

Nemoc motýlích křídel

„Epidermolysis bullosa (EB)“

(projekt)

Zpracoval: Matěj Hajský

Konzultant: MUDr. Eva Hajská

Ročník: sexta 2017/18

Zadala: PhDr. Slávka Lukešová

Datum odevzdání: 26. 9. 2018

Obsah

Úvod:.....	3
1 Původ nemoci	4
1.1 Získaná forma.....	4
1.2 Vrozené formy.....	4
1.3 Může se zdravým partnerům narodit dítě s nemocí motýlích křídel?	5
2 Symptomy.....	6
2.1 Vnější projevy	6
2.2 Vnitřní projevy	6
2.3 Jakého věku se lidé s EB dožívají?	7
3 Léčba	8
4 Život s nemocí motýlích křídel.....	9
4.1 Aktivity a hobby pacientů	9
4.2 Běžný život.....	9
5 Charitativní organizace.....	10
5.1 DEBRA	10
5.2 DEBRA ČR.....	10
5.3 Klinické EB centrum, Brno	11
5.4 Musí se pacient ozvat sám, nebo se jedná o iniciativu organizace?.....	11
6 Charitativní akce.....	12
6.1 Osvětový projekt o životě s nemocí motýlích křídel.....	12
7 Kazuistika	13
Závěr	15
Použitá literatura a internetové zdroje	16
Přílohy.....	17
Rozhovor s pacientem.....	19

Úvod:

Práce se zabývá nemocí motýlích křídel. V prvních kapitolách jsou jednotlivé formy nemoci, dále její symptomy a možnosti léčby. Projekt přináší rovněž informace o životě pacientů a řadě komplikacích, které jim nemoc způsobuje, ale i o organizaci Debra, která se snaží život pacientům alespoň trochu zjednodušit a zpříjemnit. Projekt obsahuje rozhovor s pacientem a práce je doplněná obrazovými přílohami.

1 Původ nemoci

Nemoc je způsobená poruchou pojivové tkáně. Porucha vzniká na základě dědičných mutací chromozomů, nebo vznikne během života spontánně. (Debra 2018)

Jde o vzácné onemocnění, v České republice jím trpí cca 300 pacientů, v Evropě asi okolo 30.000 pacientů a ve světě se počty pohybují kolem 500.000 pacientů. (Debra 2018)

Nemoc motýlích křídel je nevyléčitelná choroba, nejsme schopni ji úplně vyléčit, můžeme jen její průběh zpomalit. (Debra 2018)

1.1 Získaná forma

Epidermolysis bullosa acquisita (EBA), je nemoc dospělých lidí získaná během života. Jedná se o chronickou dermatózu (onemocnění kůže). Z neznámého důvodu začne tělo produkovat protilátky proti buňkám kožních struktur, výsledkem je poškození soudržnosti a náchylnost na vnější mechanické vlivy. (Vitalion, 2018)

Tato forma má dva typy symptomů. Kůže reaguje podobně, jako u ostatních forem, tzn. puchýře, otevřené rány apod., nebo se objevuje vyrážka podobná kopřivce. Nejsou postihovány nehty a sliznice, jedná se o nejmírnější formu nemoci. (Vitalion, 2018)

1.2 Vrozené formy

Epidermolysis bullosa simplex (EBS), forma autozomálně dominantně dědičná, první projevy se objevují v mladším dospělém věku na rukou a nahou, kde se tvoří silnostěnné puchýře v reakci na zevní vlivy (tlak, teplota). (Vitalion, 2018)

Epidermolysis bullosa junctionalis (EBJ), forma autozomálně recesivně dědičná, děti se rodí již s velkými kožními ranami. Umírají často do prvního roku života na sepsi. (Vitalion, 2018, Debra, 2018)

