ale vzhledem, že batole často padá, myslela jsem, že si ručičku narazila a že jí prostě bolí. Po této návštěvě u docenta Honzíka jsme byli dále objednaní na další kontrolu asi za měsíc. Během toho měsíce se prvně dceři zlomila nožička. Jednalo se o zlomeninu pravé holenní i lýtkové kosti, byl to běžný pád, dcera se pokoušela o první samostatnou chůzi a upadla uprostřed místnosti, kdy si nožičku jakoby přisedla a přitom jsem slyšela jakoby lupnutí, dcera hrozně brečela, jako nikdy předtím, jeli jsme tedy na pohotovost, oznámili podezření na tuto chorobu a popsali způsob pádu. Rentgen nohy ukázal zlomeniny obou kostí v jejích 19 měsících. Dostala nejprve dlahu na týden, kterou po týdnu sundali, udělali kontrolní rentgen a dali sádru. Sádru měla 3 týdny. Při další návštěvě u docenta Honzíka už dělali krevní odběry na genetické testy pro potvrzení OI, odběry dělali i mně, kvůli právě zděděné hypermobilitě, kterou dcera má nejspíš po mně a modré skléry, které jsem mívala jako dítě. Za 3 měsíce jsme dostali výsledky, pozitivní mutace genu COL1A1 u dcery u mě výsledek negativní - tedy OI u dcery potvrzena, mutace de novo. Stav dcery jsme byli konzultovat s vyhlášeným ortopedem profesorem Maříkem, horší*

*přístup, neprofesionální a mrzoutský a netaktní vůči malému dítěti jsem nezažila, ten nám léčbu striktně odmítl, že je to zbytečné a dcera se rozhodně lámat nebude, pouze při závažných traumatech (pádech), opak byl pravdou. Pak jsem se dostala do skupinky OI v ČR na facebooku, kde maminky doporučovaly profesora Šumníka v Motole případně profesora Bayera. Domluvili jsme si tedy konzultaci u profesora Šumníka v Motole na endokrinologii. Byl neuvěřitelně profesionální, zkušený v léčbě dětí s OI a trpělivě odpovídal na všechny naše otázky. Do ničeho nás netlačil. Pouze nabídl možnost ihned nasadit léčbu zoledronátem, který je proti pamidronátu novější.“ (R3).*

*Jiná respondentka uvedla, že určení diagnózy proběhlo genetickými testy. Popsala, jaký měla na začátku diagnostiky strach, jak jí nikdo nic nedokázal vysvětlit, protože se s tímto onemocněním personál nesetkal. Pak se dostala do specializovaných rukou profesora Bayera, který jí a manželovi vše vysvětlil, popsal a prozradil prognózu.*

*R4: „V 6 týdnech mu oteklo stehýnko, jeli jsme na pohotovost. Myslela jsem, že ho kousnul komár. V nemocnici řekli, že má zlomeninu stehenní kosti. Tři týdny ležel a byl zavěšený na trakci. Do osmi týdnů věku. Pak jsme šli domů a po třech dnech měl oteklá záda, měl zlomené dva obratle. Nechali si ho v nemocnici. Já už jsem musela být doma s druhým chlapcem, protože chytil rotavirovou infekci. V nemocnici si zlomil druhé stehno. Cvičili jsme Vojtovu metodu, protože to se u nedonošených dětí dělá, ale když se přišlo, že má Osteogenesis imperfecta, tak už se necvičila. Znova po zlomenině nožičky si nožku zlomil, asi po čtrnácti dnech. Genetický testy se dělali v červnu, ale výsledky přišly v říjnu. Při narození měl protáhlou, dlouhou fontanelu. Ruka se mi bořila do hlavičky. Měl divné polohy v inkubátoru, oproti jiným miminkům. Ted' už to chápu, on si ulevoval. Na začátku v nemocnici nikdo nevěděl co to je. Bylo to těžký. Na začátku jsem vůbec nevěděla, co bude, jestli bude žít. Dvoukilové miminko, polámané. Nikdo mi nedokázal odpovědět na otázky. Jak je to vážné onemocnění? Bude s ním žít? V červnu měl teda Filípek první zlomeninu, jak jsem říkala a v jeho třech měsících jsme se dostali k panu profesorovi Bayerovi, který nám pomohl hodně. Řekl, že jsou na tom některé děti mnohem hůř. Ted' jsem se s tím vyrovnala, vím, že jsou na tom děti mnohem hůř. V tu dobu jsme byli s manželem nešťastní, neuvědomovali jsme si, že na tom můžou být děti hůř. Z Prahy jsme jeli nadšení a hlavně klidní. V Budějovicích nám nic neřekli. Nic moc nevěděli. Pan profesor nám všechno vysvětlil, popsal. Ted' už tu máme paní doktorku Jirotkovou, je úžasná. Jezdí do zahraničí na konference o téhle nemoci a hodně moc o tom ví. Paní doktorka se o nás stará. Jednou za rok navštívujeme pana profesora Bayera v Praze.“*

*Respondentka 5 sdělila, že potvrzení diagnózy proběhlo pomocí*

genetických testů: „*Martinka nechodila. Bola a invalidnom vozíku, lekári nám povedali, že už nikdy nebude chodiť, jeden chirurg v nemocnici nam vybavil Piešťany, kde sme podstúpili vyšetrenia ohľadom genetiky, kde nam potvrdili Osteogenesis imperfecta, bola to krutá rana, lámavosť kostí vysoké štádium, bola krehká ako kryštál, prešla si viac ako 20 zlomenín. Stoho veľa operáci a deformovaná ľava noha, začali sme navštevovať Piešťany, kde Martinke začali podávať bisofonat paminodrat vo forme výživy a začali sá rehabilitácie.*“ (R5). U své druhé dcery řekla, že diagnostika byla včasná díky tomu, že věděli o onemocnění u první dcery: „*Moja druhá dcéra ma tiež diagnózu Osteogenesis imperfecta a turnerov syndróm. Druhej dcerke Miram tiež jej diagnostikovali tú istú diagnózu ná genetike. Miriam je menšieho v zrastu, malá dve zlomeniny vďaka tomu že tam sá paminodrat podal už ako malej a vcastne bola diagnostikovaná.*“ (R6). Respondentka uvedla, že u jejích obou dcer diagnostikovali OI pomocí genetických testů: „*Diagnostikovali nam to genetickými testami a denziometriov.*“ (R5, R6).

- Nejprve OI nebylo potvrzeno, odeslán k docentovi do Prahy, onemocnění potvrdil: R1
- Onemocnění diagnostikováno ve dvanácti letech: R2
- RTG hlavy potvrdil výskyt Wormianských kůstek: R3
- Potvrzení diagnózy genetickými testy: R3, R4, R5, R6
- Negativní zkušenost s počáteční diagnostikou: R3

### ***Podkategorie – Typ Osteogenesis imperfecta***

Ze získaných dat od respondentek jsme vytvořili podkategorii *Typ Osteogenesis imperfecta*, kam jsme zařadili, jaký typ onemocnění OI děti postihlo. Respondentka 1 pověděla, že její syn má OI I. typu: „*Byli jsme odesláni do Prahy k panu docentovi a ten podle rentgenového snímku, anamnézy a vyšetření určil OI I. typu.*“ (R1). Další respondentka uvedla, že její dcera trpí mutací genu COL1A1, I. typ OI: „*Mutace v genu COL1A1 v heterozygotní formě maternální mutace c.299-2A>G. Takže je to I. typ Osteogenesis imperfecta.*“ (R2). Respondentka 3 sdělila, že její dcerka trpí I. typem OI, těžší formou: „*Za 3 měsíce jsme dostali výsledky, pozitivní mutace genu COL1A1 u dcery, u mě výsledek negativní, tedy OI u dcery potvrzena, mutace de novo. S ohledem na zkušenosti s lámavostí kostí je dcera řazena do I. typu vážnější typ.*“ (R3). Jedna respondentka poskytla informaci, že její syn trpí III. typem onemocnění: „*Paní*

*doktorka říkala, že má III typ Osteogenesis imperfecta a mutace de novo, protože u nás v rodině to nikdo nemá. Říkala, že by jsme mohly časem udělat znova genetiku, kterou by jsme poslali do Kanady. Tam je nějaká specializovaná klinika.“ (R4). R5 uvedla, že její starší dcera má OI IV typu, R5: „Štvrtého. Majú ten najťažší stupeň.“. U mladší dcery pověděla, že má I. typ onemocnění, že se jí onemocnění zmírnilo: „Majú ten najťažší stupeň ale mladšia má už len prvý má dobré výsledky.“ (R6).*

- OI I. typ: R1, R2, R3, R6
- OI III. typ: R4
- OI IV. typ: R5

#### **4.4.2. Kategorie 2 – Prodělané zlomeniny a úrazy**

Na základě našich získaných dat byla vytvořena kategorie Prodělané zlomeniny a úrazy. V této kategorii je zahrnuto, jakými zlomeninami, úrazy si dítě prošlo a kolik jich za svůj život prodělalo a co všechno ho po zdravotní stránce trápí. Respondentka 1 vypověděla, že její šestiletý syn už prodělal patnáct zlomenin. Trpí skoliózou, první zuby měl zkažené a kosti se mu deformují: „První zlomeniny jsme si všimli ve 2 letech, když spadl z odrážedla, byla to ruka. Následovaly další zlomeniny ruky, stačil běžný pád, třeba když běžel a zakopl. Pak byla zlomenina stehenní kosti. Holenní kost si zlomil při skákání na skákacím hradě (to prý byla patologická zlomenina, která se při skákání dolomila), další byla v noci, zaklínila se mu ruka mezi postel a zeď a jak ji chtěl vyndat, zlomil si ji. Tyto zlomeniny se pořádně nezhojily. Kosti se mu deformují, má ve všech kostech, které byli zlomené, dráty. Zlomenin měl asi 15. Ještě má skoliózu. První zoubky měl zkažené, i když jsme mu je poctivě čistili. Sladký jsme mu dávali výjimečně.“ (R1). Další respondentka uvedla, že její dcera prodělala jedenáct zlomenin, které se objevovaly spíše v dětství. Poslední zlomeninu, kterou prožila, se stala při nachlazení, kdy zakašlala a zlomila si žebro: „Moje dcera měla jedenáct zlomenin. Zlomeniny se objevovaly spíše v dětství. Poslední zlomeninu si udělala tak, že zakašlala a zlomila si žebro při chřipce.“ (R2). Následující respondentka vylíčila všechny zlomeniny, které její dcera prodělala, bylo jich šest. Dále také uvedla, že trpí hypermobilitou, má volnější klouby, často se jí vymyká kotník a nožičky propne do luku proti kolínku: „Znovu se dělal rentgen tentokrát zápěstí kvůli určení kostního věku. Tam bylo zjištěno, že dcera má na zápěstní kůstce u palce zhojenou zlomeninu starou sotva pár týdnů. Doma jsem si před pár týdny u ní všimla, že si při lezení ukazovala na ručičku a říkala "ba ba", což



v té době značilo víc věcí, bolí, balonek, nebo babička. Tušila jsem, že jí možná něco bolí, ale vzhledem, že batole často padá, myslela jsem, že si ručičku narazila a že jí prostě bolí. Během toho měsíce se prvně dceři zlomila nožička. Jednalo se o zlomeninu pravé holenní i lýtkové kosti, byl to běžný pád, dcera se pokoušela o první samostatnou chůzi a upadla uprostřed místnosti, kdy si nožičku jakoby přisedla a přitom jsem slyšela jakoby lupnutí, dcera hrozně brečela, jako nikdy předtím, jeli jsme tedy na pohotovost. Rentgen nohy ukázal zlomeniny obou kostí v jejích 19 měsících. Dostala nejprve dlahu na týden, kterou po týdnu sundali, udělali kontrolní rentgen a dali sádru. Sádru měla 3 týdny. Po 2 měsících po první zlomenině došlo opět k úrazu, doskočila na schůdek, na rentgenu v Českém Krumlově potvrzena lehká zlomenina holenní kosti, pak při kontrole v Krči vyvrácena, prý žádná zlomenina na kosti není. Další zlomenina opět pravé dolní končetiny holenní i lýtkové kosti k tomu zlomenina v zánártní kůstce chodidla, proběhla za další 2 měsíce, za 4 měsíce od první zlomeniny, při banálním pádu. Opět dostala sádru na 3 týdny. V té době jsme začali řešit, zda dceři nasadit léčbu bisfosfonáty, které jsme se od počátku bránili, kterou nám navrhoval docent Honzík. Dcera totiž při každé zlomenině přestala chodit. A trvalo po sundání sádry asi měsíc, než se na nožičku nebála postavit a opět se učila chodit. Neuvěřitelně zhubla, svaly na noze velmi zeslábly, s každým úrazem tedy vše od začátku. Nehledě na psychiku dítěte, hystericky se bála lékařů, bílé pláště ji rozbrečely. Dceru provází k nemoci právě častá hypermobilita, má volnější klouby, proto její koordinace končetin je náročnější, často si vymykne kotník, nožičky umí propnout do luku proti kolínku.“ (R3).

Respondentka 4 vyprávěla všechny zlomeniny, které její syn prožil, udává, že jich bylo do deseti. V prvních měsících života měl nohy, holeně ohnuté do oblouku, do ó, protože cvičili Vojtovu metodu, která se cvičí s nedonošenými dětmi. Dnes už je má bez deformit: „V 6 týdnech mu oteklo stehýnko, jeli jsme na pohotovost. Myslela jsem, že ho kousnul komár. V nemocnici řekli, že má zlomeninu stehenní kosti. Tři týdny ležel a byl zavěšený na trakci. Do osmi týdnů věku. Pak jsme šli domů a po třech dnech měl oteklé záda, měl zlomené dva obratle. Nechali si ho v nemocnici. V nemocnici si zlomil druhé stehno. Znova po zlomenině nožičky si nožku zlomil, asi po čtrnácti dnech. Udělali mu speciální ortézu, aby nožička byla chráněná, kdyby zase spadnul. Je přesně na míru. Mohl se s tím koupat. Cvičili jsme Vojtovu metodu, protože to se u nedonošených dětí dělá, ale když se přišlo, že má Osteogenesis imperfecta, tak už se necvičila. Holeně měl ohnuté do oblouku z Vojtovky. Po dvou letech první další zlomenina byla v dubnu a to zlomenina stehenní kosti. V listopadu měl pak prasklou lebku, zlomenina spodiny

lebeční. Spadl na hlavičku z postele, v nemocnici, zrovna když jsme byli na infuzích. Doma má malou židličku a malé křesílko, i u babičky. Vůbec ho nedávám na velkou židli. Nesmí lézt na prolézačky. Ted' nosí helmičku, může se v ní kopat. Měl by jí nosit do června. Když se učil chodit, tak jí nosil. Pak jsme jí odbourali. Ale děti s tímhle postižením, by jí měli nosit.“ (R4). Respondentka 5 popsala zlomeniny, které prožila její starší dcera. Prodělala více jak dvacet zlomenin, měla deformaci kosti na noze, kterou ji operačně srovnali: „Keď mal pol roka mala prvú zlomeninu a to sa len pri kvocani prehupla na kolená, nechapali sme vrieskala a my sme nevedeli co jej je, hneď sme vyrazili na chirurgiu a tam nam povedali že ma zlomenu píšťalu predkolenie bola veľmi slabá a necelý mesiac malá zlomenu stehenu. Stehenu kosť malá zlomenu viac krát je to veľmi bolestivé pre dieťa aj pre rodiča, ktorý vidí ako dieťa trpí. Martinka nechodila bola na invalidnom vozíku lekári nám povedali, že už nikdy nebude chodiť. Martinka bola silnejšia a postup rehabilitaci sá učila chodiť s choditkom a po pár mesiacoch po barlach, bolo to ako zázrak, začala chodiť aj keď s barlov. Malá deformovanu ľavú nohu, teraz ma Martinka 16 rokov a ná stále barlu, ale preto ze sme jej dali narovnat deformovanu nohu predkolenie, lamali jej ju na tri krát má nohu v ortézu. Zlomenin malá viac ako 20. Osteogenesis imperfekta jej zničila chrbticu tak ju čáka operácia v podstate si musí dávať stále pozor.“ (R5). O své mladší dceři respondentka udala, že je menšího vzrůstu, prodělala dvě zlomeniny: „Miriam je menšieho v zrastu malá dve zlomeniny, vďaka tomu že tam sá paminodrat podal už ako malej.“ (R6). O obou dcerách řekla, že jsou menšího vzrůstu: „Sú vzrastovo menšie ako ich rovesnici, ale žijú normálny život.“ (R5, R6). Respondentka 4, také řekla, že její syn je menšího vzrůstu: „Filípek má o 14 cm méně než bráška.“ (R4).

- Patnáct zlomenin: R1
- Trpí skoliózou: R1
- Zkažené zuby: R1
- Deformace kostí: R1, R5
- Jedenáct zlomenin: R2
- Šest zlomenin: R3
- Trpí hypermobilitou: R3
- Do deseti zlomenin: R4
- Více jak dvacet zlomenin: R5
- Poškozená páteř: R5

- Dvě zlomeniny: R6
- Malý vzrůst: R4, R5, R6

#### **4.4.3. Kategorie 3 – Léčba**

Na základě našich získaných dat byla vytvořena kategorie Léčba, která obsahuje tři podkategorie: *Průběh léčby*, *Účinek léčby* a *Návštěvy nemocnice*. Tato kategorie je zaměřená na průběh léčby dítěte, jakou terapii absolvuje, jak často musí navštěvovat nemocnici a jak terapie na dítě účinkuje.

