

Opieka pielęgniarska nad pacjentami z chorobami rzadkimi na przykładzie chorych z Naprzemienną Hemiplegią Dziecięcą

Nursing care for patients with rare diseases on the example of patients with Alternating Hemiplegia of Childhood

Małgorzata Pazdur

Krakowski Szpital Specjalistyczny im. Jana Pawła II, Oddział Chorób Infekcyjnych Dzieci i Hepatologii Dziecięcej
John Paul II Cracow Specialist Hospital, Department of Infectious Diseases of Children and Pediatric Hepatology, Poland

Article history:

Otrzymano/Received: 29.11.2018

Przyjęto do druku/Accepted:

25.01.2019

Opublikowano/Publication date:

Luty 2019/February 2019

Streszczenie

Wstęp: Choroby rzadkie to schorzenia występujące u 1 na 2000 osób, przeważnie o podłożu genetycznym. Do tej grupy należą także choroby powstałe na skutek defektów metabolicznych, immunologicznych, infekcji czy rzadkie nowotwory. Rozwój nauki, a szczególnie genetyki spowodował odkrycie nowych mutacji genowych. Jedną z nich jest mutacja w obrębie genu ATP1A3 odpowiedzialna za m.in. naprzemienną hemiplegię dziecięcą. Naprzemienna hemiplegia dziecięca to choroba o bardzo zmiennym i nieprzewidywalnym przebiegu, której objawy pojawiają się we wczesnym dzieciństwie. Napady mogą występować pod postacią hemiplegicznych czy tetraplegicznych i niekiedy towarzyszą im zaburzenia połykania i oddychania.

Celem pracy było porównanie dwóch różnych przypadków pacjentów cierpiących na chorobę rzadką, jaką jest naprzemienna hemiplegia dziecięca, wyłonienie problemów pielęgnacyjnych w sferze bio-psycho-społeczno-duchowej oraz określenie modelu pielęgnowania na przykładzie teorii Dorothei Orem w opiece nad tymi chorymi.

Materiał i metody: W pracy posłużono się metodą porównawczą opisując dwa przypadki pacjentów. Zastosowano techniki wywiadu, obserwacji, pomiaru i analizy dokumentacji. Kwestionariusz wywiadu zawierający 13 pytań oraz przeprowadzona w warunkach codziennych obserwacja pozwoliły na ustalenie problemów pielęgnacyjnych pacjentów z naprzemienną hemiplegią dziecięcą. Badania przeprowadzono od marca 2018 do maja 2018 r. porównując ze sobą dwa przypadki: 10-letniej dziewczynki i 34-letniego mężczyzny.

Wyniki i wnioski: Pacjenci cierpiący na choroby rzadkie mają ograniczony dostęp do diagnostyki, leczenia, rehabilitacji, świadczeń socjalnych oraz często spotykają się z niezrozumieniem ze strony społeczeństwa i personelu medycznego wynikającego ze znikomej wiedzy na ten temat. Poprzez porównanie ze sobą dwóch przypadków wykazano, że problemy pielęgnacyjne tej grupy pacjentów są niezwykle skomplikowane i zmienne w zależności od wieku, rodzaju napadu, stopnia ciężkości, czasu trwania choroby oraz wsparcia rodziny i społeczeństwa. Najbardziej odpowiedni wydaje się być system pielęgnowania według Dorothei Orem.

Słowa kluczowe: naprzemienna hemiplegia dziecięca, choroby rzadkie, opieka pielęgniarska

Wprowadzenie

Prezentowana praca napisana została z myślą o zwiększeniu świadomości i uwrażliwieniu czytelnika na problemy ludzi z chorobami rzadkimi. Postęp medycyny powoduje powstanie nowej aparatury medycznej, lekarstw i sposobów leczenia oraz przyczynia się do odkrycia i nazwania nowych zespołów chorobowych, szczególnie o podłożu genetycznym. Właśnie takim schorzeniem jest naprzemienna hemiplegia dziecięca, w której wciąż dużo jest niewiadomych. Poznanie objawów chorobo-

wych, mutacji genu ATP1A3 odpowiedzialnego za tą chorobę i wdrożenie leku, jakim jest Flunaryzyna, wydaje się być dopiero początkiem mającym zapewnić jak najlepszą jakość życia tym pacjentom.