Epidermolysis bullosa dystrophica (EBD), dědičnost u této formy je kombinovaná, autozomálně recesivní i autozomálně dominantní. Projevy jsou rovněž patrné již při narození, rozsáhlé po celém těle. Postihuje kromě kůže také klouby, zuby a sliznice. (Vitalion, 2018)

1.3 Může se zdravým partnerům narodit dítě s nemocí motýlích křídel?

Riziko, že člověk onemocní nemocí motýlích křídel, se týká vlastně nás všech, tato nemoc se může přenést dvěma typy dědičnosti. (Debra, 2018)

První typ, dědičnost autozomálně recesivní, většinou se poté jedná o formu junkční nebo dystrofickou. Aby se narodil člověk s nemocí motýlích křídel, musí nastat chyba u obou genů (musí přijít od obou rodičů). Pokud nastane mutace jen jedna, žádné změny se neprojeví, ale potomek bude tzv. nosič této choroby. Tito lidé nejsou sami nemocní, jsou to zdraví přenašeči dispozice pro onemocnění. A proto se zdravým rodičům, kteří jsou oba přenašeči, může ve 25 % narodit nemocné dítě. (Debra, 2018)

Druhým typem přenesení nemoci motýlích křídel je autozomálně dominantní dědičnost. V tomto případě stačí jen jedna chyba v genu a onemocnění se projeví, nejsou zde tedy zdraví přenašeči, každý nemocný pacient má minimálně jednoho nemocného rodiče a také má 50 % šanci na narození nemocného dítěte. Onemocnění se objeví v každé generaci, nenastává zde proto situace, kdy se zdravým rodičům nečekaně narodí nemocné dítě. Zato potomek, který se narodí zdravý, už není nosič choroby, a do další generace mutaci nepřenáší. Muži i ženy mají stejné dispozice, že onemocní. (Debra, 2018)

2 Symptomy

Onemocnění může mít mírné až smrtelné příznaky. Zasahuje téměř celý organismus, jelikož postihuje pojivovou tkáň. Hlavním a nejznámějším projevem onemocnění je tvorba puchýřů a dalších kožních poranění. Příznaky jsou u každého pacienta individuální, záleží na formě a vážnosti onemocnění. Nikdy nelze zcela říci, jakou část těla nemoc postihne. Všechny tyto příznaky jsou ale spojeny s bolestmi např. při polykání, chůzi nebo jen sezení. (Debra, 2018, Vitalion 2018)

2.1 Vnější projevy

Člověk s nemocí motýlích křídel má jeden základní příznak, tím je poškození soudržnosti povrchové tkáně (kůže). Na kůži se tvoří puchýře, odřeninny a otevřené rány. Tato poranění mohou vznikat spontánně nebo působením zevní síly i při malém tlaku nebo tření. Místa, jako jsou klouby a další často namáhané či vyčnívající oblasti, jsou více náchylná na poranění. Pokud se kůže poškodí, obnoví se, ale už není nikdy tak kvalitní a pevná. Dále může docházet k poškození růstu vlasů a jejich vypadávání, deformují se ruce a nehty. (Debra, 2018, Vitalion 2018)

2.2 Vnitřní projevy

Projevy choroby nejsou pouze na kůži, ale deformuje se celé tělo pacienta, postiženy mohou být i vnitřní tkáně. Nemoc postihuje klouby, zuby, trávicí ústrojí, zhoršuje se zrak při postižení spojivky a rohovky. (Debra, 2018, Vitalion 2018)

Puchýře a rány vytvořené v dutině ústní, jícnu a dalších částech trávicí soustavy jsou pro pacienty velkou komplikací při příjmu potravy. Lidé musí dostávat mixovanou stravu. I menší kousek jídla, který by měl být tvrdý nebo ostrý může způsobit poranění. S puchýři v dutině ústní je bolestivá i samotná konzumace vody. (Debra, 2018, Vitalion 2018)