##### **Podkategorie – Průběh léčby**

Ze získaných dat od respondentek jsme vytvořili podkategorii *Průběh léčby*. Tato podkategorie obsahuje informace, které nám respondentky vylíčily, ohledně průběhu léčby nemocných dětí. Jak léčba probíhá a jaká má specifika. Respondentka 1 uvedla, že se synem navštěvují pravidelně ortopeda a endokrinologa a ještě docházejí na infuzní terapii, které absolvují již rok: „*Infuze jsou 1x za půl roku. Mezitím ortopedické kontroly, endokrinologie a odběry po infuzní léčbě, která se dává při hospitalizaci. Účinky terapie zatím se nedostavil. Rok se léčí infuzemi.*“ (R1). Následující respondentka sdělila, že její dcera se nejdříve léčila tabletami Fosamaxu, pak Fosavancu. Bohužel jí tablety poškodily jícen. Matka si vyhledala, že se dětem s OI aplikují injekce, které pomáhají zpevnit kosti: „*V 11 letech začala brát Fosamax (vpravuje, vstřebává vápník), každý den. Pak se to změnilo na Fosavance, jedenkrát týdně (vápník, který se vpravuje do kostí). Tableta na lačno, půl hodiny si nesmí lehnout, ve vzpřímené poloze. Aby se nevrátil do jícnu a nepoleptal ho. Od 11 do 13 let jí to doktoři přestali předepisovat, protože se báli, kdyby to užívala ve větším, aby se nezabetonovaly kosti, aby rostla. Dcera i já jsme v péči ortopeda, v péči revmatoložky a endokrinoložky. Našla jsem si na internetu, že se dá trochu léčit tato nemoc, nebo teda aspoň zmírnit zlomeniny injekcí, která se aplikuje jednou za půl roku. Jenže jsem s dcerou chodila k soukromé revmatoložce a ona to odmítla, že je to moc nákladné. Myslím, že jedna injekce stojí 10 000 korun. Musela jsem dcerce najít revmatoložku státní. Povedlo se, ta terapii schválila a proplácí nám to pojišťovna. Na injekce chodíme asi od 13 let a mám pocit, že pomáhají. Injekce jsou lepší, nemusí používat Fosavance. Protože jeho užívání jí způsobilo poškození jícnu.*“ (R2). Další respondentka prozradila, že měla velké obtíže při rozhodování, zda terapii dcery nechat aplikovat. S manželem se rozhodli, že budou na terapii docházet. U dcery se po první dávce projeví vedlejší

účinky: „Opět dostala sádru na 3 týdny. V té době jsme začali řešit, zda dceři nasadit léčbu bisfosfonáty, které jsme se od počátku bránili, kterou nám navrhoval docent Honzík. Léčba bisfosfonáty je indikována při 5 zlomeninách za jeden rok, dcera jich měla 6. Stav dcery jsme byli konzultovat s vyhlášeným ortopedem profesorem Maříkem, horší přístup, neprofesionální a mrzoutský a netaktní vůči malému dítěti jsem nezažila, ten nám léčbu striktně odmítl, že je to zbytečné a dcera se rozhodně lámat nebude, pouze při závažných traumatech (pádech), opak byl pravdou. Pak jsem se dostala do skupinky OI v ČR na facebooku, kde maminky doporučovaly profesora Šumníka v Motole případně profesora Bayera. Domluvili jsme si tedy konzultaci u profesora Šumníka v Motole na endokrinologii. Byl neuvěřitelně profesionální, zkušený v léčbě dětí s OI a trpělivě odpovídal na všechny naše otázky. Do ničeho nás netlačil. Pouze nabídl možnost ihned nasadit léčbu zoledronátem, který je proti pamidronátu novější, ale podává se jen v jedné dávce po půl roce a v podstatně nižší dávce než pamidronát. Není tedy nutná vícedenní hospitalizace. Doma jsme s manželem důkladně probrali, pro a proti léčby nebo neléčby, dceři jsme chtěli zabezpečit dětství, s co nejméně traumaty a sádrami, a jelikož jsme postupně plánovali také druhé dítě, zvolili jsme léčbu. V dceřiných 26 měsících dostala první dávku Zometry. Po první dávce měla sice vedlejší účinky jakoby chřipkové stavy, první 3 dny horečky kolem 40°C, bolely nožičky, že se nemohla ani postavit, ale po 3 dnech odeznělo.“ (R3). Respondentka 4 uvedla, že docházejí na pravidelnou aplikaci infuzní terapie s Bisfosfonáty. Dále prozradila, že před a po podání synovi odebírají krev: „Genetický testy se dělali v červnu, ale výsledky přišly v říjnu. Ale na výsledky se nečekalo a nasadil se hned pamidronát. Třeba v deseti týdnech. Po šesti týdnech pak po osmi týdnech jsme chodili na léčbu. Po první infuzi jsem viděla zlepšení. Musím zaklepat, ale pak neměl dva roky jedinou zlomeninu. Vždy odebírají krev před a po infuzích. Někdy se stane, že má v krvi málo vápníku, pamidronát mu to vezme a přenesení do kostí. Kvůli tomu mu přidávají kalcioví sirup, který dáváme každý den.“ (R4). Respondentka 5 o své starší dceři pověděla, že se léčí bisfosfonáty a docházejí na pravidelnou rehabilitaci: „Začali sme navštevovať Piešťany kde Martinke začali podávať bisofonat pamidronat vo forme výživy a začali sa rehabilitácie veľmi jej to začalo pomáhať.“ (R5). O své druhé dceři, která je mladší řekla, že se také léčí bisfosfonáty: „Má rozdiel od staršej ich ma menej nakoľko nemala toľko zlomenin a vďaka pamidronatu má kostí pevnejšie, má 13 rokov.“ (R6). Také nám vyličila, jak probíhá léčba u obou děvčat: „Liečba prebieha tak, ze sa podáva

*pamidronat vo forme infuzky a popri tomu sa rehabilituje a berú sa lieky alpha D3 biomin H vigantol liečba je veľmi účinná hlavne pamidronat.*“ (R5, R6).

- Léčba infuzní terapií pamidronát: R1, R4, R5, R6
- Užívání tablet (Fosamax, Fosavance): R2
- Aplikace injekcí (neuvezen název): R2
- Léčba aplikací zoledronátu: R3
- Pravidelné kontroly ortopeda: R1
- Pravidelné kontroly revmatologa: R2
- Pravidelné kontroly endokrinologa: R1, R2
- Pravidelné užívání kalcia: R4
- Užívání perorálních kapek (Vigantol): R5, R6
- Rehabilitace: R5, R6

#### ***Podkategorie – Účinek terapie***

Ze získaných dat od respondentek jsme vytvořili podkategorii *Účinek terapie*. Tato podkategorie obsahuje informace o účinku terapie. Jak respondentky vnímají účinky léčby. Respondentka 1 uvedla, že její syn se léčí rok infuzemi, ale bohužel účinek terapie ještě nevidí: „*Účinky terapie zatím se nedostavil. Rok se léčí infuzemi.*“ (R1). Následující respondentka vnímá současnou terapii své dcery pozitivně. Udává, že terapii injekcemi pomáhají: „*Na injekce chodíme asi od 13 let a mám pocit, že pomáhají. Injekce jsou lepší, nemusí používat Fosavance. Protože jeho užívání ji způsobilo poškození jícnu.*“ (R2). Respondentka 3 sdělila, že léčba má obrovský přínos pro její dceru. Celkový stav se zlepšil, zesílila a začala dobře chodit. Dobré výsledky se projevily na denzitometrickém vyšetření: „*Již po půl roce po podání první dávky se její stav neuvěřitelně zlepšil, zesílila, začala chodit. Postupně se naučila dobře chodit. Léčba měla obrovský přínos v tom, že jsem se o dceru přestala hystericky bát. Od oznámení diagnózy a po první zlomenině jsem dceru neustále jistila, vodila za ručičky, běhala za ní a stále ji hlídala, aby nespadla. Každý pád mohl znamenat zlomeninu, bylo to neúnosné a byl to vážný rozhodující aspekt, proč do léčby jít. V září, tedy po 19 měsících na léčbě zoledronátem jí dělali kontrolní denzitometrii páteře a výsledek byl ohromný - 0,1. Tedy pouze nepatrně záporný bod. Léčbu bude dostávat stále, nejspíše do puberty, avšak dávku jí trochu snížili. Nyní už po podání dávky Zometry vedlejší účinky nemívá, ovšem podání je pro ni kvůli nutnosti aplikace přes*

*kanylu stresující. Ovšem za možnost léčby pro dceru jsme nesmírně rádi, když vidíme, jak jí to umožnilo se zapojit mezi vrstevníky bez strachu z úrazů a psychických traumat.“ (R3). Respondentka 4 vidí také pozitivní účinky terapie. Se synem byla na denziometrickém vyšetření ze kterého vyšly dobré výsledky: „Po první infuzi jsem viděla zlepšení. Musím zaklepat, ale pak neměl dva roky jedinou zlomeninu. S léčbou mám pozitivní zkušenost. Ve dvou letech mu pan profesor Bayer dělal vyšetření na hustotu kostí – denziometrii. Pan profesor Bayer to vypočítal, že je na spodní hranici zdravého dítěte. Nesmí se při vyšetření hýbat.“ (R4). Respondentka potvrzuje velmi pozitivní účinek terapie, její dcera začala díky léčbě chodit: „Ked' malá Martinka 9rokov prvý krát sa postavila na nohy to bola neskutocna radost, bolo to rovno ma vianoce asi po štvrtom pamidronate. Martinka bola silnejšia a postup rehabilitaci sa učila chodiť s choditkom a po pár mesiacoch po barlach, bolo to ako zázrak, začala chodiť aj keď s barlov, ale chodila my sme boli šťastný najšťastnejšii. Lekári sa mylili, keď povedali, že chodiť nebude nikdy a chodí a to vďaka Národnému ústavu reumatologických chorôb v Piešťanoch, vďaka Pani doktorke Vrtikovej a Pani Koskovej. (R5). U mladší dcery vypověděla: „Má rozdiel od staršej ich ma menej nakoľko nemala toľko zlomenin a vďaka pamidronatu má kostí pevnejšie má 13 rokov.“(R6).*

- Nevidím žádné účinky terapie: R1
- Vidím pozitivní účinky terapie: R2, R3, R4, R5, R6
- Dobré výsledky denziometri: R3, R4

### ***Podkategorie – Návštěvy nemocnice***

Ze získaných dat od respondentek jsme vytvořili podkategorii *Návštěvy nemocnice*. Tato podkategorie obsahuje údaje, které nám prozrazují, jak často musejí respondentky s dětmi navštěvovat nemocnice, kvůli pravidelným kontrolám a terapiím. Respondentka 1 sdělila, že se synem chodí na infuze jednou za půl roku, při kterých musí být hospitalizovaný. Ještě docházejí na pravidelné kontroly na ortopedii a endokrinologii: „Infuze jsou 1x za půl roku. Mezitím ortopedické kontroly, endokrinologie a odběry po infuzní léčbě, která se dává při hospitalizaci.“ (R1). Respondentka 2 uvedla, že s dcerou chodí na aplikaci léčebné terapie jednou za půl roku: „No jednou za půl roku na injekci, jinak každé tři měsíce na kontroly k různým odborníkům. Našla jsem si na internetu, že se dá trochu léčit tato nemoc, nebo teda aspoň zmírnit zlomeniny injekcí, která se aplikuje jednou za půl roku.“ (R2). Další

respondentka prozradila, že na aplikaci terapie docházejí jednou za půl roku a hospitalizace není nutná: „*Nasadit léčbu zoledronátem, který je proti pamidronátu novější, ale podává se jen v jedné dávce po půl roce a v podstatně nižší dávce než pamidronát. Není tedy nutná vícedenní hospitalizace.*“ (R3). Respondentka 4 vypověděla, že nyní docházejí na terapii jednou za čtyři měsíce, ale na počátku museli navštěvovat nemocnici jednou za šest až osm týdnů. Při aplikaci terapie je nutná hospitalizace. Ještě dodala, že jednou za rok jezdí do Prahy k panu profesorovi na prohlídky: „*Po šesti týdnech pak po osmi týdnech jsme chodili na léčbu. Ted' už chodíme jednou za čtyři měsíce. Vždycky, když se prodlouží interval léčby, tak mu tu dávku zvětšej. Prý to větší tělíčko už víc vydrží. Paní doktorka se o nás stará. Jednou za rok navštěvujeme pana profesora Bayera v Praze. Na léčbu ted' jezdíme jednou za čtyři měsíce. Chodí na kontrolu oušek. Jak spadl na hlavičku, maličko méně na něj slyší, ale jen maličko.*“ (R4). Respondentka uvedla, že s oběma dcerami navštěvují nemocnici pravidelně jednou za čtyři měsíce, kvůli aplikaci léčebné terapie: „*A do nemocnici chodíme každé 4 měsíce.*“ (R5, R6).

- Nutná hospitalizace, při aplikaci léčby: R1, R4
- Hospitalizace není nutná: R3,
- Aplikace terapie jednou za půl roku: R1, R2, R3
- Aplikace terapie jednou za čtyři měsíce: R4, R5, R6
- Pravidelné kontroly specialistů: R1, R2, R4

#### **4.4.4. Kategorie 4 – Ovlivnění nemoci**

Na základě našich získaných dat, byla vytvořena kategorie Ovlivnění nemoci, která obsahuje jednu podkategorii: *Sporty*.

Tato kategorie je zaměřená na omezení, která vnesla do života dětí a celých jejich rodin nemoc OI. Co je trápilo a trápí. S čím se museli vypořádat. Jak nemoc ovlivnila celou rodinu a zejména dítě. Respondentka 1 řekla velmi smutně, že syn chodil, ale už je bohužel na invalidním vozíku. Často má bolesti nohou. Někdy může alespoň plavat. Trápení popisuje tak, že nemůže dělat činnosti jako zdravý chlapec, R1: „*Syn chodil, ted' už udělá jen pár kroků, má invalidní vozík, nohy ho často bolí. Může plavat a to jen když zrovna nemá sádru. Na kole už se nesvezl. Ví, že nemůže dělat to, co ostatní děti. Nesmí skákat, chodit, nesmí spadnout, prevence úrazu.*“ Druhá respondentka pověděla, že její dcera je limitována tím, že se například nemůže zúčastnit

koncertů nebo diskoték. Do školy i ze školy ji matka musela doprovázet, aby se ji nestal nějaký úraz, R2: „*Nemůže sportovat. Všude musela být doprovázena mnou. Do školy, ze školy, aby si cestou něco nezlomila nebo si neublížila. Určitě limituje a hodně. Nemůže chodit na diskotéky, koncerty nebo třeba festivaly. No prostě nemůže na hromadné akce, kde je hodně lidí, kteří jsou rozjetí a mohli by jí shodit.*“ Respondentka 3 uvedla, že velká limitace, způsobená touto nemocí je strach z další zlomeniny. Péče o takto nemocné dítě je velmi náročná. Další negativní ovlivnění touto nemocí je, že musejí chodit do nemocnice, kde jí způsobují další bolest, kvůli zavedení kanyly, aby ji mohli aplikovat terapii. Také matka řekla, že má strach kvůli látce, kterou dceři aplikují jako terapii, R3: „*Od oznámení diagnózy a po první zlomenině jsem dceru neustále jistila, vodila za ručičky, běhala za ní a stále ji hlídala, aby nespadla. Každý pád mohl znamenat zlomeninu, bylo to neúnosné. Její nemoc nyní 2 roky na léčbě nám život omezuje v tom, že dcera nechodí do klasické školky, ale soukromé, kde je pouze kolem 6 - 8 dětí a učitelka mi na dceru dohlíží. Je to náročné i s ohledem, že není motoricky schopná jako její vrstevníci, problémem jsou schody. Ovšem podání je pro ni kvůli nutnosti aplikace přes kanylu stresující a bolestivé. Tato nemoc není sice smrtelná, ale na kvalitě života zejména dětí dost ubírá a nehledě na fakt, že zatím ani nikdo neví, jaké dlouhodobé účinky mohou bisfosfonáty mít. Stále se ptám sama sebe, jestli dceři nevědomky neublížujeme, když jí vlastně pravidelně necháváme píchat chemoterapii určenou pro léčbu rakoviny kostí. Snažíme se pro dceru v tomto případě volit menší zlo a co nejvíce jí dětství zpříjemnit. Zdraví je prostě to nejdůležitější, co máme. Jedna respondentka řekla, že si myslí, že přes vážné onemocnění, které její syn má, nemá pocit, že by byl hodně omezen. Řekla, že si života užívá, že je veselý. Sám si dle matky onemocnění uvědomuje tím, že má strach z další zlomeniny a proto je na sebe opatrný. Velmi náročné prý bylo, když se o diagnóze dozvěděla a sestry na oddělení ji nedokázaly poradit. Paní doktorka ji učila, jak ho má oblékat. Sama musela přijít na vhodné pomůcky, které jí a synovi ulehčí život, R4: „*Já mám pocit, že Filípek není tak hodně omezený. Nejhorší je strach, aby blbě nespádl. Člověk má velký strach. On si život užívá. Říkám, že nemůže na kolotoč na hřišti. On to chápe, je hodně vnímavý. Sedne si a kouká na brášku, ale je to dítě, někdy je vzteklý, že by tam chtěl taky. Myslím, že na sebe dává pozor. Vnímá to. Například v koupelně je voda a on už dvakrát uklouzl, tak už říká: „Mamí, moko, nejdu, pomoc.“ Paní doktorka mě učila jak ho oblékat. Jak ho přebalovat. První tři dny po odchodu z nemocnice, jsem ho ani nekoupala, hrozně jsem se bála. Nosili jsme ho na polštáři. Měl měkkou postýlku. Měl to moc rád. Koupili**



*jsme speciální podložku pod hlavičku, ale prodávají ji normálně. Vanička byla nafukovací, aby byla měkká. Ted' používáme sedátko do koupelny. Kostičky nemá zdeformované. Pan profesor Bayer říkal, že má krásné nožičky i po zlomeninách. Jako miminko měl hodně nožičky do ó. Dnes je má krásné, jako zdravé dítě.*“ Další respondentka líčí, jak její starší dceru tato nemoc omezuje, R5: *„V detstve ju táto choroba veľmi obmedzovala teraz je to len tak sa minimalne, ale vždy tam bude to obmedzovanie.*“ Respondentka pociťuje, jak do jejich života vneslo tohle onemocnění bolest, úsilí a trpělivost, R5 a R6: *„Onemocnenie nam do nášho života prinieslo veľa bolesti úsilia a trpezlivosti. A táto diagnóza nás obmedzuje tým, že dcéry nesmie bycikel, korčule, behať v podstate žiadny namáhavý šport.*“

- Nechodí: R1
- Bolesti: R1, R3, R5, R6
- Nemůže dělat to, co ostatní děti: R1, R2, R3, R4
- Nemůže na koncerty, diskotéky, kde je hodně lidí: R2
- Všude muselo být dítě doprovázeno: R2
- Strach z další zlomeniny: R3, R4
- Musí navštěvovat soukromou školu, kde je méně dětí: R3
- Nutnost vhodných pomůcek: R4
- Dítě s OI vyžaduje specializované ošetřování: R4
- Osvobození od tělesné výchovy: R1
- Velké omezení při sportu: R5, R6

### ***Podkategorie – Sport***

Na základě získaných dat byla vytvořena podkategorie *Sport*. Kategorie *Sport* zahrnuje, zda děti s OI mohou či nemohou vykonávat sporty. Jaké sporty jsou pro ně vhodné či nevhodné. První respondentka řekla, že její syn nemůže sportovat. Uvedla například kolo, bruslení, lyžování, sáňkování, ale může plavat R1: *„Na kole už se nesvezl. V tělocviku je neklasifikovaný. Lyžování ani sáňkování (bruslení) není pro něho vhodný sport. Může plavat a to jen když zrovna nemá sáдру.*“ Následující respondentka vyjmenovala nevhodné sporty, Dodala s lítostí, že ji dcerka několikrát prosila, že by chtěla sportovat R2: *„Kolo, brusle, lyže. Pamatuji si, že si hrozně přála sportovat a já jsem jí stále dokola vysvětlovala, že nemůže sportovat, že by se jí mohlo něco stát.*“ Další respondentka neuvédla sport, který by její dcera nemohla vykonávat, ale naopak

řekla, že po léčbě bisfosfonáty se její dcera naučila lépe chodit, běhat a někdy i skáče, R3: „*Postupně se naučila dobře chodit. Už i běhá a dnes, kdy je dceři 4 roky a čtvrt už i trochu skáče. Umí chodit do schodů, ale ze schodů má velký blok, prostě se bojí, možná kvůli traumatu z úrazu.*“ Respondentka 4 vypověděla, že syn nemůže sportovat a uvedla lyžování, R4: „*Nemůže lyžovat, sportovat.*“ Respondentka uvedla, že její dcery nemohou jezdit na kole, na bruslích a nemohou běhat: „*A táto diagnóza nás obmedzuje tým, že dcéry nesmie bycikel, korčule, behať v podstate žiadny namáhavý šport.*“ (R5, R6).