Temat został podjęty, ponieważ dotychczas nie było żadnych publikacji o chorobie rzadkiej, jaką jest naprzemienna hemiplegia dziecięca, w zakresie pielęgniarstwa. Na Pomorskim Uniwersytecie Medycznym obroniono pracę doktorską pt. *Wybrane choroby rzadkie w literaturze medycznej i programach kształcenia przed- i podyplomowego oraz opieka nad chorymi na choroby rzadkie w krajach wysoko uprzemysłowionych. Historia, teraźniejszość i perspektywy* [1]. Z wywiadu przeprowadzonego podczas badań własnych wynika, że napisana została także

* Adres do korespondencji/Address for correspondence:
gosiamiser@gmail.com

praca magisterska na temat fizjoterapii w AHC, ale z powodu oczekiwania na publikację jej wyników dostęp do niej jest niemożliwy.

W niniejszej pracy porównano przypadki dwóch różnych pacjentów cierpiących na naprzemienną hemiplegię dziecięcą, należącą do grupy chorób rzadkich. Na podstawie przeprowadzonych badań postawiono diagnozy pielęgniarские dotyczące sfery bio-psycho-społeczno-duchowej oraz zastosowano system pielęgnowania według teorii Dorothei Orem.

Przedmiotem i celem badań jest porównanie dwóch odmiennych przypadków pacjentów cierpiących na chorobę rzadką, jaką jest naprzemienna hemiplegia dziecięca, określenie ich problemów pielęgnacyjnych w sferze bio-psycho-społeczno-duchowej oraz wyboru systemu pielęgnowania według Dorothei Orem w opiece nad tymi chorymi. Dla osiągnięcia wyznaczonych celów określono zmienne zależne i niezależne. Zmienną zależną jest zakres/model opieki pielęgniarской, deficyt opieki pielęgniarской, a zmiennymi niezależnymi są wiek pacjenta, jego stan w sferze bio-psycho-społeczno-duchowej, sprawność fizyczna podczas napadów, warunki socjo-bytowe (to czy mieszka w domu, czy np. w Zakładzie Opiekuńczo-Lecznicy), wsparcie rodziny/otoczenia.

Material i metody

W pracy zastosowano metodę studium przypadku oraz metodę porównawczą. Wykorzystano techniki wywiadu, obserwacji, pomiaru i analizy dokumentacji. Za narzędzia badawcze posłużyły: autorski kwestionariusz wywiadu, karta obserwacji, karta pomiarów oraz dokumentacja (karty wypisowe, wyniki konsultacji lekarskich i dekursusów medycznych, wyniki badań laboratoryjnych i obrazowych, opinie psychologiczno-pedagogiczne, zaświadczenia o stanie zdrowia, świadectwa szkolne). Kwestionariusz wywiadu składał się z 13 pytań oraz metryczki. Karta pomiarów zawierała pomiary bezpośrednie (wysokość, masa ciała, temperatura, tętno, ciśnienie tętnicze krwi, oddechy) oraz pośrednie (BMI). Arkusz obserwacji zawierał dane dotyczące identyfikacji pacjenta przez imię i nazwisko, datę, czas trwania i miejsce obserwacji oraz opis obserwacji pielęgniarских. Przeprowadzono również wywiad z prezesem Polskiego Stowarzyszenia na Rzecz Osób z AHC oraz uczestniczono w konferencji EUROPLAN III – Polska dla Chorób Rzadkich, która odbyła się w dniach 14–15.12.2017 r. w Warszawie.

Organizacja i przebieg badań

W Polsce jest ok. 20 chorych na naprzemienną hemiplegię dziecięcą zrzeszonych w Polskim Stowarzyszeniu na Rzecz Osób z AHC. Z informacji prezesa tego Stowarzyszenia wynika, że niektórzy chorzy mający objawy kliniczne odpowiadające AHC (lub ich opiekunowie prawni) nie wyrazili zgody na badanie genetyczne. Nie wszyscy cierpiący na tą chorobę weszli w szereg

Stowarzyszenia. Niestety nie istnieje wiarygodne źródło informacji, ile dokładnie osób w Polsce choruje na naprzemienną hemiplegię dziecięcą.

Badania przeprowadzono analizując przypadki dwóch pacjentów cierpiących na naprzemienną hemiplegię dziecięcą. Osoby te i ich opiekunowie wyrazili zgodę na badanie w formie pisemnej i ustnej.