2.3 Jakého věku se lidé s EB dožívají?

Stejně jako symptomy i délka věku je individuální, někteří pacienti umírají již v kojeneckém věku, jiní se dožijí vnoučat. Také pacienti s dystrofickou formou mohou mít zdravé děti. V současnosti s lepší lékařskou péčí se délka života nemocných prodlužuje a život zpříjemňuje. Většinou za smrt může celková seps (celková reakce organismu na infikování ran), nebo samotné vyčerpání organismu. Také jsou častěji postiženi spinocelulárním karcinomem (rakovina kůže). (Debra, 2018, Vitalion 2018, Vokurková, 2018)

3 Léčba

Nemoc není možné zcela vyléčit, je to tzv. nevyléčitelná nemoc. Léčba je pouze symptomatická, to znamená, že se pacientům snaží pomoci od nepříjemných projevů onemocnění, ale kauzální léčba neexistuje, vyléčit příčinu není v současnosti možné. (Vitalion, 2018, Debra, 2018)

Nejdůležitější je péče o kůži. Už nepoškozená pokožka se musí promašťovat, aby se předešlo tvorbě zranění. Puchýře a otevřené rány se pak ušetřují hlavně kvůli čistotě. Masti pomáhají k hojení a ostatní krytí nahrazuje funkci kůže. Infikování ran je pro pacienty velmi nebezpečné, někdy je třeba použít i antibiotika. K dalším podpůrným lékům patří kortikoidy. (Vitalion, 2018, Debra, 2018)

Samostatnou skupinu pak tvoří léčba chirurgická. Plastické operace řeší některé kontraktury, zachovávají funkce rukou a prstů, které při rychlé obnově kůže srůstají. (Vitalion, 2018, Debra, 2018)

Kauzální léčba by byla možná na genové úrovni, ale ta je zatím ve fázi výzkumu. (Vitalion, 2018, Debra, 2018)

4 Život s nemocí motýlích křídel

Člověk, který touto nemocí trpí, většinou nezná den bez bolesti. Každý den nové puchýře a převazy, které bývají bolestivé, i přesto mají lidé velkou vůli žít běžný život, jako člověk zdravý. Také se snaží začleňovat do běžného dění kolem sebe a hlavně se nemoci nepoddávat. (Debra, 2018)

4.1 Aktivity a hobby pacientů

Podle vážnosti stavu, ve kterém se pacient nachází, má i možnosti a omezení. Někteří pacienti mohou ujít i velké vzdálenosti, jiní musí používat invalidní vozík. Ale i přes omezení, které jim nemoc přináší, mají své koníčky a aktivně třeba i pracují. Ač se to zdá nemožné, tito lidé například fotografují, jezdí autem, malují, řeší křížovky, chodí ven a baví se s kamarády. Většina nemocných má možnost psát na počítači a aktivně se tak začleňovat do dění kolem sebe či spolupracovat s organizací Debra (viz str. 10). Tito lidé jsou většinou ochotní poskytovat informace o sobě i nemoci samotné ostatním lidem, kteří se o tato fakta zajímají. (Debra, 2018)

4.2 Běžný život

Každý nemocný musí každé ráno, převazovat rány, ošetřovat nové i starší puchýře, mazat a obvazovat zbytek těla. Před spaním se cyklus péče o poranění opakuje. (Debra, 2018, Bučková, 2018)

Nemocní často navštěvují doktory. Jsou to nejrůznější profese, například dermatolog, ortopedický lékař, také plastický chirurg, nebo psycholog a mnoho dalších. (Debra, 2018, Bučková, 2018)

Na to navazuje také finanční náročnost. Pacienti průměrně zaplatí za medikamenty měsíčně cca 5.000 Kč, tato částka se týká zejména pacientů s dystrofickou formou. (Debra, 2018, Bučková, 2018)

5 Charitativní organizace

V České republice existují také organizace na podporu nemocných, jednou z nich je organizace Debra, další finance poskytuje organizace Život dětem. (Debra, 2018)