Nevhodné sporty:

- Jízda na kole: R1, R2, R5, R6
- Bruslení: R1, R2, R5, R6
- Lyžování: R1, R2, R4
- Bobování: R1
- Běhání: R5, R6

Co mohou dělat:

- Může chodit, běhat a skákat: R3
- Může plavat: R1

#### **4.4.5. Kategorie 5 – Současný stav**

Na základě našich získaných dat byla vytvořena kategorie Současný stav. V této kategorii je shrnuto, jak se dětem daří. Co je nyní aktuálního, zda navštěvují školku nebo školu. První respondentka pověděla, že synův stav se celkově zhoršil. Mohl chodit, dnes už nemůže. Chodí do základní školy, ale ve škole není klasifikován z tělesné výchovy. Musí dávat pozor na pády a úrazy, R1: „*Syn chodil, teď už udělá jen pár kroků, má invalidní vozík, nohy ho často bolí. Může plavat a to jen když zrovna nemá sádku. Navštěvuje základní školu a díky integraci má asistenta. Škola je nyní už přizpůsobena invalidnímu vozíku. V tělocviku je neklasifikovaný. Ví, že nemůže dělat to, co ostatní děti. Nesmí skákat, chodit, nesmí spadnout, prevence úrazu. Nedávno mne přemluvil, že chce jet vlakem. Zjistila jsem si bezbariérové spoje a vyrazili jsme.*“ Další respondentka vypověděla, že její dcerka je moc šikovná a s onemocněním se srovnala, R2: „*Evička je moc šikovná, naučila se s tím žít. Moc dobře se učí a začala se věnovat líčení. Našla si směr života, který ji vyhovuje, vyhovuje jejímu onemocnění*

*a je šťastná. Kolikrát jí říkám, že je mi líto, že jsem si jí pořídila přes to, že jsem riskovala, že bude mít tohle vážné onemocnění. Říkám jí, že jsem byla sobecká. Ale ona mě okřikne, co to říkám. Jsme spolu hrozně šťastné, užíváme si jedna druhé a stále se usmíváme. Naučila se s tím žít. Je velmi šťastná. Stále se něčemu smějeme.“*

Respondentka 3 prozradila, že její dcera od diagnostiky OI až do dnes udělala její dcera velké pokroky a její zdravotní stav se velmi zlepšil. Dokáže chodit, běhá, někdy dokonce skáče a naučila se chodit do schodů. Navštěvuje soukromou školku. Matka zdůraznila, že mají komplikace s povinným předškolním rokem ve školce, neví, zda ho dokáže absolvovat, protože ve státní školce je více dětí a mohlo by dojít k častým úrazům, R3: *„Postupně se naučila dobře chodit. Už i běhá a dnes, kdy je dceři 4 roky a čtvrt už i trochu skáče. Umí chodit do schodů, ale ze schodů má velký blok, prostě se bojí, možná kvůli traumatu z úrazu. Její nemoc nyní 2 roky na léčbě nám život omezuje v tom, že dcera nechodí do klasické školky, ale soukromé, kde je pouze kolem 6-8 dětí a učitelka mi na dceru dohlíží. Na nožičkách je sice již mnohem jistější, ale pokud by ji někdo silněji žduchl, dcera upadne. Po pádu nebo nějakém úrazu je úzkostlivá a bojí se bolesti. Třeba nyní povinný předškolní rok ve školce je pro nás komplikace, budeme nejspíš volit individuální vzdělání. Ovšem do školy ji chceme zařadit klasické.“*

Jiná respondentka vypověděla, že její syn je hodně vnímavý, je na sebe velmi opatrný. Bojí se, že například uklouzne v koupelně a zažije znovu bolest, R4: *„Myslím, že na sebe dává pozor. Vnímá to. Například v koupelně je voda a on už dvakrát uklouzl, tak už říká: „Mamí, moko, nejdu, pomoc.“ Bráchovi jsme pořídili odrážedlo a on ho chtěl taky, bylo těžké mu vysvětlit, že né. No tak ho má taky, jezdí hodně pomalu. Je vidět, že je na sebe opatrný. Proti bráchovi je bystřejší. Pamatuje si, hned se všechno naučí. Mám pocit, že Filípek padá mnohem méně, než Radeček. Myslím, že má pud sebezáchovy Filípek. Oba jsou přijatý do školky, ale ještě si nejsem jistá, jak to půjde.“*

Respondentka 5 povověděla, že dcerka přes vážné onemocnění žije normální život, studuje na střední škole. Je velmi vděčná, že se jich ujali v Národním ústavu revmatologických chorob v Piešťanech, protože díky nim udělala dcera velké pokroky, R5: *„Chodí a žije normální život chodí von s kamaratmi učí sa na strednej škole za kuchárku je veľmi sikovna diagnóza je veľmi ťažká, nevyliciteľna, ale dá sa to zvládnuť. Sme veľmi šťastný, že sa nás v Piešťanoch ujali, vďaka ním je znej veľká kočka, ktorá má priateľa a žije normálny život, ma okolo seba veľa dobrých kamarátov. Dá sa stým žiť, dcerka je veľmi sikovna, nepoddáva sa svojej chorobe. Na rozdiel od druhej dcery, prodělala mladší dcera výrazně méně zlomenin. Má jistá omezení, ale ne*

tolik jako starší dcera, R6: „*Má obmedzenia ale ná rozdiel od staršej ich ma menej nakoľko nemala toľko zlomenin a vďaka pamidronatu má kosti pevnejšie.*“

- Navštěvování základní školy, nutný asistent: R1
- Nesmí skákat, chodit: R1
- Nutná prevence úrazů: R1
- S onemocněním se naučili žít: R2
- Navštěvuje školku (soukromou): R3
- Chodí, běhá, skáče: R3
- Úzkost, strach z bolesti: R3, R4
- Vnímá vlastní nemoc: R4
- Zvládne jízdu na odrážecím kole: R4
- Osvobození z tělesné výchovy: R1
- Navštěvuje střední školu: R5
- Nemá mnoho omezení: R6

#### 4.5. Příběh dospělé ženy

Tabulka 3: Identifikační údaje o dospělé ženě.

Identifikace nemocných dětí	Věk	Místo bydliště, kraj	Lokalita léčby	Typ OI
Ž1	30 let	Hl. m. Praha, Göteborg	Praha	I. typ

V této tabulce jsou identifikační údaje o dospělé ženě, která nás kontaktovala a byla ochotná detailně sepsat svůj příběh. Tato žena si nepřála rozhovor dělat při osobním setkání, ani pomocí skypu, přála si ho sama sepsat. Dostali jsme ho v písemné podobě, ale mohli jsme se ji na cokoli doptat pomocí emailové korespondence, přes kterou jsme komunikovali.

V průběhu sběru dat nás kontaktovala již zmíněná dospělá žena s onemocněním Osteogenesis imperfecta, která nám chtěla přispět svým životním příběhem. Na počátku této práce jsme si stanovili porovnávat úskalí životů dětí s onemocněním Osteogenesis

imperfecta, ale když nás kontaktovala tato žena s velmi zajímavým osudem, byla by velká škoda tento příběh nevyužít. Proto jsme ji zařadili na závěr empirické části. Velmi detailně nám popsala svůj příběh, poté co zjišťovala informace z dětství od své matky. Získali jsme její cenné životní údaje, jako například: jaká úskalí v dětství prožila, jak ji byla nemoc diagnostikována, jak u ní probíhala a nyní probíhá léčba, jak se s nemocí srovnala v dospělosti, jaké má zaměstnání a jakým koníčkům se věnuje. Tato žena se narodila ve Švédském království a má bohaté zkušenosti s tamním zdravotnictvím, což nám umožnilo pohled na zdravotnickou péči o děti s Osteogenesis imperfecta v jiné zemi, zároveň nám poskytla pohled na dospělého jedince s tímto onemocněním a jak dospělá osoba vidí svá úskalí a prožívání této choroby v dětském věku.

### ***Příběh ženy:***

*Dobrý večer,*

*jak jsem slibovala, pokusím se Vám sepsat svůj životní příběh s OI.*

***Dětství:*** *Co se týče raného dětství a toho, jak mi bylo onemocnění diagnostikováno, nemám úplně podrobný přehled. Ale povídala jsem si s maminkou a ta mi hodně věcí řekla, abych Vám je mohla předat. Narodila jsem se předčasně v únoru 1988 (tuším, že v 6. měsíci) ve švédském Göteborgu, matka je rozená Češka, otec Švéd, já mám obě občanství. K první zlomenině došlo, když jsem se naučila chodit a jen spadla a “sedla” si na nohu, následovaly další zlomeniny především dolních končetin (vždy velmi jemným pádem), které se velmi dlouho hojily. Lékaři ve Švédsku neměli podezření na žádné onemocnění a OI typu I. mi bylo diagnostikováno až po tom, co matka pátrala po možných příčinách mých mnohačetných zlomenin v ČR. Poté, co mi bylo onemocnění diagnostikováno, vyplynulo na povrch, že ho mají i další členové švédské větve rodiny (děda, můj otec a 1 ze 2 jeho bratrů, sestřenice a bratranec), ale nikdy nebyli léčeni a žili normální život (jen můj otec měl mnohačetné zlomeniny, ale nikdy se to neřešilo jako něco nenormálního). Ve Švédsku nebyli ochotni se mojí diagnózou nikterak zabývat a po dalších špatných zkušenostech s tamním zdravotnictvím (operace zhoubného nádoru v ústní dutině v roce 1994/95, zanedbání diagnostiky dalšího vrozeného onemocnění - Von Willebrand) se matka rozhodla obrátit se na lékaře v ČR. Dostala jsem se do péče MUDr. Mařika a MUDr. Kuklíka (genetika).*

**7 let - dospělost:** K nejméně vážnému úrazu došlo v roce 1995 pádem z nízké výšky na dětském hřišti (klasické české kovové prolézačky). Díky tomuto úrazu jsme se s matkou definitivně přestěhovaly zpátky do ČR. Došlo ke kompresivním zlomeninám 3 hrudních obratlů a následovala léčba korzetem, zpočátku 22 h denně, později došlo k snižování doby a v posledních letech jsem korzet nosila především přes noc, celkem trvala léčba 11 let. Vzhledem k dětskému věku a růstu, došlo k úspěšnému nárůstu všech obratlů do normální velikosti. Z farmakoterapie jsem absolvovala injekce kalcetoninu, který jsem však velmi špatně snášela (zvracení, úbytek na váze) a léčba byla přerušena. Poté jsem delší dobu užívala nosní sprej (tuším, že také kalcetonin, ale nejsem si jistá), ale opět došlo k výrazným nežádoucím účinkům ve formě krvácení z nosu. Vzhledem k tomu, že mám poruchu srážlivosti (Von Willebrand) a velmi citlivé sliznice, bylo toto krvácení masivní a mnohokrát do týdne jsem jezdila do nemocnice na vypalování sliznic, po nějakém čase byla i tato léčba přerušena. Poté jsem dlouho neužívala žádné léky, kromě Vigantolu a kalciových doplňků stravy. K dalším vážným zlomeninám nedocházelo především díky prevenci pádů, byla jsem osvobozená z tělocviku, vyvarovala se sportům a rizikovým situacím. Jediné zlomeniny v tomto období byly prsty na nohou.

**Dospělost:** Od svých 20 ti let jsem ve dvou obdobích zkoušela léčbu bifosfonáty, ale opět se objevily nežádoucí účinky a ani výsledky nebyly přesvědčivé, po asi 1,5 letech byla léčba ukončena. V roce 2015 došlo k zatím poslední zlomenině. Po pádu na náleď došlo znovu ke kompresivní zlomenině obratle - Th9, tou dobou jsem žila ve Švédsku a opět jsem pocítila velmi chladný přístup. Po 6 dnech v nemocnici jsem dostala unifikovaný korzet (v Čechách se dělají na míru) a poslali mě domů, kde jsem musela vše zvládat sama, po 2 měsících mě prohlásili za vyléčenou. Jen, co to můj zdravotní stav dovolil, odcestovala jsem do Prahy na kontrolu k MUDr. Maříkovi a opět jsem dostala korzet na míru. Tentokrát obratel už z pochopitelných důvodů nedorostl a je zhruba poloviční výšky, co ostatní.

**Současnost:** Od posledního úrazu mě trápí každodenní bolesti zad, především po celodenní námaze, dlouhém sezení a práci u počítače, snažím se páteř udržovat rehabilitačním cvičením a jógou. V září 2017 jsem byla na operaci srdce (cca 2003 mibyla diagnostikována nedomykavost srdeční chlopně) a u operátora byla obava z OI nejen vzhledem ke křehkosti kostí, ale i tkání. Byla provedena sternotomie a následné spojení hrudní kosti plastovými pásky, obava z nekontrolovaných fraktur při otevření

*hrudníku se naštěstí nepotvrdila a kost i rána se zahojila dobře. Posledních několik let chodím na kontroly také do Osteocentra na Karlovo náměstí k MUDr. Zikánovi a v lednu 2018 jsem zahájila léčbu Forsteo, léčbu tentokrát (poprvé) snáším bez problémů (kromě palpitací, což šlo vyřešit zvýšením medikace na srdce). Podle denzitometrie se pohybuju v pásmu osteoporózy a k výraznému skokovému snížení kostní denzity došlo ve 25 letech, od té doby se drží stabilní. Doufám, že mi Forsteo pomůže k příznivějším výsledkům. Jsem drobné postavy, 158 cm / 50 kg. Kromě zlomenin se u mě onemocnění pozná podle modrých sklér a hypermobility kloubů. I přes všechna zdravotní komplikace, které mě v životě potkaly, tak jsem zvládla žít relativně "normální" život, a to především díky neúnavné podpoře mé matky. Ve škole jsem byla vždy osvobozená z tělocviku, na 1. stupni jsem měla ve třídě pohovku, kde jsem si mohla odpočinout, pamatuji si reakce spolužáků na můj "krunýř", tyto věci jsem špatně snášela psychicky, nechtěla jsem být jiná. V některých (ojedinělých) případech se bohužel vyskytovala i diskriminace ze strany učitelek, které se nechtěly zabývat "rizikovým dítětem" a tudíž mě s sebou nechtěly brát na některé výlety a školy v přírodě, mamce se ovšem vždy podařilo mne na všechny akce dostat, a z kolektivu jsem vyloučena nebyla. Na základní škole i na gymnáziu jsem měla vysoké absence, a vzhledem k tomu, že na mě žádná z mých nemocí nebyla vidět, setkávala jsem se často s reakcemi od dětí i dospělých, že simuluji. Vystudovala jsem matematickou třídu na ZŠ, přírodovědné gymnázium a dvě vysoké školy (TUL Liberec, Chalmers University of Technology - obor architektura a urbanismus), žila, studovala a pracovala jsem v Belgii, Švédsku i Čechách, pracuji jako architektka, cestuji, cvičím jógu, hodně chodím, rekreačně plavu a někdy si troufnu i na kolo. Až v posledním roce, který byl pro mne vzhledem k plánované operaci srdce fyzicky i psychicky velmi náročný, jsem si začala uvědomovat, že všechny tyto zdravotní úskalí mě zásadním způsobem zformovaly. Jak pozitivně, tak negativně. Poslední rok docházím na psychoterapii, kde se poprvé v životě učím o těchto věcech otevřeně mluvit a smířit se s nimi, mít se ráda i přes všechny tyto "chyby a nedokonalosti", které na sobě velmi výrazně vnímám. Vzhledem ke svému věku také přemýšlím, o tom jestli si "troufnu" na těhotenství. Jednak vzhledem k 50% dědičnosti OI, ale i kvůli tomu, že mě lékaři odrazují především kvůli sobě samotné a případnému zhoršení zdravotního stavu.*

*Snažila jsem se Vám, co nejstručněji popsat svůj příběh, pokud máte nějaké otázky, neváhejte mě kontaktovat.*

*S pozdravem, T. H.*

#### **4.6. Rozhovor s prof. MUDr. Milanem Bayerem, CSc**

Rozhovor s prof. MUDr. Milanem Bayerem, CSc na téma Osteogenesis imperfecta proběh dne 22. 02. 2018.