Przypadek I: dziewczynka, lat 10, zamieszkała w województwie śląskim; przypadek II: mężczyzna, lat 34, zamieszkały w województwie małopolskim.

Badania przeprowadzono od marca 2018 do maja 2018 r. w środowisku domowym pacjentów chorych na naprzemienną hemiplegię dziecięcą. Wywiady zebrano od matki i ojca dziewczynki, a w przypadku II od pacjenta i jego matki. Przeprowadzono analizę dokumentacji (kart wypisowych, wyników konsultacji lekarskich i dekursusów medycznych, wyników badań laboratoryjnych i obrazowych, opinii psychologiczno-pedagogicznych, zaświadczeń o stanie zdrowia, świadectw szkolnych) co pozwoliło na ustalenie dotychczasowego przebiegu procesu diagnostyki i leczenia, aż do otrzymania prawidłowej diagnozy. Wykonano także pomiary bezpośrednie i pośrednie, których wyniki mieściły się w granicach normy. Obserwacja chorych pozwoliła na ocenę ich stanu bio-psycho-społecznego, weryfikację z przeprowadzonymi wcześniej wywiadami oraz ustalenie diagnoz pielęgniarских.

Przeprowadzone działania miały na celu skompletowanie wiadomości i materiałów potrzebnych do uzyskania diagnoz pielęgniarских i porównania obu przypadków chorobowych.

Badani chorzy różnili się: wiekiem (10 i 34 lat), płcią (kobieta, mężczyzna), pochodzeniem (miasto, wieś), wykształceniem (podstawowe, średnie), sprawnością umysłową (upośledzenie lekkie, brak niepełnosprawności umysłowej).

Łączyło ich spełnienie kryteriów klinicznych oraz wynik badania genetycznego stwierdzający mutację genu ATP1A3 z dnia 13 maja 2015 r. wykonany w laboratorium w Getyndze, które potwierdziło rozpoznanie naprzemiennej hemiplegii dziecięcej.

Wyniki

Przeprowadzone badania pozwoliły na ustalenie wspólnych problemów pielęgnacyjnych. Są to:

Problem pielęgnacyjny 1

Niebezpieczeństwo wystąpienia urazów układu kostno-stawowego i nerwowo-mięśniowego podczas napadu hemiplegii i/lub tetraplegii

Cel opieki: niedopuszczenie do powstania urazów, ewentualne zmniejszenie ich następstw

Interwencje pielęgniarские:

1. Zapewnienie bezpieczeństwa poprzez wzięcie pacjenta pod rękę podczas hemiplegii, żeby zabezpieczyć przed ewentualnym upadkiem lub dogodne ułożenie podczas te-

traplegii, zapobiegające trudnościami w oddychaniu i zaburzeniom połykania.

2. Zabieranie wózka podczas opuszczania domu, mieszkania.
3. Rozmowa z rodziną na temat ograniczeń chorego i zakresu niezbędnego dla niego wsparcia.
4. Dostosowanie łóżka do potrzeb chorego, wyeliminowanie wystających, niebezpiecznych elementów.
5. Towarzyszenie choremu swoją obecnością i okazaniem zainteresowaniem.
6. Zadbanie o odpowiednie obuwie (unikanie zbyt luźnego i ciasnego, polecane obuwie z gumową podeszwą, która zapobiega poślizgnięciu się).
7. Zalecenie zabezpieczenia kanciastych elementów w mieszkaniu (stół, szafki).
8. Jeżeli to możliwe, to usunięcie z otoczenia chorego chodników i dywanów lub zaopatrzenie ich w antypoślizgowe podkłady.
9. Zachęcanie chorego do korzystania z pomocy osoby drugiej.
10. Poinformowanie rodziny, o prawidłowym zachowaniu podczas ewentualnego upadku. Nie należy wtedy krzyczeć ani niewerbalnie okazywać przerażenia, gdyż może to nasilać stres u uszkodzonego.
11. Zalecenie, aby przymocować uchwyty w łazience i toalecie, których chory będzie mógł się przytrzymać, natomiast w wannie i pod prysznicem maty antypoślizgowe. Wstawić tam można specjalny stołek.