5.1 DEBRA

Hlavní organizací spojenou s nemocí motýlích křídel je DEBRA international, což je celosvětová organizace pro podporu nemocných s nemocí motýlích křídel. Vznikla ve Velké Británii, první kongres této organizace se konal v roce 1992 ve Francii. Debra international působí v Evropě, ale i severní a jižní Americe. Kongres pro rok 2018 se konal v září ve Švýcarsku. (Debra, 2018)

5.2 DEBRA ČR

Samotná DEBRA ČR, z.ú. Česká republika sídlí v Brně, kde má své EB centrum a stará se o pacienty ve spolupráci s kožním oddělením fakultní nemocnice Brno – Bohunice. Organizace byla založena v roce 2004. V České republice je to největší organizace, kterou navštěvují lidé z celé ČR i ze Slovenska. Čeští lékaři se zde setkávají se svými zahraničními kolegy. (Debra, 2018)

Debra poskytuje informace na internetových stránkách, ale také ve vlastních novinách. Debra vydává Debra noviny – *Čtvrtletník o životě s nemocí motýlích křídel*. Zde jsou k nalezení události, termíny akcí, aktuality, úspěchy a podobně. Chodí pravidelně registrovaným členům. (Debra, 2018)

5.3 Klinické EB centrum, Brno

EB Centrum ČR je specializované pracoviště, které vzniklo v roce 2001. Je spojené s dětským kožním oddělením FN Brno. Jeho zakladatelkou je prim. MUDr. Hana Bučková, Ph.D., která se již více než 20 let zabývá problematikou nemocí motýlích křídel. (Debra, 2018, Vokurková, 2018, Bučková 2018)

Paní primářka mimo jiné bojuje za vyřazení nemoci motýlích křídel ze seznamu běžných kožních onemocnění, a přeřazení do vzácných nemocí, aby jí byla věnována větší pozornost. (Debra, 2018, Vokurková, 2018, Bučková 2018)

Klinické EB centrum se stará o pacienty, kteří poskytují informace o svém onemocnění okolí a lidem, kteří se chtěli dozvědět více. Jsou ale i lidé, kteří raději nesdílí. Příkladem sdílných pacientů byli: David Fibichr († 16. prosince 2016), a Olga Joklová († 16. srpna 2015). Tito lidé byli jedni z těch nejotevřenějších, co se týče poskytování informací. Také se účastnil akci v Debre a televizi. (Debra, 2018, Vokurková, 2018, Bučková 2018)

„Pomáháme lidem s nemocí motýlích křídel prožít co nejvíce a trpět přitom co nejméně“

Debra 2018

5.4 Musí se pacient ozvat sám, nebo se jedná o iniciativu organizace?

Pacient se musí o organizace nejdříve dozvědět, jelikož je organizace poměrně mladá a tudíž se o ní moc neví. Proto má Debra svůj osvětový program, za účelem rozšířit své jméno mezi širokou veřejnost. Z rozhovoru s pacientem (viz str. 13) je zřejmé, že se daný člověk většinou dozví o organizaci náhodou, třeba z časopisu nebo zpráv. (Pan Baumann, 2018)

Poté, co už se o organizaci dozvěděl, ji musí nemocný kontaktovat, nebo navštívit sám. Organizace nemá možnost se o nemocném sama dozvědět. (Pan Baumann, 2018)

6 Charitativní akce

Dárci mohou organizaci Debra podpořit klasickým finančním příspěvkem, či nákupem charitativních předmětů na stránkách organizace. Také je možnost poslat dárcovskou SMS, dárcovský šek, nebo nakupovat přes eshop „Givt“, který pošle část útraty do organizace Debra. (Debra, 2018)

Organizace Debra umožňuje podporovat také netradičními způsoby. Každý rok vychází nový kalendář s patronkou Debry, herečkou Jitkou Čvančarovou (viz obrázek č. 1). V organizaci tento rok vznikla také nová osvětová kampaň NADOTEK. Liběna Rochová a výtvarník Lukáš Musil (Musa) vytvořili novou oděvní značku spojenou s kampaní Nadotek. (Debra, 2018)