##### 1. Kolik je v naší republice takto nemocných dětí?

*Přesné počty nejsou známy, na 10 000 až 30 000 porodů, živě narozených dětí je výskyt 1 dítěte postiženého touto nemocí. Jedinců s tímto onemocněním může být více, ale mírnější formy nejsou diagnostikovány. Část z nich trpí novou mutací.*

##### 2. V jakém věku dítěte se OI nejčastěji projeví a po té diagnostikuje?

*To je velmi různé, jde o to, kdy se na to pomyslí. Pokud se OI v rodině již vyskytuje, přijde se na to brzy, pokud se v toto onemocnění rodině nevyskytuje, zvýšený počet zlomenin, výška a barva sklér jsou důležitými faktory pro odhalení této nemoci. Molekulární diagnostikou se vyšetří většina mutací v brněnské laboratoři. Nepřítomností mutace nelze definitivně tuto nemoc vyloučit.*

##### 3. Jaký typ OI u nás nejvíce převažuje?

*V České republice převažuje výskyt I. typu této nemoci. Například II. typ se u nás neobjevuje vůbec.*

##### 4. Jaká jsou specifika léčby?

*Péče o tyto pacienty je rozdělena dle závažnosti onemocnění. Obecně se jedná o šetrné zacházení, neboť jsou velmi křehčí. Důležité je, aby u dítěte probíhala týmová péče. Děti mohou mít zdeformované kosti, díky této nemoci, mohou být na invalidním vozíku, ale mentálně jsou tyto pacienti v pořádku.*

*Terapie je v první řadě režimová. Změna životního stylu, rehabilitace a hlavně prevence fraktur. Dále ortopedická terapie, dětskému pacientovi se zavedou takzvané výstuže do kostí, díky kterým jsou kosti pevnější. Farmakologická léčba spočívá hlavně v podávání většího množství minerálů a vitamínu D.*

*Terapie bisfosfonáty je neoficiální, je to léčba určená dospělému pacientovi, pro děti není indikovaná. Po celém světě není tato terapie registrována, pro dětského pacienta s Osteogenesis imperfecta, ale těmto dětem se podává. Aplikace není zakázána, ale lékař za vše zodpovídá. Pro aplikaci terapie se používá „Montrealský protokol“.*

*Pravidelné očkování u těchto dětí není nějak omezováno, je bez výjimek stejné jako u zdravých jedinců.*



##### 5. Na co by si sestra při ošetrovatelské péči měla dát u takto nemocných dětí pozor?

*Všechny pohyby musí být pomalé a jemné. Při přebalování nezvedat dítě tahem za dolní končetiny, ale vsunout ruku pod kříž, dítě opatrně přizvednout, omýt a vyměnit plenku. Při zvedání z podložky nechytat v podpaží nebo kolem hrudníku, ale hlava a hrudník musí být podpírány jednou rukou, zatímco zadeček podpírá druhá ruka. Je nutné se k dítěti sklonit, opřít jej o sebe a vzpřímit se s ním. Používat měkké podložky pro přenášení, mít vyměkčenou dětskou postýlku a zakryté zábrany, aby se dítě nezachytilo o postranice a nezpůsobilo si frakturu. Vhodné je využívat gelové kroužky proti zploštění hlavy.*

##### 6. Jak edukovat matku a ostatní pečující členy rodiny o péči takto nemocného dítěte?

*Sestra by měla edukovat matku a všechny ošetřující rodinné příslušníky procvičením, jak zacházet při manipulaci s dítětem, jak jej uchopit, jak přebalovat, jak jej držet při koupeli, hygieně. Matku edukovat zvlášť o manipulaci při kojení a následném říhnutí kojence. Při péči o starší děti zvlášť dávat pozor na vhodný výběr aktivit. Tyto děti mají zákaz jezdit na dětských bobech, nemohou dělat kontaktní sporty, chodit na dětská hřiště, starší děti nemohou navštěvovat například koncerty a adrenalinové sporty.*

##### 7. V jakých denních činnostech má dítě s OI největší potíže?

*Je to velmi individuální. Záleží, jakým typem OI dítě trpí a na jeho současném stavu. Je-li dítě na vozičku, obtíže u něj jsou odlišné oproti obtížím, které pociťuje dítě, jež je schopné chůze. Některé děti mají obtíže od pouhého vykonávání hygieny, oblékání až s přemisťováním.*

##### 8. Čeho by se měly takto nemocné děti vyvarovat?

*Komplexně můžeme říci, že tyto děti se musejí vyvarovat adrenalinovým a kontaktním sportům. Menší děti nemohou bruslit, chodit na dětské hřiště, protože hrozí pád a tudíž zlomenina. Jak už jsem řekl, neměli by navštěvovat akce s velkým počtem lidí, například hudební festivaly a jiné hromadné akce, protože opět hrozí úraz ať už z pádu nebo právě kontaktu s jinou osobou.*

##### 9. Doporučuje se ženám, trpícím OI těhotenství?

*Nezakazuje se, záleží na uvážení ženy, zda chce podstoupit zdravotní rizika. Pokud se mutace v rodině již vyskytuje, nemusí to být indikací k interupci. Matku může těhotenství velmi ohrozit, ale také může graviditu absolvovat bez obtíží. Nastávající matky s Osteogenesis imperfecta se musejí šetřit. Každý případ se řeší individuálně, případ od případu a orodníci by se měli domluvit na plánovaném postupu. Možnost*

*přenosu je 50:50. Ultrazvuk nám napoví, pokud jsou zlomeniny již intrauterinně, prognóza není příznivá. Značí to, že dítě bude trpět těžším typem OI.*

Profesor Bayer byl při schůzce velmi vstřícný, i přes jeho zaneprázdnění si na mne udělal čas. Rozhovor proběhl v Pražské nemocnici, kde pan profesor působí. Také proběhl rozhovor s paní doktorkou Jirotkovou. Rozhovor probíhal v příjemné kavárně, spíše jako povídání o této nemoci, bohužel záznam z tohoto rozhovoru byl nedopatřením ztracen, proto není v této diplomové práci využit, ale paní doktorka mi předala dokument, který je určen pro sestry, které o tyto děti pečují (Příloha 12). Paní doktorka mi ještě předala takzvaný osobní doklad, který vystavuje, každému svému pacientovi s OI (Příloha 13).

## 5. Diskuze

Tématem diplomové práce je „Úskalí života dítěte s onemocněním osteogenesis imperfecta imperfecta“. Tato práce se skládá ze dvou částí a to z teoretické, pro kterou jsme čerpali z odborné literatury. Ve druhé části této výzkumné práce se pojednává o dětech s onemocněním Osteogenesis imperfecta, o dopadu nemoci na jejich život a o úskalích z toho plynoucích. Dále také pojednává o znalostech a informovanosti zdravotnických pracovníků, kteří pracují s takto nemocnými dětmi. Jaké mají sestry zkušenosti s péčí o takto nemocné děti a jaké problémy musejí při ošetřování dětí s touto diagnózou řešit. Na samém počátku jsme si stanovili tři výzkumné cíle a čtyři výzkumné otázky. První výzkumnou otázkou jsme měli zjistit, jaké obtíže se u dětí s onemocněním OI nejčastěji objevují. Druhou výzkumnou otázkou jsme měli zjistit, jak onemocnění OI ovlivňuje děti s touto diagnózou. Třetí výzkumnou otázkou jsme měli získat odpověď, jaké jsou zkušenosti sester s péčí o děti s onemocněním OI. Čtvrtou a poslední výzkumnou otázkou jsme měli zjistit, jaké nejčastější problémy sestry řeší při péči o dítě s diagnózou OI.

Výzkumné šetření probíhalo ve třech velkých nemocnicích, kde se předpokládalo, že se sestry s tímto vzácnějším onemocněním pravidelně setkávají. Dvě z těchto velkých nemocnic nám byly doporučeny přímo panem profesorem Bayerem, který v těchto nemocnicích pravidelně působí a děti s touto diagnózou k němu docházejí do ambulancí či jsou tam hospitalizované. Rozhovory probíhaly přímo na dětských odděleních. Před zahájením samotného výzkumného šetření byly nutné souhlasy hlavních sester. Realizace výzkumu probíhalo pomocí kvalitativního šetření, metodou polostrukturovaného rozhovoru. Výzkumným souborem byly 3 sestry z krajské nemocnice, 5 sester pocházelo z jedné velké fakultní nemocnice a 7 sester pocházelo z jiné velké fakultní nemocnice. Druhým a velmi důležitým výzkumným vzorkem byly nemocné děti s onemocněním OI. Před zahájením sběru dat bylo nutné tyto děti najít a kontaktovat jejich rodiče. To se nám povedlo pomocí internetové stránky – lomivky, díky které jsme získali kontakt na facebookovou skupinu - Osteogenesis imperfecta v ČR a SK. Tam jsme oslovili matky nemocných dětí a požádali jsme je o spolupráci. Realizace výzkumu probíhala pomocí kvalitativního šetření, metodou nerativního, biografického interview. Díky této metodě, kdy nám respondentky předaly vzácné příběhy, jsme získali výjimečné informace o těchto nemocných dětech. Výzkumným souborem byly 4 matky - respondentky z České republiky, 1 matka pochází

ze Slovenské republiky, která nám předala příběhy dvou svých dcer. 1 respondentka byla dospělá žena, která se narodila ve Švédském království. Matka je Češka a otec Švéd. Její detailní vyličení dětství, dorostového období a dospělosti nám poskytlo možnost pohlédnout, jak se dítě cítí v dětství s touto vážnou diagnózou. Jak prožívá celé dětství a co jim může přinést budoucnost. Zda může vykonávat v dospělosti nějaké sporty, nebo jaké může vykonávat povolání.

Téma považuji za velmi poutavé a přes vzácnější výskyt, jeden případ na 10 000 – 30 000 porodů (Bayer, 2017), myslím, že je aktuální. Osteogenesis imperfecta je dědičné onemocnění pojivové tkáně. Choroba vzniká také mutací de novo, což potvrzuje tvrzení Hladíkové (2015), která popisuje výskyt OI spontánní mutací v rodinách, kde se vyskytla poprvé.

Zpočátku jsme se zabývali sestrami, které ošetřují nemocné děti s OI. Jak by charakterizovaly toto onemocnění, s jakou věkovou kategorií dětí se nejčastěji při péči setkávají. Čemu by měli při ošetřování těchto dětí věnovat největší pozornost a co by rády předaly sestrám, které budou pečovat o takto nemocné děti. Následně jsme zjišťovali léčebné postupy, které zahrnovaly, jak se terapie podává z pohledu kompetence nelékařského zdravotníka, jaká specifika podávání má tato terapie. Poslední zjišťovanou oblastí bylo, co obsahuje poučení rodičů nemocných dětí, na co by si měli dávat rodiče v domácím prostředí pozor, jaká omezení v denních činnostech děti s OI mají.

U nemocných dětí jsme se soustředili na první myšlenky na onemocnění, jaké byly první příznaky tohoto zákeřného onemocnění. Postup, kterým si museli děti s rodiči projít, před stanovením diagnózy. Kterým typem onemocnění děti trpí. Jaké úrazy nebo zlomeniny děti prožili a kolik jich prodělali. Dále jsme se zaměřovali na léčbu této nemoci, jaké terapie jsou dětem aplikovány a jejich průběh a účinek. Také nás zajímalo, jak často musejí děti navštěvovat nemocnice, v jak dlouhých periodách. Velmi důležitou součástí bylo zjistit, jak tato choroba děti ovlivňuje či limituje. Čemu se musejí vyhýbat, co nemohou uskutečňovat, jakým sportům se musejí vyhnout. Poslední oblastí, které jsme se věnovali, byla současnost. Zde je shrnuto, jak se dětem dnes daří, co je aktuálně těžší nebo naopak trápí, zda navštěvují školku, školu nebo nějaký kroužek.

V první kategorii u sester jsme se zaměřili na setkání sester s onemocněním OI, dále jak by sestry charakterizovaly toto onemocnění a nejčastější věk nemocných dětí, které ošetřují. Abychom zjistily, že jsme si vybraly správný výzkumný vzorek, zeptaly jsme se sester, zda se s takto nemocnými dětmi setkávají. Všechny sestry nám shodně

odpověděly, že se s takto nemocnými dětmi setkávají a že na oddělení, kde pracují, tyto děti ošetřují. S4 vypověděla: „*Ano, setkala jsem se a setkávám se s takto nemocným dítětem.*“ Také nás v první kategorii zajímalo, jak by sestry onemocnění OI charakterizovaly. 14 sester nám sdělilo, že je to vrozené onemocnění se zvýšenou lomivostí a křehkostí kostí. S3 vypověděla: „*Je to zvýšená lomivost kostí, křehkost kostí, myslím, že je to vrozené onemocnění.*“ To potvrzuje Wolansky (2012). OI je způsobené genetickou poruchou, projevuje se zvýšenou lomivostí a křehkostí kostí. Jedna sestra se zmínila, že tyto děti vypadají jako týrané děti. S1 sdělila: „*Takto nemocné děti vypadají jako týrané děti. Když se nám tu s tohle diagnózou objevilo první dítě, ošetřující lékař řekl, že má divné bělmo a mohl by mít Osteogenesis imperfecta. Pak se zjistilo, že tohle děcko už mělo zlomeniny nitroděložně.*“ Toto tvrzení je v souladu se Shur a Carey (2015), kteří uvádějí, že syndrom týraného dítěte zamění s OI, protože mírná forma tohoto onemocnění s nestabilním rodinným prostředím může vypovídat právě o týraném dítěti. Bayer (2009) uvádí, že u 7 % dětí ze skupiny s nevysvětlitelnými frakturami bylo zjištěno některé z chronických onemocněních. Proto by se u dětí, které prodělaly více zlomenin a ty neodpovídají mechanismu úrazu, mělo myslet na OI či jinou chorobu. V této kategorii nás dále zajímalo, s jakou věkovou kategorií se sestry při hospitalizaci dětí nejvíce setkávají. 8 sester nám sdělilo, že s dětmi kojeneckého věku. S9 řekla: „*Na našem oddělení se léčí nejčastěji děti kojeneckého věku.*“ Dvě sestry vypověděly, že na jejich oddělení se nejčastěji léčí děti školního věku, například jedna setra vypověděla: „*Nejčastěji se setkávám s dětmi školního věku.*“ (S8). Tři sestry se shodly, že se u nich léčí děti kojeneckého, předškolního a školního věku, například jedna z dotazovaných sester odpověděla: „*Na našem oddělení léčíme děti kojeneckého věku, předškolního věku a školního věku. Nevím, jaký věk tu vidím nejčastěji.*“ Dvě sestry sdělily, že se setkávají s dětmi s onemocněním OI, kterým je deset let: „*Nevím jak mé kolegyně, ale já se setkávám nejčastěji s dětmi kolem deseti let.*“ V našem výzkumném vzorku se objevuje jeden kojeneček, jedno dítě předškolního věku, čtyři děti školního věku a jedna dospělá žena.

V první kategorii nemocných dětí jsme se zabývali prvními příznaky onemocnění, jak dětem byla stanovena tato diagnóza a jakým typem onemocnění děti trpí. Jedna respondentka vypověděla, že od předčasného porodu měla strach, že není něco v pořádku, R4: „*Filípek se narodil se svým bráškou ve 34 týdnu a vlastně to bylo kvůli Filovi. Zdálo se doktorům, že se přestal vyvíjet, protože už v bříšku byl skoro o 400gramu menší a to byl důvod k porodu císařským řezem, samozřejmě že jsme nikdo*

*nic nevěděl, že je nemocný“*. Prvními příznaky, kterými se projevilo OI, byly zlomeniny kostí, to uvedlo 5 respondentek. R4: *„V 6 týdnech mu oteklo stehýnko, jeli jsme na pohotovost. Myslela jsem, že ho kousnul komár. V nemocnici řekli, že má zlomeninu stehenní kosti. Tři týdny ležel a byl zavěšený na trakci.“* Toto můžeme potvrdit tvrzením, které uvádí Bayer (2017), že typickým prvotním nálezem u tohoto onemocnění jsou zlomeniny, které mohou zasáhnout jakoukoliv kost. Upoutat by nás měly tři a více zlomenin, které dítě prožije během celého dětského věku, nebo pokud prodělá do deseti let dvě zlomeniny dlouhých kostí. Čtyři respondentky vypověděly, že od narození se jim nezdála nezvyklá barva bělma, například R3: *„Od narození měla dcera tmavší bělmo, u kojenců je běžná barva do modra, dcera měla však bělmo až šedavé.“* Bayer (2017) tvrdí, že často jsou s nemocnými spojovány modré skléry. Mají barvu tmavě modré nebo modrý nádech, ale také šedivé. Ve skutečnosti má tento projev pouze polovina pacientů s OI. I u zcela zdravých dětí do osmnáctého měsíce se mohou objevovat modré skléry. V našich výsledcích se ukázalo, že ze 4 dětí, u kterých se projevilo namodralé či šedivé bělmo mají I. typ tohoto onemocnění a jedno dítě má OI IV. typu a to je dítě, o kterém vyprávěla respondentka R5. Dále jsme se dozvěděli, jak dětem bylo onemocnění OI diagnostikováno. Čtyři respondentky vypověděly, že diagnóza byla stanovena pomocí genetických testů. R5: *Jeden chirurg s nemocnici nam vybavil Piešťany, kde sme podstúpili vyšetrenia ohľadom genetiky, kde nam potvrdili osteogenesis imperfecta. Bola to krutá rana lamavost kostí vysoké štádium, bola krehká jako kryštál.“* To potvrzují Kocher a Dichtel (2011) ve svém tvrzení, že velkou část mutací genů pro řetězce alfa 1 či alfa 2 kolagenu I. typu lze dnes odhalit molekulárně genetickým vyšetřením. Jedna respondentka sdělila, že genetické testy OI nepotvrdily, ale až rentgen odhalil toto onemocnění. To nám potvrzuje Bayer (2011a), že většina nemocných dětí s OI má laboratorní nálezy úplně normální. Proto při diagnostice tohoto onemocnění není laboratorní vyšetření zcela zásadní. Další respondentka také uvedla, že OI bylo dítěti diagnostikováno pomocí rentgenu, kde se potvrdili Wormiánské kůstky, R3: *„Zhruba za týden dělali dceři rentgen hlavy kvůli tzv. wormiánským kůstkám, které jsou u dětí s OI časté, ale mohou je mít i zdravé děti. U dcery se tyto kůstky potvrdily a znovu se dělal rentgen tentokrát zápěstí kvůli určení kostního věku.“* To je v souladu, co popisuje v Chomiak (2014) v knize, že u některých nemocných lze nalézt na lebce takzvané wormiánské kůstky. Jde o kůstky lebního krytu, kterých je nadpočetně, a jsou zcela oddělené linií švu. Vznikají z nadbytečných již zmíněných osifikačních center, které jsou na lebce. Dále

jsme chtěli zjistit, jakým typem OI děti nejčastěji trpí. Ve výzkumném šetření se nám potvrdilo tvrzení profesora Bayera, které mi předal při osobním setkání v rozhovoru (2018), kdy mi sdělil, že u nás v České republice se v drtivé většině u dětí vyskytuje OI I. typu. To nám vypovědělo 5 respondentek, včetně nemocné ženy (Ž1). Jedno z dětí v našem výzkumném vzorku trpí III. typem OI a jedno dítě ze Slovenské republiky trpí IV. typem onemocnění.