Problem pielęgnacyjny 2

Zaburzenia połykania i oddychania podczas ataku hemiplegii i/ lub tetraplegii

Cel opieki: zapobieganie zachłyśnięciu, udrożnienie dróg oddechowych, zapewnienie bezpieczeństwa

Interwencje pielęgniarские:

1. Obserwacja chorego i towarzyszenie mu.
2. W razie wystąpienia niepokojących objawów (tachykardia, tachypnoe, sinica) wezwanie lekarza, zespołu reanimacyjnego, zespołu ratownictwa medycznego lub podjęcie czynności resuscytacyjnych.
3. Ułożenie chorego w pozycji półwysokiej lub wysokiej z lekko zgietą szyją, by zapobiec aspiracji śliny do dróg oddechowych.
4. Dostarczenie świeżego powietrza.
5. Pomoc w spożyciu posiłków pomiędzy napadami.
6. Stosowanie diety bogato energetycznej i urozmaiconej.

Problem pielęgnacyjny 3

Bóle mięśniowe podczas ataku spastycznego

Cel opieki: zmniejszenie dolegliwości bólowych

Interwencje pielęgniarские:

1. Monitorowanie charakteru, lokalizacji i natężenia bólu (w skali VAS od 1 do 10).

2. Obserwacja werbalnych i pozawerbalnych (np. grymasy twarzy) oznak bólu oraz czynników wzmacniających i łagodzących dolegliwości bólowe.
3. Podwyższanie progu bólowego przez masaż i zmianę pozycji.
4. Podanie leków przeciwbólowych według indywidualnej karty zleceń lekarskich.
5. Ocena skuteczności leczenia przeciwbólowego i jego modyfikacja w przypadku braku pożądanych efektów.
6. Zastosowanie ćwiczeń biernych (odwiedzenia, przywiedzenia, ćwiczenia rozciągające kończyn, rotacje, prostowanie, zginanie) lub czynnych w zależności od możliwości pacjenta.
7. Ułożenie w wygodnej pozycji z zastosowaniem udogodnień (klinów, poduszek pneumatycznych, podkładow z gąbki, poduszek z pierzem, poduszek wypełnionych silikonem, styropianem, żelom o różnym kształcie).
8. Komasaacja wykonywanych zabiegów.
9. Zapewnienie wygodnej, nie krępującej ruchów, bielizny.
10. Pomoc w wykonywaniu czynności dnia codziennego.
11. Zapewnienie wygody i bezpieczeństwa otoczenia.
12. Likwidowanie czynników środowiskowych mających wpływ na zwiększenie odczuć bólowych takich jak: głośne rozmowy, telefon itp.

Problem pielęgnacyjny 4

Zmęczenie spowodowane długotrwałym atakiem

Cel opieki: umożliwienie odpoczynku i regeneracji

Interwencje pielęgniarские:

1. Obserwacja chorego i monitorowanie parametrów życiowych (temperatura, ciśnienie tętnicze krwi, tętno, saturacja).
2. Udokumentowanie pomiarów.
3. Poinformowanie o konieczności zgłaszania niepokojących objawów.
4. Stworzenie dogodnych warunków do odpoczynku (cisza, spokój, przewietrzzone pomieszczenie).
5. Komasaacja zabiegów – wykonywanie ich sprawnie, dokładnie i delikatnie.
6. Pomoc w podejmowaniu czynności dnia codziennego.

Problem pielęgnacyjny 5

Deficyt w zaspokajaniu potrzeb dnia codziennego (jedzenie, toaleta, wypróżnianie, samodzielne poruszanie się)

Cel opieki: zmniejszenie deficytu, zaspokojenie niezbędnych potrzeb wynikających z czynności dnia codziennego

Interwencje pielęgniarские:

1. Ocena ograniczeń w podejmowaniu czynności samoopieki (ocena sprawności fizycznej, ocena nasilenia stanów depresyjnych).
2. Pomoc w wykonywaniu czynności dnia codziennego uzależniona od stanu chorego i jego możliwości (higiena i pie-

lęgniwości ciała, przygotowanie i spożywanie posiłków).