6.1 Osvětový projekt o životě s nemocí motýlích křídel

Osvětové kampaně vznikají zejména kvůli veřejnosti. Cílem projektu je uvědomit veřejnost o nemoci motýlích křídel a získat pro nemocné podporu a finance. Jelikož si ale každý člověk vytvoří předsudek vůči ošklivě vypadající chorobě je těžké povědomí o nemoci rozšířit, přirozeně každý radši rychle zapomene a dále o nemoci nemluví. Tyto předsudky někdy ubližují přímo pacientům a tomu se kampaně snaží zabránit, ale nejen předsudkům, ale i nevhodnému chování k pacientům obecně. Osvětové kampaně chtějí široké veřejnosti ukázat, že se prostý člověk nemusí nemoci obávat, ani se od nemocných distancovat. Pacienti s nemocí motýlích křídel mají pocit menší izolace ve světě a tudíž větší možnost se začleňovat do společnosti. Celý tento pokrok napomáhá pozitivně jejich zdravotnímu stavu, hlavně tomu psychickému, na kterém často celkový stav závisí. (Debra, 2018)

7 Kazuistika

Ve středu dne 19. 9. 2018 byl proveden volný rozhovor s pacientem. Pan Baumann poskytoval odpovědi na otázky, které mu byly kladeny. Část odpovědí doplnila i paní Baumannová, která byla rovněž přítomna rozhovoru. Celý rozhovor byl nahráván na audio záznamník.

Nemoc se u pana Baumanna projevila již při narození. V jeho případě se jedná o dystrofickou formu. Postihuje klouby a sliznice, včetně rukou, v současnosti mu chybí nehty. Jeho zdravotní stav se zhoršuje ve stresu nebo při fyzické námaze. Samozřejmě si musí v běžném životě dávat pozor na veškerá poškození kůže. Nedávno zlomená ruka byla komplikací pro pana Baumanna i doktory Jablonecké nemocnice. Léčba musela být konzultována s paní primářkou EB centra. Nyní je zlomenina zhojena a končetina schopna pohybu. (manželé Baumannovi, 2018)

Co se týče dědičnosti, v rodině je pan Baumann jediným nemocným, jeho rodiče, dcery, ani vnoučata netrpí touto nemocí. (manželé Baumannovi, 2018)

Nemoc brání panu Baumannovi ve sportu a jakékoliv fyzické práci. Ale i přes tyto komplikace standardně pracoval. Do důchodu odešel o dva roky dříve díky podpoře paní primářky z Debry (prim. MUDr. Hana Bučková Ph.D.). Tuto pomoc od ní potřeboval, jelikož se na tuto nemoc žádná jiná pravidla nevztahují, a tak neměl žádný nárok i přes jeho zdravotní stav odejít do důchodu předčasně. (manželé Baumannovi, 2018)

Do EB centra jezdí pan Baumann jen čas od času, jelikož je to pro něj výlet na celý den, jak sám říká. V EB centru navštěvují manželé Baumannovi konference. O samotné organizaci Debra se dozvěděli z novin a sami ji kontaktovali, protože není v silách organizace, aby kontaktovala nemocné sama. Pan Baumann také doplnil, že EB centrum je na Moravě proto, že je tam nejvíce nemocných, hlavně dětí, které musí mít EB centrum blízko svého domova. (manželé Baumannovi, 2018)

Medikamenty užívá běžné pro tuto nemoc. To jsou obvazy, masti (oblíbená mast pana Baumanna je „Ialugen mast“), ale žádné prášky. Nepoužívá ani žádnou alternativní medicínu, jelikož na tuto nemoc nemá účinek. Veškeré medikamenty si hradí sám. (manželé Baumannovi, 2018)

Pan Baumann je jediný případ nemocného s nemocí motýlích křídel na území libereckého kraje. (manželé Baumannovi, 2018)

Závěr

V projektu je popsána nemoc motýlích křídel jako celek, včetně forem, symptomů a jejich léčení. Během času určeného pro práci na projektu byl zrealizován rozhovor s pacientem, který potvrzuje zkoumané skutečnosti, i obtížnost života s touto nemocí. Práce rovněž přinesla informace o organizaci Debra.