Ve druhé kategorii sester jsme se zaměřili, na co by si sestry měly dávat největší pozor při ošetřování těchto dětí a co by chtěly předat sestrám, které budou ošetřovat takto nemocné děti. Všechny sestry se shodly, že nejdůležitější při ošetřování těchto dětí je opatrná a šetrná manipulace. K tomu bych chtěla přidat výpověď respondentky, která sdělila, že se musela péči o svého syna naučit a tím nám potvrzuje, jak je péče o tyto nemocné děti velmi náročná a šetrná manipulace je zde na prvním místě. R4: *„Paní doktorka mě učila jak ho oblékat. Jak ho přebalovat. První tři dny po odchodu z nemocnice, jsem ho ani nekoupala, hrozně jsem se bála. Nosili jsme ho na polštáři. Měl měkkou postýlku. Měl to moc rád. Koupili jsme speciální podložku pod hlavičku, ale prodávají ji normálně. Vanička byla nafukovací, aby byla měkká. Ted' používáme sedátko do koupelny.“* To potvrzuje v rozhovoru paní doktorka Jirotková (2018), která při osobní schůzce vypověděla, že péče o tyto děti musí být hlavně opatrná a šetrná, aby lékařský a zdravotnický personál a také matky při manipulaci s dítětem nezpůsobili dítěti další zlomeninu, neboť by mu tímto přivodili navazující bolest. Dále sestry pověděly, že by chtěly sestrám, které budou o děti s OI pečovat, doporučit opravdu opatrnou a šetrnou manipulaci a tím, tak předcházet zlomeninám. Důležitou součástí ošetřování dětí s touto chorobou je trpělivost a empatie, vypověděly. Z toho usuzuji, že pro ošetřující personál a matky je nejdůležitější, pečovat o tyto děti velmi opatrně a šetrně. Při ošetřování nikam nespěchat, úkony dělat klidně, pomalu a s rozvahou, aby se dítěti ještě k již tak těžkému stavu nepřitížilo.

Dále bych chtěla zmínit třetí stanovenou kategorii sester se jménem Léčebné postupy, kde jsme zjišťovali, zda sestry terapii určenou dětem s OI aplikují, jakou terapii a také, jestli má aplikace terapie určené dětem s OI nějaká specifika z pohledu jejich kompetence. Díky této a předchozí popsané kategorii, jsme si mohli odpovědět na výzkumnou otázku: Jaké nejčastější problémy sestry řeší při péči o dítě s diagnózou Osteogenesis imperfecta? Všechny sestry shodně odpověděly, že terapii příslušnou dětem s OI aplikují. Například S5: *„Ano, jak jsem řekla, na našem oddělení ty to děti léčíme. Jsou jim tu aplikovány pravidelné kůry pamidronátu.“* Od sester jsme zjistili,

že dětem aplikují podle ordinace lékaře infuzní roztoky s pamidronátem. Reakce sestry S11: *„Těmto nemocným dětem aplikujeme intravenózně v infuzích pamidronát.“* Bompadre et al. (2014) potvrzují, že dětem s onemocněním OI se podávají silné léky bisfosfonáty, které zvyšují kostní hmotu u pacientů s OI. Studií bylo zjištěno, že díky léčbě bisfosfonáty, přesněji intravenózním pamidronátem u dětských pacientů s mírnou i těžkou formou OI došlo k významnému zlepšení po jednom roce léčby pamidronátem. Sestry vypověděly, že aplikace z pohledu jejich kompetencí má specifika a to kontrolní odběr krve před a po terapii, uvedly sestry S2, S3, S4, S5, S6, S7, S8, S11, S15. Dále uvedly sestry S4, S5, S6, S7, S8, S9, S10, S11, S13, S14 měření fyziologických funkcí při podávání terapie. Lék nesmí nikdy kapat paravenózně a to sdělily sestry S9, S10, S14, S15. Před zahájením léčby je nutný souhlas rodičů s podáváním bisfosfonátu, to uvedly sestry S4, S6, S7, S8, S11. Sestry S4, S6, S7, S8, S12 uvedly, že je důležité, aby byl dodržen protokol stanovený lékařem. Například S12 uvádí: *„Lékař nám kladl na srdce, že je velmi důležité dodržet jeho stanovený protokol. V tom vidím specifika aplikace té to terapie. To nám potvrdil profesor Bayer (2018) při osobním rozhovoru, kdy prozradil, že sestry upozorňuje na přesné dodržování protokolu, který stanoví. Dále uvedl, že sestry musejí velmi pečlivě kontrolovat místo vpichu žilního katetru, při aplikaci pamidronátu v infuzním roztoku, kvůli snížení rizika aplikace bisfosfonátu paravenózně. Také podotkl, že při aplikaci terapie musejí sestry monitorovat fyziologické funkce dětského pacienta a že, před a po aplikaci pamidronátu je nutný odběr krve kvůli hladině vápníku. Respondentka 4 nám ve svém příběhu potvrdila, že synovi odebírají krev. R4: „Vždy odebírají krev před a po infuzích. Někdy se stane, že má v krvi málo vápníku, pamidronát mu to vezme a přeneso do kostí.“* Pan profesor Bayer (2018) a paní doktorka Jirotková (2018) se v rozhovorech shodli, že před zahájením terapie je nutný písemný souhlas obou rodičů. Terapie bisfosfonáty není oficiálně registrovaná pro dětského pacienta. Primárně je určena dospělé kategorii pacientů. Tato léčba není oficiální, ale běžně se ve světě u dětí s OI indikuje, pojišťovny ji proplácejí, ale lékař za vše zodpovídá. Moriwake a Seino (1997) popisují, v roce 1997 jako nové zjištění ohledně léčby OI silnými léky a to bisfosfonáty, které zvyšují kostní hmotu u takto nemocných dětí.

Těmito zjištěními jsme si odpověděli na výzkumnou otázku: Jaké nejčastější problémy sestry řeší při péči o dítě s diagnózou Osteogenesis imperfecta? Problém vidím, že s takto nemocným dítětem musejí velmi opatrně manipulovat a ošetřovat ho. Důležité je, aby si pro něj zajistily vhodné pomůcky, pečovaly o něj



s rozvahou, trpělivostí a všechny dotyky byly přesné, pomalé a předem promyšlené. Například u odběru krve či zavedení žilního katétru se malé dítě brání. Zdravé dítě může rodina a zdravotnický personál pevně chytit, aby byl již první odběr úspěšný a pro dítě co nejméně traumatizující. U dítěte s tímto onemocněním nelze dítě pevně uchopit a tisknout, protože by mu mohla být způsobena další fraktura. Při aplikované medikaci, naordinované od lékaře v podobě infuzních roztoků fyziologického roztoku s pamidronátem musejí dítě při aplikaci zvýšeně monitorovat, pravidelně hodnotit místo vpichu žilního katétru.

Na počátku jsme si stanovili výzkumnou otázku: Jaké jsou zkušenosti sester s péčí o děti s onemocněním Osteogenesis imperfecta? Záměrem výzkumného souboru sester bylo vybrat ty sestry, které pečují o děti s touto diagnózou, proto si myslím, že zkušenosti 15 sester, se kterými jsme provedli polostrukturovaný rozhovor, jsou kvalitní. Sestry byly schopné vypovědět, jak by toto onemocnění charakterizovaly. Vystihly, čemu by měli věnovat největší pozornost v péči o tohoto dětského pacienta. Z prostudované odborné literatury, z rozhovoru se sestrami, matkami, jednou dospělou ženou a rozhovorem s panem profesorem Bayerem a paní doktorkou Jirotkovou jsem usoudila, že u těchto pacientů považuji za nejdůležitější aspekt při péči, opatrnou manipulaci a v tomto bodu se všechny sestry shodly. To nám potvrzují Geetanjli a Poonam (2013), které popisují, že samotný zdravotnický personál by měl velmi opatrně manipulovat s dítětem. Popisují, že sestry, pokud mají znalosti o OI, mohou dítě v nemocnici chránit před další zlomeninou a předávat rodině vhodné rady a vzdělávat rodiče, jak pečovat o dítě s tímto onemocněním. To jsme si potvrdili ve čtvrté kategorii, kde jsme zjišťovali, obsah poučení rodičů od sester, při propuštění do domácího prostředí. Opět jsme se setkali, že kladou důraz při předávání informací rodičům na šetrnou manipulaci. S8: *„Já rodičům, nejvíce mamkám říkám, že musejí být velmi opatrné a šetrné při manipulaci.“* Péče o dětského pacienta s OI je velmi specifická z lékařského a ošetřovatelského pohledu, proto je zde na místě, aby takto nemocné děti navštěvovali specializovaná oddělení. Podle Glorieuxova et al. (2015) se většina pediatriů s touto nemocí neseťkává v každodenní praxi. Proto děti, které postihuje OI, jsou sdružováni do nemocnic, kde s tímto onemocněním mají větší zkušenosti a specializují se na něj. Dle výzkumného šetření si myslím, že sestry jsou na těchto odděleních připravené pečovat o tyto děti, lékaři jim předávají odborné zkušenosti, jak o děti pečovat. Zkušenosti si sestry předávají, také mezi sebou. Všechny tyto stránky

zajišťují, že dětskému pacientovi je poskytována vysoká úroveň ošetrovatelské péče od nelékařského, zdravotnického personálu.

Ve druhé kategorii nemocných dětí jsme se zaměřili na prodělané zlomeniny a úrazy, kde jsme zjistili, kolik zlomenin děti prodělali. Také jsme se dozvěděli, jaké nežádoucí symptomy děti s touto chorobou provázejí. Tím jsme si mohli odpovědět na výzkumnou otázku: Jaké obtíže se u dětí s onemocněním Osteogenesis imperfecta objevují nejčastěji? Počet zlomenin se pohyboval od dvou až ke dvaceti. Dále respondentka 1 uvedla, že její syn trpí skoliózou a trápí ho zkažené zuby i přes velkou péči o ně. To nám potvrzují Rauch et al. (2010) tvrzením, že zhruba u poloviny postižených je možné zastihnout dentinogenesis imperfecta, dysplazii dentinu s nahnědlými či našedlými a výrazně křehkými zuby a mají sklon k vytváření zubních kazů. Dvě respondentky prozradily (R1, R5), že jejich děti trpí deformacemi kostí. Jedna respondentka prozradila, že její dcera bude muset jít na operaci, protože má poškozenou páteř, ale neuvědla přesnou újmu na páteři (R5). Kostiuik et al. (2014) popisují, že deformity dlouhých kostí způsobují opakované zlomeniny. Deformity páteře, jako například skolióza jsou velmi časté a s tím jsou spojené bolesti zad, poruchy chůze až špatná mobilita. Jedna respondentka uvedla, že její dcera trpí hypermobilitou, proto má časté vymykání kotníků (R3). Na malý vzrůst poukázaly respondentky R4, R5 a R6 a také na něj poukázala Ž1. Což potvrzuje Muntau (2014), onemocnění OI postihuje skelet a tím ovlivňuje výšku nemocného jedince. Ž1 také uvedla, že v dětství prodělala nespočet zlomenin, trpí hypermobilitou a v dospělosti prodělala operaci srdce.

Nejčastější obtíže, které se u těchto dětí tedy objevují, jsou časté zlomeniny a z toho vyplývající časté hospitalizace v nemocničních zařízeních, kam musejí docházet ještě na terapie. Dále deformace kostí a páteře, které jím způsobují bolest. Objevují se u nich zkažené zuby. Tyto děti trápí menší vzrůst, který je může omezovat v dospělém životě. Ale Ž1 nám ve svém příběhu pověděla, že má drobnější postavu, ale není to v jejím případě dramatické, Ž1: „*Jsem drobné postavy, 158 cm / 50 kg.*“ Jedna respondentka vypověděla, že její dcera trpí hypermobilitou, což uvedla také Ž1, které to vyprávěla matka.

Čtvrtá kategorie je zaměřená na ovlivnění nemoci. Díky získaným informacím nám tato kategorie umožnila odpovědět si na výzkumnou otázku: Jak onemocnění Osteogenesis imperfecta ovlivňuje děti s touto diagnózou? Jedna respondentka uvedla, že její syn už skoro nechodí, v tom jejího syna tato nemoc velmi ovlivnila. R1: „*Syn*

*chodil, teď už udělá jen pár kroků, má invalidní vozík, nohy ho často bolí.*“ Čtyři respondentky uvedly, že jejich děti jsou ovlivněny bolestí. To potvrzují Boitor et al. (2018) ve své studii, že akutní a chronická muskuloskeletální bolest zůstává v OI hlavním problémem. Bolest má negativní vliv na kvalitu života. Děti s OI zažívají bolest, která je někdy mírnější a někdy intenzivnější. Boitor et al. (2018) se také zaměřili, zda děti zažívají bolest při aplikaci bisfosfonáty. Výsledkem bylo, že děti a mladiství s OI mají intenzitu bolesti, která je mírná, ale lokalizovaná v několika oblastech těla, během intravenózního cyklu léčby bisfosfonáty z dětské a rodičovské perspektivy. Z výsledku výzkumného šetření plyne, že děti pociťují bolest, která negativně ovlivňuje jejich životy, ale bolest při aplikaci terapie nikdo neuvedl. Čtyři respondentky uvedly, že děti nemohou dělat to, co zdravé děti jako například lézt na prolézačky. Musejí se obejít bez běžných dětských sportů jako například bobování, jízda na kole, bruslení či lyžování. Pan profesor Bayer (2018) v rozhovoru uvedl, že pro tyto děti nejsou vhodné sporty jako například bruslení, lyžování a bobování, protože otřesy, které působí na celý skelet postižení OI, nejsou příznivé. Ve svém článku uvedl Bayer (2017), že nevhodné sporty pro tyto děti jsou kontaktní sporty, skoky z výšky a cvičení na náradí. Také uvedl, že velmi příznivě působí na děti s OI pohyb ve vodě a to jak plavání, tak i rehabilitace. To potvrzuje respondentka 1, která uvedla, že její syn může plavat, pokud nemá sádru. Ukázalo se, že tato nemoc děti ovlivňuje ve velké části jejich životů. Musejí být odváděné do školy rodiči, jsou osvobožováni od hodin tělesné výchovy. Děti školního věku se bohužel setkávají s diskriminací ze strany učitelů, se špatnou reakcí od spolužáků. Následkem častých hospitalizací mají velké absence ve školní docházce. Tyto skutečnosti mohou způsobit vyloučení z kolektivu vrstevníků a tím poškodit dětskou psychiku. Ukazuje se, že děti pociťují strach z možné nadcházející fraktury a z bolesti jí přidružené. Ž1 potvrdila, že ve školní docházce se setkala s negativními reakcemi od spolužáků. Ze strany učitelů cítila diskriminaci, nechtěli ji brát na školní výlety a jiné školní akce, báli se případných komplikací. Dokonce se také setkala s názory dospělých, kteří si mysleli, že si svou bolest a utrpení vymýšlí.

## 6. Závěr

Pro tuto práci byly stanoveny tři cíle, a to zmapovat na základě teoretických a praktických podkladů úskalí života dítěte s onemocněním Osteogenesis imperfecta, zjistit, jaké jsou nejčastější obtíže u dětí s onemocněním Osteogenesis imperfecta a zjistit zkušenosti sester s péčí o děti s onemocněním Osteogenesis imperfecta.

Prvním cílem bylo zmapovat na základě teoretických a praktických podkladů úskalí života dítěte s onemocněním Osteogenesis imperfecta. Práce obsahuje informace o historii tohoto onemocnění, charakteristiku, etiopatogenezi, klinické projevy a komplikace, klasifikaci, diagnostiku, léčbu, jednak úpravou životního stylu celé rodiny, rehabilitací, farmakologickou terapií a také je zde zmíněna terapie budoucnosti v podobě transplantace kmenových buněk. Diplomová práce obsahuje také psychický aspekt dětí trpících tímto onemocněním, poskytuje psychologický pohled na péči o nemocné dítě, jeho prožívání nemoci včetně hospitalizací v nemocničním zařízení. Informace byly získány z české i zahraniční literatury a na základě výzkumného šetření, při kterém byly využity rozhovory se sestrami, matkami nemocných dětí, rozhovor s jednou dospělou ženou a se dvěma lékaři, kteří se této problematice velmi věnují.

Druhým cílem bylo zjistit, jaké jsou nejčastější obtíže u dětí s onemocněním Osteogenesis imperfecta. Z výzkumného šetření bylo zjištěno, že nejčastější obtíže, které se u těchto dětí objevují, jsou časté zlomeniny. Fraktury se ukázaly jako nejčastější obtíž provázející toto vzácné onemocnění. Z toho vyplynulo, že děti trápí časté hospitalizace v nemocničních zařízeních, které musejí navštěvovat kvůli frakturám, aplikování terapie, která také není pro dítě příjemná a také kvůli pravidelným kontrolám. Hospitalizace v nemocnici je pro dítě traumatizující, velmi nepříjemná a díky tomu je oddělené od vrstevníků, se kterými by se mělo běžně setkávat, protože mu přispívá k sociálnímu růstu. Další udávanou obtíž jsou deformace kostí a celého skeletu. Tyto projevy jim způsobují bolest, kterou děti často pociťují. Zmíněná bolest, která je často provází, dětem snižuje jejich kvalitu života. Také je provází menší postava, ale děti to nepociťují dle matek jako obtíž, kterou by udávaly. Nemoc nejčastěji děti ovlivňuje v běžných denních činnostech. Malé děti nemohou například lézt na prolézačky, protože hrozí pád a tím způsobená zlomenina. Některé nemohou navštěvovat klasickou školu, ale soukromou, protože je tam méně dětí a paní učitelka má čas nemocné dítě zvýšeně monitorovat. Nemohou vykonávat sporty jako například bobování, lyžování, bruslení, ale mohou plavat a to je jim velkým přínosem. Často jsou

uvolňovány z tělesné výuky, protože sporty na nářadí je pro ně velmi riskantní. Děti staršího věku nemohou na akce, kde se shromažďuje hodně lidí například koncerty a diskotéky. Díky úrazům a terapiím mají velké absence ve škole, tím jsou separováni od vrstevníků. Někdy se setkávají s diskriminací ze strany učitelů. Přesto dokážou takto nemocně děti žít šťastný život, najít si pro sebe vhodné koníčky a smysl života.