3. Zaplanowanie udogodnień w mieszkaniu (poręczce, krzesło prysznicowe, uchwyty przy wannie, prysznicu oraz przeszkolenie chorego, jak należy korzystać ze sprzętu ortopedycznego lub wózka inwalidzkiego), które zwiększają niezależność chorego, a w ten sposób poprawiają jego samoocenę i nastrój.
4. Pozwolenie pacjentowi na wykonywanie czynności w tak długim czasie, jaki jest mu potrzebny, aby w pełni wykonał swoją obecność.
5. Zachęcanie do samodzielności.
6. Zachęcanie i zapewnienie możliwości odpoczynku.
7. Pomoc w wykonywaniu ćwiczeń czynnych, biernych, oporowych oraz izometrycznych – dostosowanie aktywności do możliwości.
8. Pomoc w zmianie pozycji w łóżku.
9. Edukacja rodziny, opiekunów na temat wykonania toalety ciała, podnoszenia i zmiany pozycji, zastosowania udogodnień, zmiany bielizny pościelowej, ćwiczeń, masażu, sposobu podawania posiłków, diety, konieczności pomocy w wykonywaniu czynności mogących sprawiać choremu trudność.
10. Ocena stopnia sprawności pacjenta (np. stosując skalę Barthel).
11. Ocena skuteczności podjętych działań.

Problem pielęgnacyjny 6

Zwiększone zapotrzebowanie na sen i odpoczynek

Cel opieki: umożliwienie snu i odpoczynku

Interwencje pielęgniarские:

1. Zapewnienie możliwości snu i odpoczynku.
2. Stworzenie warunków ułatwiających odprężenie (cisza, spokój, przewietrzenie pomieszczenia, komfort w łóżku).
3. Komasaacja zabiegów.
4. Umożliwienie snu tak długo, jak to jest konieczne.
5. Obserwacja chorego podczas snu i odpoczynku.

Problem pielęgnacyjny 7

Trudności w koncentracji i nauce

Cel opieki: zwiększenie możliwości koncentracji, podniesienie poziomu wiedzy

Interwencje pielęgniarские:

1. Pomoc w nauce przez wspólne wykonywanie zadań.
2. Zachęcanie do treningu umiejętności zapamiętywania np. poprzez gry edukacyjne, rebusy, krzyżówki.
3. Wzmacnianie poczucia wartości chorego na tym etapie edukacji, na którym jest, pokazywanie pozytywnych stron, zachęcanie do kontaktu z rówieśnikami.
4. Wielokrotne powtarzanie poleconych zadań, aż do ich wykonania.
5. Zapisywanie zadań na kartce.

Problem pielęgnacyjny 8

Chwiejność emocjonalna, obniżony nastrój, złe samopoczucie, negatywizm.

Cel opieki: poprawienie nastroju, zwiększenie samoświadomości stanu emocjonalnego, rozładowanie negatywnych emocji

Interwencje pielęgniarские:

1. Towarzyszenie i rozmowa z chorym.
2. Życzliwe zwracanie się, wzmacnianie poczucia własnej wartości poprzez słuszne pochwały, dostrzeganie małych sukcesów.
3. Pomoc w nawiązaniu kontaktu z psychologiem.
4. Rozmowa z rodziną na temat udzielanego przez nią wsparcia i sposobu towarzyszenia choremu.
5. Mobilizowanie chorego do aktywności i kontaktów społecznych.
6. Pogadanka na temat istoty choroby, jej objawów, skutków.
7. Zachęcanie do werbalizacji swoich obaw dotyczących np. niesprawności czy dolegliwości bólowych.
8. Wskazanie grup wsparcia (Polskie Stowarzyszenie na Rzecz Osób z AHC, lokalne grupy dla osób niepełnosprawnych) i zachęcanie do uczestnictwa w ich życiu.

Problem pielęgnacyjny 9

Nieumiejętność radzenia sobie ze stresem (krzyk, płacz, agresja)

Cel opieki: pomoc w konstruktywnym zmaganiu się ze stresem

Interwencje pielęgniarские:

1. Pomoc w uzyskaniu konsultacji psychologicznej.
2. Nauka relaksacji np. poprzez słuchanie muzyki, zabawę, oglądanie filmu.
3. Nauka rozładowywania nieprzyjemnych odczuć – złości, agresji poprzez np. pracę, odejście w miejsce samotne i wykrzyczenie się.
4. Rozmowa na temat emocji i zachowania chorego.
5. Uświadomienie choremu, jakie skutki powoduje u innych jego nieodpowiednie zachowanie (smutek, strach, separację).