Použitá literatura a internetové zdroje

Anamneza – Nemoc motýlích křídel. [online]. Copyright © 2018 [cit. 23. 9. 2018]. Dostupné z: <http://www.anamneza.cz/nemoc/Nemoc-motylich-kridel-motyli-deti-epidermolysis-bullosa-congenita-11036>

Manželé Baumannovi – Epidermolysis bullosa. Rozhovor. Jablonec n. N. [19. 9 2018]

DEBRA ČR. DEBRA ČR [online]. Copyright © 2018 [cit. 23. 9. 2018] Dostupné z: <https://www.debra-cz.org>

Debra noviny: *Čtvrtletník o životě s nemocí motýlích křídel*. Brno: DEBRA ČR, z.ú., za podpory Ministerstva zdravotnictví ČR.

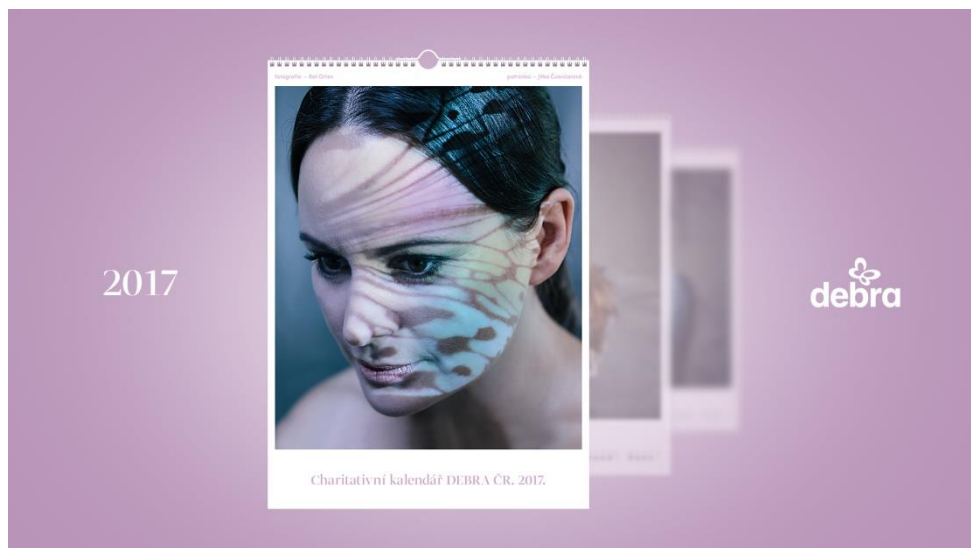
Prim. MUDr. Hana Bučková Ph.D., DEBRA ČR a odborníci EB Centra: *Stručný průvodce (nejen) pro lékaře*. [online.]. Copyright © 2018 [18. 09. 2018]. Dostupné z: http://www.ebcentrum.cz/upload/file/brozura_pro_lekare_strucny_pruvodce_2014_1_.pdf

Vitalion, *Epidermolysis bullosa*. [online]. Copyright © 2018 [cit. 23. 9. 2018]. Dostupné z: <https://nemoci.vitalion.cz/epidermolysis-bullosa/>

MUDr. Jitka Vokurková, Ph.D.: *Epidermolysis bullosa z pohledu plastického chirurga*. [online]. Copyright © 2018 [18. 09. 2018]. Dostupné z: <https://www.dermatologiepropraxi.cz/pdfs/der/2015/04/04.pdf>