Třetí cíl měl za úkol zjistit zkušenosti sester s péčí o děti s onemocněním Osteogenesis imperfecta. Výsledky šetření ukázaly, že děti s Osteogenesis imperfecta jsou spíše léčeni na odděleních, které se specializují na takto nemocné děti a tím mu mohou poskytnout specializovanou péči. Sestry na těchto odděleních jsou připravené pečovat o takto nemocné děti s nejvyšší možnou kvalitou a poskytnout jim a jejich rodinám odborné rady, vhodné pro ošetřování v domácím prostředí. Ukázalo se, že sestry dokáží předat rodičům důležité informace, znají terapii, která se těmto dětem aplikuje. Prokázaly, že znají specifika, která tato terapie obnáší a je v jejich kompetencích. Z výsledků výzkumného šetření tedy plyne, že sestry, které pracují na dětských odděleních, kam tyto děti docházejí na terapie, mají dobré zkušenosti s ošetřováním dětí s OI.

Výsledky této práce byly prezentovány na 13. studentské konferenci v Pardubicích. Dále budou výsledky publikovány v odborném tisku. Důvodem je, aby o chorobě OI měly sestry povědomí a v případě potřeby věděly jak o tyto nemocné děti pečovat a čemu by měly věnovat pozornost.

## 7. Seznam použitých zdrojů

1. ANTONIAZZI, F. et al., © 2010. *Growth Hormone in Combination with Bisphosphonate Treatment in Osteogenesis Imperfecta* [databáze]. New York: Elsevier. [cit. 2017-12-18]. Dostupné z: [http://www.thebonejournal.com/article/S8756-3282\(10\)00036-0/fulltext](http://www.thebonejournal.com/article/S8756-3282(10)00036-0/fulltext).
2. BAYER, M. et al., 2011b. *Pediatric*. Praha: Triton. 352 s. ISBN 978-80-7387-388-2.
3. BAYER, M., 2009. Osteogenesis imperfecta u dětí – co by měli vědět ošetřující lékaři. *Osteologický bulletin*. 14(2), s. 49-57. ISSN 1211-3778.
4. BAYER, M., 2011a. Osteogenesis imperfecta v dětském věku z pohledu klinika. *Postgraduální medicína*. 13(7), s. 702-708. ISSN 1212-4184.
5. BAYER, M., 2012. Jak bychom měli přistupovat k dětem s osteogenesis imperfecta? *Československá pediatrie*. 67(5), s. 328. ISSN 0069-2328.
6. BAYER, M., 2017. Osteogenesis imperfecta – současný pohled na problematiku. *Československá pediatrie*. 72(4), s. 212-222. ISSN 0069-2328.
7. BOITOR, M., et al., © 2018. *Pain and Quality of Life of Children and Adolescents with Osteogenesis Imperfecta Over a Bisphosphonate Treatment Cycle* [databáze]. Evropská unie: Eur J Pediatr. Dostupné z: <https://link.springer.com/article/10.1007%2Fs00431-018-3127-9>.
8. BOMPADRE, V., SOUSA, T., WHITE, K., © 2014. *Musculoskeletal Functional Outcomes in Children With Osteogenesis Imperfecta: Associations With Disease Severity and Pamidronate Therapy* [databáze]. Alphen aan den Rijn: Journal of Pediatric Orthopaedics. Dostupné z: [https://journals.lww.com/pedorthopaedics/Abstract/2014/01000/Musculoskeletal\\_Functional\\_Outcomes\\_in\\_Children.18.aspx](https://journals.lww.com/pedorthopaedics/Abstract/2014/01000/Musculoskeletal_Functional_Outcomes_in_Children.18.aspx).
9. BONAFÉ, L., et al., © 2016. *Osteogenesis Imperfecta: from Diagnosis and Multidisciplinary Treatment to Future Perspectives* [databáze]. Bern: ÉCOLE POLYTECHNIQUE FÉDÉRALE DE LAUSANNE. [cit. 2017-12-19]. Dostupné z: <https://infoscience.epfl.ch/record/220218>.

10. BRIZOLA, E., et al., © 2017. *Clinical Features and Pattern of Fractures at the Time of Diagnosis of Osteogenesis Imperfecta in Children* [databáze]. Washington, D.C.: PubMed. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28977334>.
11. ČERNÁ, M. et al., 2015. *Česká psychopedie: speciální pedagogika osob s mentálním postižením*. 2. vydání. Praha: Karolinum. 222 s. ISBN 978-80-246-3071-7.
12. DUNGL, P., 2014. Metabolická kostní onemocnění. In: DUNGL, P. et al. *Ortopedie*. Praha: Grada. s. 313-315. ISBN 978-80-247-4357-8.
13. DYLEVSKÝ, I., 2009. *Funkční anatomie*. Praha: Grada. 544 s. ISBN 978-80-247-3240-4.
14. FITZNEROVÁ, I., 2010. *Máme dítě s handicapem*. Praha: Portál. 160 s. ISBN 978-80-7367-663-6.
15. FREDERIKSEN, A. L. et al., © 2016. *Asymptomatic Parental Mosaicism for Osteogenesis Imperfecta Associated with a New Splice Site Mutation in COL1A2* [databáze]. Clinical Case Reports. [2018-01-20]. Dostupné z: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ccr3.658/full>.
16. GINISTY, D., KAMOUN-GOLDRAT, A., LE MERRER, M., © 2008. *Effects of Bisphosphonates on Tooth Eruption in Children with Osteogenesis Imperfecta*. Singapur: Journal compilation. [cit. 2018-01-28]. Dostupné z: [http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1600-0722.2008.00529.x/epdf?r3\\_referer=wol&tracking\\_action=preview\\_click&show\\_checkout=1&purchase\\_referrer=onlinelibrary.wiley.com&purchase\\_site\\_license=LICENSE\\_DENIED\\_NO\\_CUSTOMER](http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1600-0722.2008.00529.x/epdf?r3_referer=wol&tracking_action=preview_click&show_checkout=1&purchase_referrer=onlinelibrary.wiley.com&purchase_site_license=LICENSE_DENIED_NO_CUSTOMER).
17. GLORIEUXOVI, F. et al., © 2015. *Osteogenesis Imperfecta Foundation* [online]. Chicago: OI FOUNDATION. [cit. 2017-11-06]. Dostupné z: <http://www.oif.org/site/PageServer>.
18. HAVRÁNEK, P. et al., 2013. *Dětské zlomeniny*. 2. vydání. Praha: Karolinum. 389 s. ISBN 978-80-246-2314-6.
19. HAVRÁNEK, P. et al., 2014. *Klasifikace dětských zlomenin*. Praha: Galén. 62 s. ISBN 978-80-7492-143-8.
20. HLADÍKOVÁ, A. et al., 2015. Příklad rodiny s malým vzrůstem a “zkaženými“ zuby. *Pediatric pro praxi*. 16(5), s. 339-343. ISSN 1213-0494.

21. HOŘÁK, P. et al., 2008. Komplikace léčby zlomenin femuru u dětí při osteogenesis imperfecta. In: GALLO, J. et al. *Sborník příspěvků k Národnímu kongresu ČSOT*. Praha: Galén. s. 130.
22. HUDSON, D. M., et al., © 2012. *Peptidyl 3 - Hydroxyproline-Binding Properties of Type I Collagen Suggest a Function in Fibril Supramolecular Assembly* [databáze]. New York: HHS Public Access. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3314591/>.
23. CHOMIAK, J., 2014. Vrozené vady končetin a systémové vady skeletu. In: DUNGL, P. et al. *Ortopedie*. Praha: Grada. s. 226-229. ISBN 978-80-247-4357-8.
24. IMBERT, L. et al., © 2015. *Microstructure and Compressive Mechanical Properties of Cortical Bone in Children with Osteogenesis Imperfecta Treated with Bisphosphonates Compared with Healthy Children* [databáze]. New York: Elsevier. [cit. 2017-11-16]. Dostupné z: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1751616115000375>.
25. JANKOVSKÝ, J., 2006. *Ucelená rehabilitace dětí s tělesným a kombinovaným postižením: somatopedická a psychologická hlediska*. 2. vydání. Praha: Triton. s. 173. ISBN 80-7254-730-5.
26. KOCHER, S. M., DICHTTEL, L., © 2011. *Osteogenesis Imperfecta Misdiagnosed as Child Abuse* [databáze]. Alphen aan den Rijn: Journal of Pediatric Orthopaedics. [cit. 2017-11-14]. Dostupné z: [https://journals.lww.com/jpo-b/Abstract/2011/11000/Osteogenesis\\_imperfecta\\_misdiagnosed\\_as\\_child.15.aspx](https://journals.lww.com/jpo-b/Abstract/2011/11000/Osteogenesis_imperfecta_misdiagnosed_as_child.15.aspx).
27. KOSTIUK, T., et al., © 2014. *Behavior of Scoliosis During Growth in Children with Osteogenesis Imperfecta* [databáze]. New York: The JOURNAL OF BONE & JOINT SURGERY. [cit. 2017-11-20]. Dostupné z: [https://journals.lww.com/jbjsjournal/Abstract/2014/02050/Behavior\\_of\\_Scoliosis\\_During\\_Growth\\_in\\_Children.9.aspx](https://journals.lww.com/jbjsjournal/Abstract/2014/02050/Behavior_of_Scoliosis_During_Growth_in_Children.9.aspx).
28. KRŠKA, Z. et al., 2011. *Techniky a technologie v chirurgických oborech: vybrané kapitoly*. Praha: Grada. 264 s. ISBN 978-80-247-3815-4.
29. KUBEJOVÁ, K., PODRACKÁ, L., 2014. Osteogenesis imperfecta asociovaná s izolovaným deficitom rastového hormónu. *Československá pediatrie*. 69(2), s. 114-120. ISSN 0069-2328.
30. KUKLA, L. et al., 2016. *Sociální a preventivní pediatrie v současném pojetí*. Praha: Grada. 456 s. ISBN 978-80-247-3874-1.



31. KUTÍLEK, Š., 2010. Metabolická onemocnění skeletu v dětském věku – současný pohled na diagnostiku a léčbu. *Lékařské listy*. 59(6spec.), s. 13-16.
32. LI, H. et al., © 2010. *Immature Osteoblast Lineage Cells Increase Osteoclastogenesis in Osteogenesis Imperfecta Murine* [databáze]. New York: Elsevier. [cit. 2018-01-25]. Dostupné z: [http://ajp.amjpathol.org/article/S0002-9440\(10\)60036-3/fulltext](http://ajp.amjpathol.org/article/S0002-9440(10)60036-3/fulltext).
33. Lochmanová, J., 2015. *Doporučení pro péči a ošetřování kojence s OI pro rodiče, sestry a lékaře*. České Budějovice: Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s. (Interní materiál od MUDr. Jirotkové, rozené Lochmanové.)
34. Lomivky, et al., © 2015. *LOmIvky, "Jsme křehcí, ale zlomit nás to přece nemusí!"* [online]. Praha: LOMIvky. [cit. 2017-11-08]. Dostupné z: <https://lomivky.webnode.cz/>.
35. MARINI, J. C. et al., © 2014. *Osteogenesis Imperfecta duo to Mutations in Non - Collagenous Genes-Lessons in the Biology of Bone Formation* [databáze]. New York: HHS Public Access, Author Manuscript. [cit. 2018-02-02]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4183132/fulltext>.
36. MARR, C., SEASMAN, A., BISHOP, N., © 2017. *Managing the Patient with Osteogenesis Imperfecta: a Multidisciplinary Approach* [databáze]. Auckland, New Zealand: Dove Medical Press Limited. [cit. 2017-12-10]. Dostupné z: <http://europepmc.org/articles/PMC5388361?sessionid=210000B8BE34A72BC6F0A2A09B58485F?fromSearch=singleResult&fromQuery=DOI:10.2147/JMDH.S113483>.
37. MATĚJČEK, Z., 2007. *Psychologie nemocných a zdravotně postižených dětí*. 3. vydání. Praha: H+H. 148 s. ISBN 80-86022-92-7.
38. MORIWAKE, T., SEINO, Y., © 1997. *Recent Progress in Diagnosis and Treatment of Osteogenesis Imperfecta* [databáze]. Washington, D.C.: The National Center for Biotechnology Information. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9316304>.
39. MUNTAU, A. C., 2014. *Pediatric*. 6. vydání. Praha: Grada. 608 s. ISBN 978-80-247-4588-6.
40. NAGDA, T., © 2012. *What Is Osteogenesis Imperfecta And Its Types* [databáze]. India, Paud Road: M. Ch. Orth ICLS Faculty. [cit. 2018-05-10]. Dostupné z: <https://mchorth.wordpress.com/2012/03/10/osteogenesis-imperfecta-types-by-taral-nagda/>.

41. OIFE, et al., 2011. *Personal Document*. Osteogenesis Imperfecta Federation Europe. Geneva: OIFE. (Interní materiál od MUDr. Jirotkové, rozené Lochmanové.)
42. PLEVOVÁ, I., SLOWIK, R., 2010. *Komunikace s dětským pacientem*. Praha: Grada. 256 s. ISBN 978-80-247-2968-8.
43. POONAM, J., GEETANJLI, © 2013. *Osteogenesis Imperfecta and Role of Nurse in Management* [databáze]. India, New Delhi: Trained Nurses' Association of India. [cit. 2017-12-05]. Dostupné z: <https://rx4jt8nl5k.search.serialssolutions.com/?V=1.0&sid=PubMed:LinkOut&pmid=24974528>.
44. RAMACHANDRAN, M., © 2016. *Osteogenesis Imperfecta* [databáze]. London: Orthopedic Surgery. [cit. 2018-01-6]. Dostupné z: <https://emedicine.medscape.com/article/1256726-overview>.
45. RAUCH, F., © 2010. *Genotype – Phenotype Correlations in Nonlethal Osteogenesis Imperfecta Caused by Mutations in the Helical Domain of Collagen Type I* [databáze]. Basingstoke: Macmillan Publishers Limited. [2017-11-22]. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2987338/>.
46. SEDLÁŘOVÁ, P. et al., 2008. *Základní ošetrovatelská péče v pediatrii*. Praha: Grada. 248 s. ISBN 978-80-247-1613-8.
47. SHUR, N., CAREY, J. C., © 2015. *Genetic Differentials of Child Abuse: Is Your Case Rare or Real?* [databáze]. Washington, D.C.: AJMG. Dostupné z: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/ajmg.c.31464>.
48. SCHEJBALOVÁ, A., 2010. Osteogenesis imperfecta. *Ortopedie*. 4(4), s. 195-201. ISSN 1802-1727.
49. SIKOROVÁ, L., 2011. *Potřeby dítěte v ošetrovatelském procesu*. Praha: Grada. 208 s. ISBN 978-80-247-3593-1.
50. SLEZÁKOVÁ, L. et al., 2012. *Ošetrovatelství pro střední zdravotnické školy II – pediatrie, chirurgie*. 2. vydání. Praha: Grada. 256 s. ISBN 978-80-247-3602-0.
51. TRČ, T., SCHEJBALOVÁ, A., 2011. Ortopedická léčba osteogenesis imperfecta. *Postgraduální medicína*. 13(7), s. 709-711. ISSN 1212-4184.
52. TURJAKOVÁ, E., 2010. Zlomeniny u dětí – použití zdravotnického prostředku. *Farmi News*. 7(1), s. 15. ISSN 1214-5017.
53. VÁGNEROVÁ, M., 2012. *Vývojová psychologie: dětství a dospívání*. 2. vydání. Praha: Karolinum. 536 s. ISBN 978-80-246-2153-1.

54. VANLEENE, M., et al., © 2014. *Potential of Human Fetal Chorionic Stem Cells for the Treatment of Osteogenesis Imperfecta* [databáze]. Washington, D. C.: Mary Ann Liebert Inc. Publishers. Dostupné z: <https://www.liebertpub.com/doi/abs/10.1089/scd.2013.0132>.
55. VITOŇ, J., 2014. Dítě s postižením. In: VITOŇ, J., VELEMÍNSKÝ, M. *Etické aspekty komunikace v pediatrii a v kontaktu s umíráním a smrtí – jeho reflexe v umělecké literatuře*. Praha: Triton. 140 s. ISBN 978-80-7387-844-3.
56. VOKURKA, M. et al., 2012. *Patofyziologie pro nelékařské směry*. 3. vydání. Praha: Karolinum. 305 s. ISBN 978-80-246-2032-9.
57. VYSKOČIL, V., 2009. Osteogenesis imperfecta – diagnostika a medikamentózní a chirurgická léčba. *Postgraduální medicína*. 11(1), s. 57-61. ISSN 1212-4184.
58. WARD, L. M., © 2011. *Alendronate for the Treatment of Pediatric Osteogenesis Imperfecta: A Randomized Placebo-Controlled Study* [databáze]. Montréal: JCEM. [2018-01-20]. Dostupné z: <https://academic.oup.com/jcem/article/96/2/355/2709498>.
59. WOLANSKY, R., 2012. Křehký jako sklo. *Pediatrické listy*. 2012(1), s. 16-19. ISSN 2336-7725.
60. ZAMBRANO, M., et al., © 2018. *Health - Related Quality of Life of Children and Adolescents with Osteogenesis Imperfecta: a Cross-sectional Study Using PedsQL™* [databáze]. Bethesda: BMC Pediatr. Dostupné z: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5833128/>.

## **8. Seznam příloh a obrázků**

Příloha 1 Horní končetina dítěte, kde lze vidět deformity po opakovaných frakturách

Příloha 2 Modré skléry

Příloha 3 Na rentgenovém snímku lbi wormiánské kůstky

Příloha 4 Dentinogenesis imperfecta

Příloha 5 Postavy, postižené různými typy OI

Příloha 6 Zkrácený deformovaný hrudní koš a páteř u 12leté dívky s III. typem OI

Příloha 7 Rentgenový snímek končetin, kde lze vidět deformity, u OI III. typu

Příloha 8 Okruhy otázek k rozhovorům se sestrami

Příloha 9 Otázky rozhovoru s lékaři

Příloha 10 Ukázka zpracování rozhovoru se sestrou

Příloha 11 Ukázka zpracování nerativního biografického interview s matkou dítěte s OI

Příloha 12 Doporučení pro péči a ošetřování kojence s OI

Příloha 13 Osobní doklad pacienta s OI

**Příloha 1** Horní končetina dítěte, kde lze vidět deformity po opakovaných frakturách



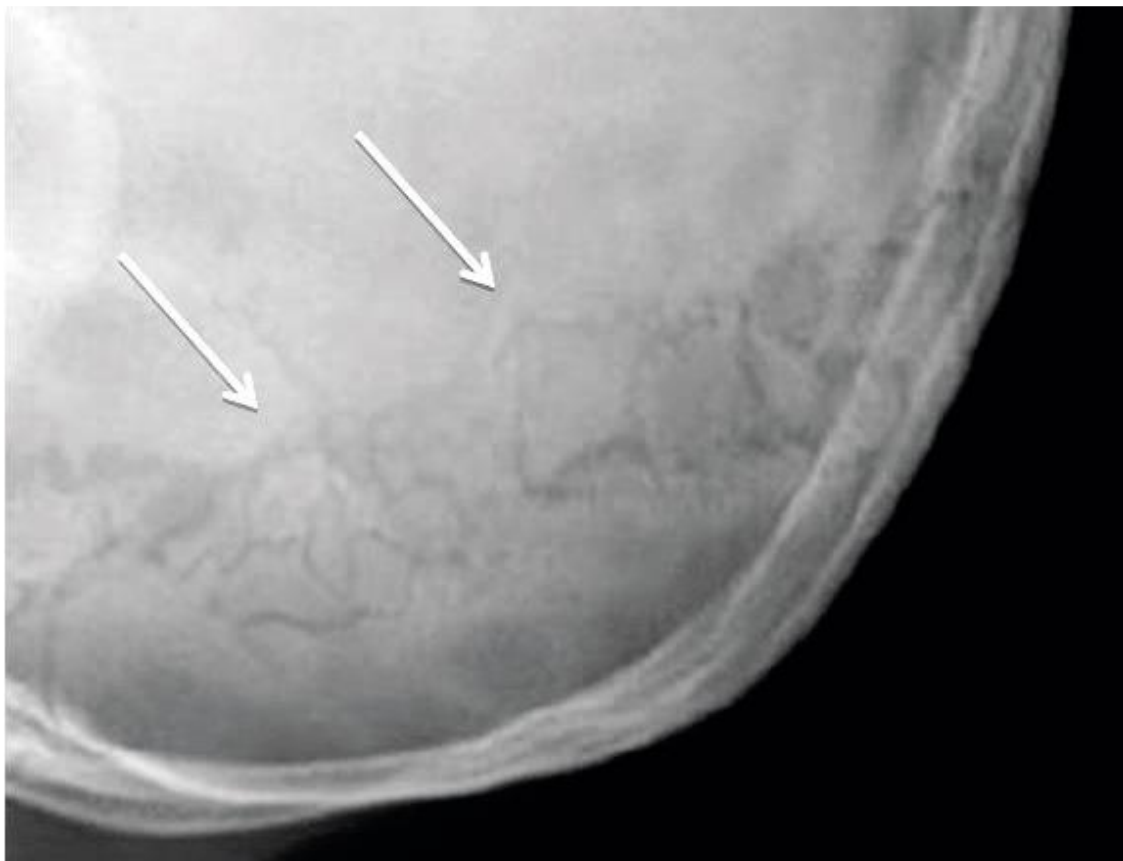
Zdroj: BAYER, M., 2017. Osteogenesis imperfecta – současný pohled na problematiku. *Československá pediatrie*. 72(4), s. 212-222. ISSN 0069-2328.

**Příloha 2** Modré skléry



Zdroj: BAYER, M., 2017. Osteogenesis imperfecta – současný pohled na problematiku. *Československá pediatrie*. 72(4), s. 212-222. ISSN 0069-2328.

**Příloha 3** Na rentgenovém snímku lbi wormiánské kůstky



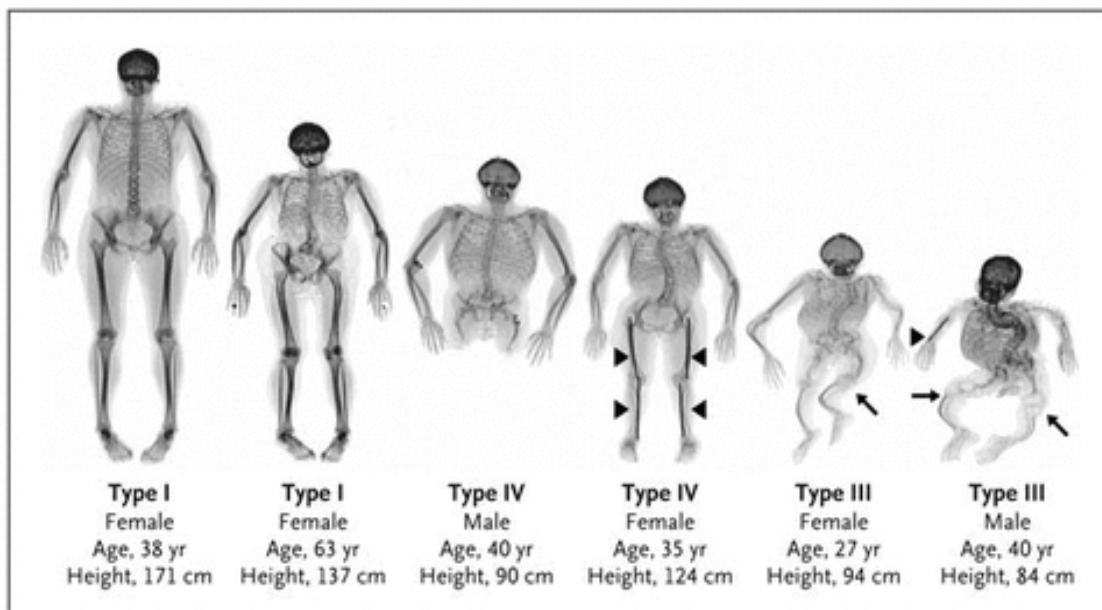
Zdroj: BAYER, M., 2017. Osteogenesis imperfecta – současný pohled na problematiku. *Československá pediatrie*. 72(4), s. 212-222. ISSN 0069-2328.

#### **Příloha 4** Dentinogenesis imperfecta



Zdroj: BAYER, M., 2017. Osteogenesis imperfecta – současný pohled na problematiku. *Československá pediatrie*. 72(4), s. 212-222. ISSN 0069-2328.

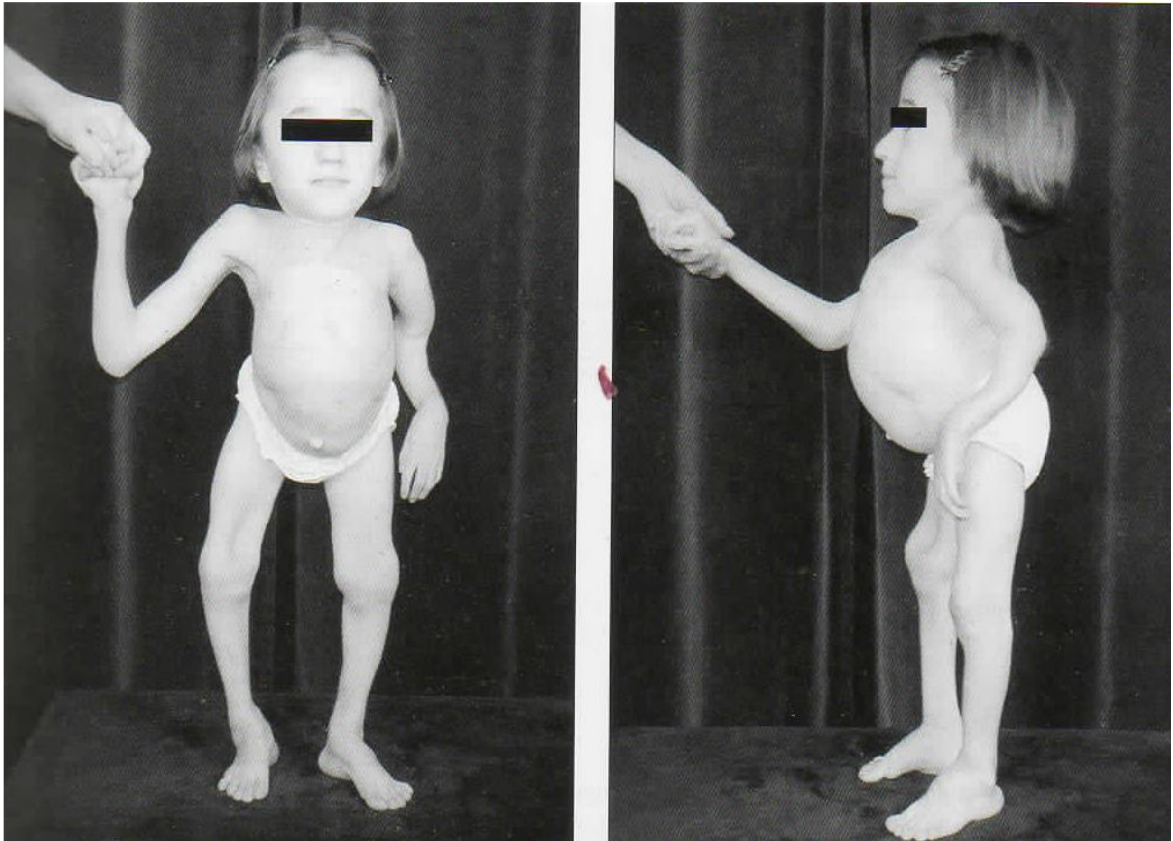
## Příloha 5 Postavy, postižené různými typy OI



Zdroj: NAGDA, T., © 2012. What Is Osteogenesis Imperfecta And Its Types [databáze]. India, Paud Road: M. Ch. Orth ICLS Faculty. [cit. 2018-05-10]. Dostupné z: <https://mchorth.wordpress.com/2012/03/10/osteogenesis-imperfecta-types-by-taral-nagda/>.



**Příloha 6** Zkrácený deformovaný hrudní koš a páteř u 12leté dívky s III. typem OI



Zdroj: CHOMIAK, J., 2014. Vrozené vady končetin a systémové vady skeletu. In: DUNGL, P. et al. *Ortopedie*. Praha: Grada, s. 226-229. ISBN 978-80-247-4357-8.

**Příloha 7** Rentgenový snímek končetin, kde lze vidět deformity, u OI III. typu



Zdroj: BAYER, M., 2017. Osteogenesis imperfecta – současný pohled na problematiku. *Československá pediatrie*. 72(4), s. 212-222. ISSN 0069-2328.

## **Příloha 8** Okruhy otázek k rozhovorům se sestrami

- 1) Jak by, jste charakterizovali onemocnění Osteogenesis imperfecta?
- 2) Setkali jste se s dítětem trpícím Osteogenesis imperfecta?
- 3) S jakou věkovou kategorií dětí s diagnózou Osteogenesis imperfecta se nejčastěji setkáváte?
- 4) Napadá Vás na co si dát při ošetřování takto nemocných dětí pozor?
- 5) O čem informujete rodiče nemocného dítěte při propuštění do domácí péče?
- 6) V jakých denních činnostech má dítě s Osteogenesis imperfecta největší potíže?
- 7) Aplikovala jste terapii určenou dětem s diagnózou Osteogenesis imperfecta?
- 8) Jakou terapii aplikujete dítěti s Osteogenesis imperfecta?
- 9) Jaká jsou specifika aplikace terapie u dětí s Osteogenesis imperfecta z pohledu Vaší kompetence?
- 10) Jaké rady či zkušenosti by, jste předala sestrám, které budou ošetřovat děti s touto diagnózou?

Zdroj: vlastní

## **Příloha 9** Otázky rozhovoru s lékaři

1. Kolik je v naší republice takto nemocných dětí?
2. V jakém věku dítěte se OI nejčastěji projeví a po té diagnostikuje?
3. Jaký typ OI u nás nejvíce převažuje?
4. Jaká jsou specifika léčby?
5. Na co by si sestra při ošetrovatelské péči měla dát u takto nemocných dětí pozor?
6. Jak edukovat matku a ostatní pečující členy rodiny o péči takto nemocného dítěte?
7. V jakých denních činnostech má dítě s OI největší potíže?
8. Čeho by se měly takto nemocné děti vyvarovat?
9. Doporučuje se ženám, trpícím OI těhotenství?

Zdroj: vlastní

## Příloha 10 Ukázka zpracování rozhovoru se sestrou

Identifikační údaje: S1  
Datum, čas: 15.2.2018, 13:00  
Věk: 40 let  
Délka praxe na příslušném oddělení: 15 let  
Nejvyšší dosažené vzdělání: vysokoškolské vzdělání

- 1K 2P 1) Jak by jste charakterizovali onemocnění Osteogenesis imperfecta?  
Takto nemocné děti vypadají jako týrané děti. Když se nám tu s touthle diagnózou objevilo první dítě, ošetřující lékař řekl, že má divné bělmo a mohl by mít Osteogenesis imperfecta. Pak se zjistilo, že tohle děcko už mělo zlomeniny nitroděložně.
- 1K 1P 2) Setkali jste se s dítětem trpícím Osteogenesis imperfecta?  
Ano setkala.
- 1K 3P 3) S jakou věkovou kategorií dětí s diagnózou Osteogenesis imperfecta se nejčastěji setkáváte?  
Nejčastěji ve věku Kojeneckém.
- 2K 1P 4) Napadá Vás na co si dát při ošetřování takto nemocných dětí pozor?  
Na manipulaci s dítětem, to je nejdůležitější, hlídat, aby nepadalo, záleží dle věku, na co si dát pozor.
- 4K 1P 5) O čem informujete rodiče nemocného dítěte při propuštění do domácí péče?  
Maminky jsou edukovány ohledně šetrné manipulace. Ohledně doplňování léků, aby jich měli dost, aby jim nedošly. Dále je také informujeme ohledně termínu léčby, že musejí chodit na terapii každé tři měsíce.
- 4K 2P 6) V jakých denních činnostech má dítě s Osteogenesis imperfecta největší potíže?  
Veškeré činnosti, pohyb. Záleží dle věku a stupni postižení.
- 3K 1P 7) Aplikovala jste terapii určenou dětem s diagnózou Osteogenesis imperfecta?  
Ano, aplikovala jsem tu to terapii.

8) Jakou terapii aplikujete dítěti s Osteogenesis imperfecta?

3K 2P

Pamidronát v infuzích ve fyziologickém roztoku, tři dny po sobě, jedenkrát za tři měsíce. Každé ráno se dělají kontrolní odběry, kvůli hladině vápníku. Po kontrolních odběrech a jejich dobrých výsledcích se může podat další dávka

9) Jaká jsou specifika aplikace terapie u dětí s Osteogenesis imperfecta z pohledu Vaší kompetence?

3K 3P

Je přesně stanovený čas na vykapání, nelze to nechat kapat od oka. Nemůže to kapat jednu hodinu, ale třeba tři hodiny. Je to přesně stanovené lékařem.

10) Jaké rady či zkušenosti by jste předala sestřám, které budou ošetřovat děti s touto diagnózou?

2K 2P

Dávat pozor při manipulaci. Musí být opravdu opatrná!

Zdroj: vlastní



## Příloha 11 Ukázka zpracování nerativního biografického interview s matkou dítěte s OI

Identifikační údaje: R3  
Datum, čas rozhovoru: 8.1.2018  
Věk dítěte: 5 let  
Pohlaví: dívka  
Místo bydliště: Hlavní město Praha  
Lokalita léčby: Praha

Dcera se narodila 2013 z naprosto bezproblémového těhotenství. Na počátku těhotenství (v 6tt) jsem však kvůli zánětu dutin dostala povolená cefalosporinová antibiotika, která svým způsobem obviňuji, že mohly spustit genovou mutaci způsobující nemoc OI. Od narození měla dcera tmavší bělmo (u kojenců je běžná barva do modra), dcera měla však bělmo až šedavé. Ale bez dalších vedlejších projevů nemoci. Do roka se vyvíjela naprosto jako zdravé dítě, bez jakýchkoli problémů. Veškeré psychomotorické pokroky šly ve správném sledu. V 9 měsících se poprvé postavila na nožičky a postupně začala obcházet nábytek. Trochu nečekaně však se stále neodhodlávala pustit a do jejích 18m stále samostatně nechodila, ale jistila se kolem předmětů, nábytku. Na preventivní prohlídce v 18m pediatra upozorněla, že se jí nepozdávalo právě našedlé bělmo. Poslala nás tedy pro jistotu na krevní odběry a zaškrtnla právě kategorie ukazující na metabolismus kostí - tuším to byl parametr PINP - což určuje rychlost metabolismu kosti, zejména lidé s osepoporozou mají tuto hodnotu zvýšenou. Výsledek skutečně vyšel hodně zvýšeně a pediatra nás vystrašila, že okamžitě máme na dceru dohlížet, aby neupadla, že může utrpět zlomeninu. Přišlo mi to směšné, protože modré bělmo jsem dle matky měla jako kojeneček také a nepřipouštěla jsem si, že by dcera mohla mít takto vzácnou nemoc. Poslala nás do nemocnice s poukazem na hospitalizaci a konziliární vyšetření pro podezření právě na OI. Dostali jsme se do péče genetika pana docenta Honzíka v nemocnici Ke Karlovu v Praze na metabolickém oddělení. Pan docent Honzík už při telefonickém rozhovoru při objednávání k nástupu jevil skepsi, ale při osobní návštěvě, kdy se ptal na osobní anamnézu, zjištění, že modré sklery a hypermobilitu mám já i dcera tedy rozhodl, že udělají kontrolní vyšetření, ovšem ambulantně. Z nemocnice nás tedy ještě ten den propustili bez jakéhokoli vyšetření, jen se na nás chodili dívat mladí medicové, jaké má dcera tmavé sklery. Zhruba za týden dělali dceři rtg hlavy kvůli tzv. wormiánským kůstkám, které jsou u dětí s OI časté, ale mohou je mít i zdravé děti. U dcery se tyto kůstky potvrdily a znovu se dělal rtg tentokrát zápěstí kvůli určení kostního věku. Tam bylo zjištěno, že dcera má na záprstní kůstce u palce zhojenou zlomeninu starou sotva pár týdnů. Doma jsem si před pár týdny u ní všimla, že si při lezení ukazovala na ručičku a říkala "ba ba", což v té době značilo víc věcí - bolí, balonek, nebo babička. Tušila jsem, že jí možná něco bolí, ale vzhledem, že batole často padá, myslela jsem, že si ručičku narazila a že jí prostě bolí. Po této