Přílohy

Obrázek č. 1, Charitativní kalendář Jitky Čvančarové pro rok 2017



<https://www.debra-cz.org/aktualita/25-10-pokrtime-novy-kalendar-debra-2017>

Obrázek č. 2, Puchýře nemoci motýlích křídel



<http://www.namal.cz/nemoc-motylich-kridel/>

Obrázek č. 3, Dystrofická forma nemoci

- a) Poranění kůže - ošetřené
- b) Poranění kůže a propíchnuté puchýře
- c) Puchýře neošetřené
- d) Celkový vzhled
- e) Srůst horních končetin
- f) Srůst dolních končetin



https://www.researchgate.net/figure/Appearance-of-lesions-in-patients-with-dystrophic-epidermolysis-bullosa_fig3_237059545

Rozhovor s pacientem

Jakou formou nemoci trpíte?

„Je to ta středně těžká.“ (EB dystrophica, vzhledem k dědičnosti)

Projevila se u Vás nemoc již od narození?

„Ano, to je vrozená nemoc.“

S věkem se Vám nemoc zhoršuje, nebo je stále stejná?

„V podstatě zůstává pořád v normě, zhoršuje je to ve stresu, nebo když se nějak fyzicky namáhám.“

Jaké části těla Vám nemoc postihla?

„Klouby, hlavně klouby a sliznice.“

Jak moc Vám nemoc komplikuje život? Můžete dělat nějaké sporty? Případně pracovat?

„Sporty musím samozřejmě vynechávat, takové, které tu kůži namáhají, a práce fyzická je vyloučená, více méně.“

Na co si musíte dávat největší pozor, nebo co by nemoc mohlo zhoršit?

„V podstatě nárazy, jakékoliv, on naskočí puchýř, nebo se to prostě odře.“

Jaké medikamenty používáte, případně Váš oblíbený?

„To jsou masti, jinak prášky žádné nejsou, obvazy samozřejmě a různé druhy krytí, které jsou teď nově vyvinuté, a oblíbený asi Ialugen mast.“

Máte nějakou alternativní medicínu, či nějaké bylinky

„Bylinky na to v podstatě nemají účinky, věř a víra tvá tě uzdraví, ale tady v tomhle případě to nefunguje.“

Jaké je postižení ve vaší rodině, otázka dědičnosti?

„Vlastně máme dvě děti a obě jsou zdravé a i další tři vnoučata. V rodině je první případ a doufáme, že i poslední.“ (Paní Baumannová, 2018)

S organizací v Brně jste v kontaktu, a ozval jste se sám, nebo se organizace ozvala první?

„Jsme v kontaktu, a ozval jsem se sám, oni neměli možnost nějak to zjistit, my jsme zjistili v novinách, že tahle organizace existuje. Pokud se člověk nepřihlásí, tak organizace neví, oni nemají šanci ty lidi dohledat.“

Znáte nějaké akce, které Debra pořádá?

„Jojo, my jezdíme na ty konference, ale jinak pořádá akce na podporu, ale manžel se toho vzdal, protože říká, že to spíš ponechá pro malé děti“ (Paní Baumannová, 2018)

Debra vlastně vydává i kalendáře že?

„Ano ano, teď jsme nedávno viděli i ten nejnovější v muzeu v Jindřichově Hradci a měli ho tam na prodej.“

„Ono je potřeba, aby lidi byli informovaní, aby věděli o té nemoci, my jsme rádi, že se to alespoň někde takhle projeví, ale bylo by to potřeba víc. Bohužel někdy ani doktoři nevědí. Vlastně manžel měl zlomenou ruku a oni nevěděli co s tím, tak konzultovali s paní primářkou, jelikož nebylo co sešívat, kůže tam nebyla a všechno bylo polámaný.“ (Paní Baumannová, 2018)

(manželé Baumannovi, 2018)