návštěvě u doc. Honzika jsme byli dále objednáni na další kontrolu asi za měsíc. Během toho měsíce se prvně dceři zlomila nožička. Jednalo se o zlomeninu pravé holenní i lýtkové kosti - byl to běžný pád, dcera se pokoušela o první samostatnou chůzi a upadla uprostřed místnosti, kdy si nožičku jakoby přisedla a přitom jsem slyšela jakoby lupnutí - dcera hrozně brečela, jako nikdy předtím - jeli jsme tedy na pohotovost - oznámili podezření na tuto chorobu a popsali způsob pádu. RTG nohy ukázalo zlomeniny obou kostí v jejích 19m. Dostala nejprve dlahu na týden, kterou po týdnu sundali, udělali kontrolní rtg a dali sádru. Sádru měla 3 týdny. Při další návštěvě u docenta Honzika už dělali krevní odběry na genetické testy pro potvrzení OI, odběry dělali i mně, kvůli právě zděděné hypermobilitě, kterou dcera má nejspíš po mně a modré sklery, které jsem mívala jako dítě. Za 3 měsíce jsme dostali výsledky - pozitivní mutace genu COL1A1 u dcery u mě výsledek negativní - tedy OI u dcery potvrzena - mutace de novo. S ohledem na zkušenosti s lámavostí kostí je dcera řazena do I. typu vážnější typ. Po 2 měsících po první zlomenině došlo opět k úrazu - doskočila na schůdek - na RTG v Českém Krumlově potvrzena lehká zlomenina holenní kosti - pak při kontrole v Krči vyvrácena, prý žádná zlomenina na kosti není. Další zlomenina opět pravé dolní končetiny holenní i lýtkové kosti k tomu zlomenina v zánární kůstce chodidla - proběhla za další 2 měsíce, za 4 měsíce od první zlomeniny, při banálním pádu. Opět dostala sádru na 3 týdny. V té době jsme začali řešit, zda dceři nasadit léčbu bisfosfonáty, které jsme se od počátku bránili - kterou nám navrhol doc. Honzik. Léčba bisfosfonáty je indikována při 5 zlomeninách za jeden rok - dcera jich měla 6. Stav dcery jsme byli konzultovat s vyhlášeným ortopedem prof. Maříkem - horší přístup, neprofesionální a mrzoutský a netaktní vůči malému dítěti jsem nezažila, ten nám léčbu striktně odmítl, že je to zbytečné a dcera se rozhodně lámat nebude, pouze při závažných traumatech (pádech) - opak byl pravdou. Pak jsem se dostala do skupinky OI v ČR na facebooku, kde maminky doporučovaly prof. Šumníka v Motole případně prof. Bayera. Domluvili jsme si tedy konzultaci u prof. Šumníka v Motole na endokrinologii. Byl neuvěřitelně profesionální, zkušený v léčbě dětí s OI a trpělivě odpovídal na všechny naše otázky. Do ničeho nás netlačil. Pouze nabídl možnost ihned nasadit léčbu zoledronátem, který je proti pamidronátu novější, ale podává se jen v jedné dávce po půl roce a v podstatně nižší dávce než pamidronát. Není tedy nutná vícedenní hospitalizace. Doma jsme s manželem důkladně probrali, pro a proti léčby nebo neléčby - dceři jsme chtěli zabezpečit dětství, s co nejméně traumaty a sádrami, a jelikož jsme postupně plánovali také druhé dítě, zvolili jsme léčbu. Dcera totiž při každé zlomenině přestala chodit. A trvalo po sundání sádry asi měsíc, než se na nožičku nebála postavit a opět se učila chodit. Neuvěřitelně zhubla, svaly na noze velmi zeslábly - s každým úrazem tedy vše od začátku. Nehledě na psychiku dítěte, hystericky



se bála lékařů - bílé pláště ji rozbřečely. V dceřiných 26m dostala první dávku Zometry. Po první dávce měla sice vedlejší účinky jakoby chřipkové stavy - první 3 dny horečky kolem 40°C, bolely nožičky, že se nemohla ani postavit, ale po 3 dnech odeznělo. Již po půl roce po podání první dávky se její stav neuvěřitelně zlepšil, zesílila, začala chodit. Postupně se naučila dobře chodit. Už i běhá a dnes, kdy je dceři 4 roky a čtvrt už i trochu skáče. Umi chodit do schodů, ale ze schodů má velký blok, prostě se bojí (možná kvůli traumatu z úrazu). Dceru provází k nemoci právě častá hypermobilita, má volnější klouby, proto její koordinace končetin je náročnější, často si vymikává kotník, nožičky umí propnout do luku proti kolínku. Léčba měla obrovský přínos v tom, že jsem se o dceru přestala hystericky bát. Od oznámení diagnózy a po první zlomenině jsem dceru neustále jistila, vodila za ručičky, běhala za ní a stále ji hlídala, aby nespadla. Každý pád mohl znamenat zlomeninu, bylo to neúnosné a byl to vážný rozhodující aspekt, proč do léčby jít. Její nemoc nyní 2 roky na léčbě nám život omezuje v tom, že dcera nechodí do klasické školky, ale soukromé, kde je pouze kolem 6-8 dětí a učitelka mi na dceru dohlíží. Je to náročné i s ohledem, že není motoricky schopná jako její vrstevníci - problémem jsou schody. Na nožičkách je sice již mnohem jistější, ale pokud by ji někdo silněji žduchl, dcera upadne. Po pádu nebo nějakém úrazu je úzkostlivá a bojí se bolesti. Třeba nyní povinný předškolní rok ve školce je pro nás komplikace - budeme nejspíš volit individuální vzdělání. Ovšem do školy ji chceme zařadit klasické. V září - tedy po 19m na léčbě zoledronátem ji dělali kontrolní densitometrii páteře a výsledek byl ohromný - 0,1. Tedy pouze nepatrně záporný bod. Léčbu bude dostávat stále, nejspíše do puberty, avšak dávku ji trochu snížili. Nyní už po podání dávky Zometry vedlejší účinky nemívá, ovšem podání je pro ni kvůli nutnosti aplikace přes kanylu je pro malé dítě stresující. Ovšem za možnost léčby pro dceru jsme nesmírně rádi, když vidíme, jak jí to umožnilo se zapojit mezi vrstevníky bez strachu z úrazů a psychických traumat. Tato nemoc není sice smrtelná, ale na kvalitě života zejména dětí dost ubírá a nehledě na fakt, že zatím ani nikdo neví, jaké dlouhodobé účinky mohou bisfosfonáty mít. Stále se ptám sama sebe, jestli dceři nevědomky neublížujeme - když jí vlastně pravidelně necháváme píchat chemoterapii určenou pro léčbu rakoviny kostí. Snažíme se pro dceru v tomto případě volit menší zlo a co nejvíce jí dětství zpříjemnit. Zdraví je prostě to nejdůležitější, co máme.

Děkuji Vám za příjemný rozhovor a držím Vám palce se studiem. Věřím, že informace využijete do Vaší diplomové práce.

Zdroj: vlastní

## **DOPORUČENÍ PRO PÉČI A OŠETŘOVÁNÍ KOJENCE S OI PRO RODIČE, SESTRY A LÉKAŘE**

- Děti mají nezvykle měkkou lebku, kostní deformity a zlomeniny, nejčastěji žeber a dlouhých kostí v různém stadiu hojení.
- 1. Manipulace s kojencem
  - všechny pohyby musí být pomalé a jemné
  - NIKDY netlačte, netahejte, neohýbejte ani se nesnažte napřimovat ručky nebo nožky proti odporu kojence
  - při zvedání nechtejte kojence v podpaží nebo kolem hrudníku, hlava a hrudník musí být podpírány jednou rukou, zatímco druhá ruka podpírá zadeček
  - prsty mějte roztažené, aby se jejich tlak rozprostřel na větší plochu
  - při přebalování nezvedejte pánev tahem za kotníky, ale přidrže ji jednou rukou v kříži, druhou rukou očistěte zadeček a vyměňte plenu
  - při převlékání šetrně navlékejte oděv na končetiny, tahání nebo uvíznutí končetiny v oděvu může vést ke zlomenině, používejte oblečení se širokými rukávy, bez knoflíků, volánků a kapsiček
- 2. Krmení
  - u některých kojenců může být problémem slabší intenzita sání, vyžadující častější a kratší krmení
  - mohou se vyskytnout dechové obtíže a problémy s polykáním
  - odřihnutí musí být provedeno velmi jemně – držení přes ruku s lehkým poklepem nebo třením po zádičkách
- 3. Polohování
  - vhodná je dětská postýlka se standardní matrací
  - aby se předešlo deformitám lebky můžeme v poloze na zádech používat kruhovou gelovou podložku pod hlavu
  - často měnit polohy kojence – na bříšku, v poloze na boku lze pro podporu použít stočenou deku nebo prostěradlo
- 4. Transport kojence
  - používaná autosedačka by měla odpovídat hmotnosti a velikosti dítěte, měla by mít měkkou podložku s omyvatelným povrchem (některé děti s OI se více potí), samozřejmostí jsou měkce vypodložené popruhy k uchycení dítěte
  - autosedačku vozit na zadním sedadle, vepředu by silný tlak airbagů v případě autonehody mohl způsobit zlomeniny
  - někteří rodiče na autosedačku lepí cedulku s diagnózou, jménem ošetřujícího lékaře, telefonním číslem na dětské oddělení, které se o dítě stará, a poznámkou ZACHÁZET OPATRNĚ pro případ, že by se dítě stalo účastníkem autonehody

### Zdroje:

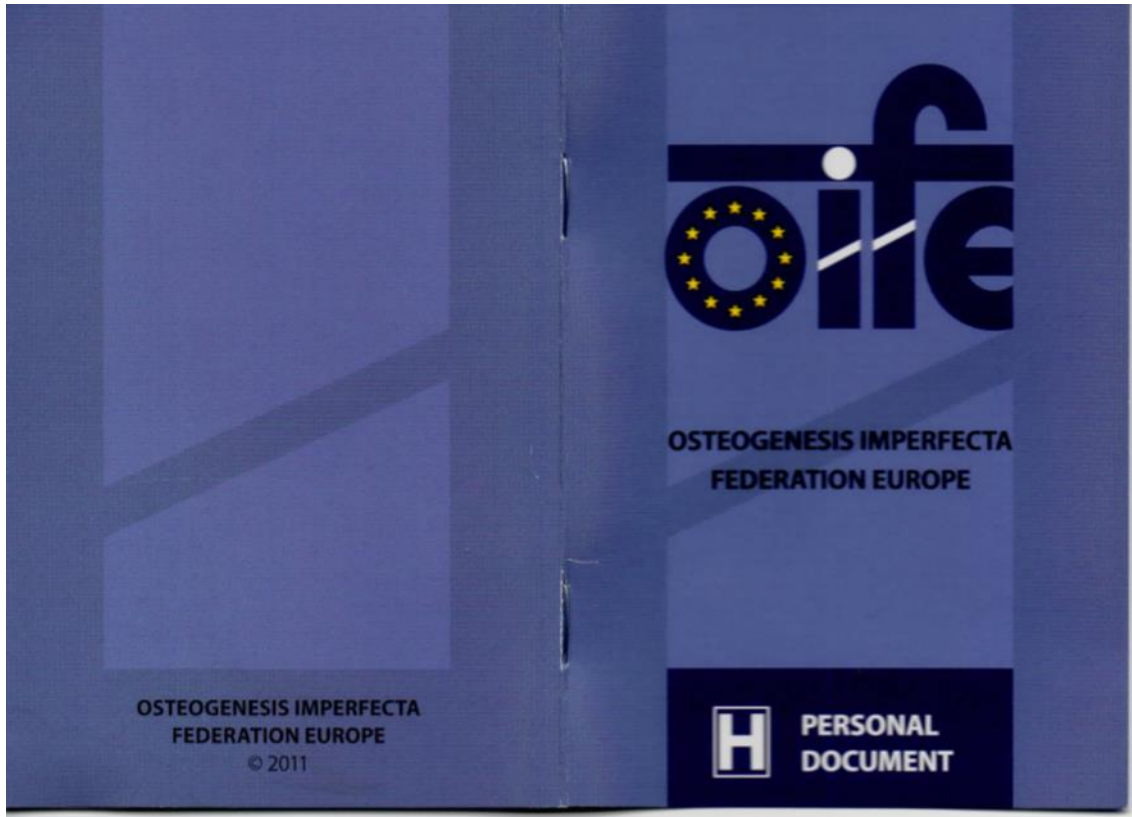
- Infant Care Suggestions for Parents, Osteogenesis imperfecta foundation, USA
- Osteogenesis imperfecta u dětí – co by měli vědět ošetřující lékaři, M.Bayer, Osteologický bulletin 2009;14(2);49-57
- [www.lomivky.webnode.cz](http://www.lomivky.webnode.cz)

Zpracovala MUDr. Jana Lochmanová, Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s.  
2.7.2015

Zdroj: Lochmanová, J., 2015. *Doporučení pro péči a ošetřování kojence s OI pro rodiče, sestry a lékaře*. České Budějovice: Dětské oddělení Nemocnice České Budějovice, a.s. (Interní materiál od MUDr. Jirotkové, rozené Lochmanové.)



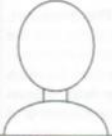
Příloha 13 Osobní doklad pacienta s OI



INDEX		
D	Deutsch	4
DK	Dansk	6
GR	Ελληνικά	8
GB	English	10
E	Español	12
F	Français	14
HR	Hrvatski	16
I	Italiano	18
NL	Nederlands	20
N	Norsk	22
P	Português	24
PL	Polski	26
ROM	Română	28
RUS	Русский	30
FIN	Suomi	32
S	Svenska	34
SLO	Slovene - Slovensko	36
TR	Türkçe	38
GE	ქართული	40
RC	简体中文	42
	العربية	44

**Important: Before you travel!**  
As phone numbers may change over time, you are advised to check the contact phone numbers on OIFE's web page: <http://www.oife.org>

**OIFE**  
© copyright 2004, OIFE - printed 2011  
The maximum price for members of the OIFE is 1.50 euros.  
In spite of our efforts to provide correct information, the OIFE can not be held responsible for any errors in the texts or the consequences thereof.  
Country codes used: UN's Geneva Convention on Road Traffic.



Personen	Персональные данные
Personlige Data	Henkilötiedot
Datos Personales	Personliga data
Personal Data	Kimlik Bilgileri
ΣΤΟΙΧΕΙΑ	ჭართული
Dati Personali	个人信息
Personalia	Osební podatki
Dados Pessoais	
Dane osobowe	معلومات شخصية

Name-Navn-Όνομα-Name-Nombre-Nom-Nome-Naam-Nome-Imię i nazwisko-Имя, Фамилия-Nimi-Namn-Adi-ქართული-Numele si prenumele - 姓名 - اسم

Geboren-Fødseldag-Γεννηθεις-Γεννητός-Date of birth-Fecha de nacimiento-Date de naissance-Nato il-Geboortedatum-Data de Nascimento-Data urodzenia-Дата рождения - Syntymäika - Födelsedag-Doğum Tarihi-ქართული-Data nasterii - 出生日期 - Datum rojstva - تاريخ الولادة

Adresse-Adresse-Διεύθυνση-Address-Domicilio-Adresse-Indirizzo-Adres-Morada-Adres-Адрес-Osoite-Adress-Adres-ქართული-Adresa - 地址 - Naslov - العنوان

Name des Hausarztes/Facharztes-Læge-Ovojas Itrópovos/Gιατρών/Οπίσθηκο-Name of treating family doctor/specialist-Nombre y señas del médico que le atiende-nom du médecin de famille/traitant-Medico Curante-Behandelend arts/specialist-Nome do Médico de família/especialista-Imię i nazwisko lekarza rodzinnego/ Имя лечащего врача /specjalisty-Hoitavan lääkärin nimi-Huollakarens namn/specialist/ Ev Doktorunun adı/ქართული-Numele medicului curant - 家庭医生/主治医生 - Ime osebnega zdravnika/specialista - اسم طبيب العائلة

## ENGLISH

I have osteogenesis imperfecta (OI, brittle bones). This means that my bones are fragile. OI not only affects the skeleton but the connective tissue in general.

Please, consult me/my parents/my companion before you move, transport, examine or treat me; follow my/their directions on how to handle me safely.

### We wish to remind you about the following:

- In osteogenesis imperfecta fractures can occur easily, or even spontaneously.
- Symptoms of fractures are not always obvious; pain often indicates a fracture.
- Just looking for signs of fractures, e.g. abnormal mobility or crepitation, can cause a fracture.
- The safest way to determine or exclude a fracture is by X-ray examination (see below).
- As a rule fractures are painful.
- In case of pain, even without a diagnosed fracture, treatment should, sometimes, be the same as for a fracture.
- Adequate analgesia is advisable, in children as well as adults.
- Dosing for medications and anesthesia should be based on the person's size rather than age.
- An analgesic and/or a night sedative are recommended the first few days after a fracture.
- Lightweight materials are preferred for immobilisation.
- Patients with OI should be mobilised as soon as possible.
- Please, contact the treating specialist when hospitalisation or surgery is necessary.
- Many patients with OI have a hearing problem.

10 - OIFE

## ENGLISH

### X-ray examination:

- In osteogenesis imperfecta the bones may be demineralised. Lower radiation intensity is usually appropriate (as in osteoporosis) to avoid needless repeat films.
- Excessive movements and needless lifting should be avoided.
- Patients or their parents/companions are often experienced by previous examinations. They can be helpful in finding the right position for X-rays to be taken.
- A lead shield for the reproductive organs should be used.

### Surgery and Anaesthesia:

- Carefully transfer the person/patient to and from the operating table, supporting him/her well.
- Be aware of existing deformities or contractures when positioning the person/patient on the operating table.
- Bend the head gently backwards for intubation, minimizing the risk of fracturing cervical vertebrae; be aware of the vulnerable mucosa of the trachea. The teeth are often fragile as well.

GB	United Kingdom	+44.1382.204446/7	uk@oife.org
USA	United States	+1 301 947 0083	bonelink@oif.org - www.oif.org
AUS	Australia	+61 2 9869 1486	aus@oife.org

OIFE - 11

## NOTES

46 - OIFE

The image shows a grid of logos for OIFE members and associate members. The logos are arranged in rows and columns, with country names written below each logo. The countries listed are: Switzerland, Denmark, Germany, Finland, France, Italy, Norway, The Netherlands, Spain, Belgium Flemish, Sweden, United Kingdom, Poland, Portugal, Belgium French, Australia, Croatia, Ecuador, Mexico, Georgia, United States of America, Peru, and The Netherlands (HOFI foundation), Padrimos Project.

Zdroj: OIFE, et al., 2011. *Personal document*. Osteogenesis Imperfecta Federation Europe. Geneva: OIFE. (Interní materiál od MUDr. Jirotkové, rozené Lochmanové.)

## **9. Seznam zkratek**

BMD – Bone mineral density (Denzita kostního minerálu)

ČR – Česká republika

EKG - Elektrokardiogram

OI – Osteogenesis imperfecta

OIF – Osteogenesis Imperfecta Foundation (Nadace OI)

OIFE – Osteoporosis Imperfecta Federation Europe (Evropská organizace OI)

RTG – Rentgenové záření

SK – Slovenská republika

USA – United States of America (Spojené státy americké)