Problem pielęgnacyjny 10

Zagrożenie wystąpieniem kolejnego napadu hemiplegii i/lub tetraplegii

Cel opieki: zapewnienie bezpieczeństwa

Interwencje pielęgniarские:

1. Rozmowa z chorym na temat czynników mogących wywołać atak (aktywność ruchowa, emocje, stres, zmęczenie, uraz, jasne światło, ciepło, zimno lub kąpiel) i konieczności unikania ich.
2. Poinformowanie pacjenta o konieczności zgłaszania niepokojących objawów.
3. W razie przecucia o zbliżającym się napadzie przyjęcie bezpiecznej pozycji, zapobiegającej urazom.
4. Obserwacja pacjenta.

5. Zapewnienie o towarzyszeniu i udzieleniu pomocy w razie potrzeby.

Problem pielęgnacyjny 11

Niezrozumienie ze strony społeczeństwa, personelu medycznego spowodowane brakiem wiedzy na temat choroby i jej następstw

Cel opieki: zapewnienie bezpieczeństwa, udzielenie wsparcia emocjonalnego

Interwencje pielęgniarские:

1. Rozmowa z chorym na temat obecnej wiedzy o chorobach rzadkich.
2. Zachęcanie chorego do mówienia o swojej chorobie w społeczeństwie.
3. Przekazywanie informacji o AHC wśród personelu medycznego i znajomych.
4. Wzmacnianie poczucia własnej wartości chorego.

Problem pielęgnacyjny 12

Możliwość wystąpienia choroby zakaźnej z powodu nie wykonanych szczepień ochronnych

Cel opieki: niedopuszczenie do zakażenia, wczesne wykrycie objawów choroby zakaźnej

Interwencje pielęgniarские:

1. Obserwacja pacjenta (skóry, wyglądu) oraz monitorowanie parametrów życiowych (tętno, ciśnienie tętnicze krwi, temperatura, saturacja, oddechy).
2. Dokumentowanie pomiarów.
3. Pobranie materiału do badań laboratoryjnych zgodnie z indywidualną kartą zleceń (morfologia, OB, badania biochemiczne, badania specjalistyczne).
4. Unikanie kontaktów z chorymi na choroby zakaźne i przebywania w miejscach o zwiększonym ryzyku np. szpitala o profilu zakaźnym.
5. Dbanie o higienę rąk i mycie pożywienia.
6. Poinformowanie pacjenta/pacjentki o potrzebie zgłaszania niepokojących dolegliwości.

Problem pielęgnacyjny 13

Trudności z mową i komunikacją z otoczeniem

Cel opieki: nawiązanie kontaktu, zapewnienie bezpieczeństwa

Interwencje pielęgniarские:

1. Zachęcanie chorego do wypowiedziania się.
2. Okazywanie życzliwości, wsparcia, poświęcenie tyle czasu ile potrzeba by zrozumieć chorego.
3. Towarzyszenie i obserwacja podczas ataku.
4. Edukacja rodziny i osób znaczących na temat trudności w komunikacji, zachęcanie do cierpliwości, empatii i życzliwości.

Oczywiście powyższe problemy nie wyczerpują w pełni trudności chorych z naprzemienną hemiplegią dziecięcą i sposobów radzenia sobie z nimi, dlatego wyodrębniono jeszcze problemy pielęgnacyjne w poszczególnych przypadkach i tak:

PRZYPADKI

Problem pielęgnacyjny 1

Możliwość wystąpienia zaburzeń równowagi kwasowo-zasadowej spowodowanych zaburzeniami w funkcjonowaniu nerek

Cel opieki: wczesne wykrycie zaburzeń równowagi kwasowo-zasadowej

Interwencje pielęgniarские:

1. Obserwacja stanu pacjenta i monitorowanie parametrów życiowych (temperatura, ciśnienie tętnicze krwi, tętno, saturacja, oddechy – liczba, charakter, zapach),
2. Dokumentowanie pomiarów.
3. Zachęcanie do regularnych kontroli w Poradni Nefrologicznej.
4. Podawanie leków zgodnie z indywidualną Kartą Zleceń.
5. Zapewnienie właściwej diety i podaży płynów.

Problem pielęgnacyjny 2

Możliwość wystąpienia powikłań farmakoterapii – skutków ubocznych flunaryzyny

Cel opieki: wczesne wykrycie powikłań farmakoterapii

Interwencje pielęgniarские:

1. Obserwacja chorego pod kątem ewentualnych skutków ubocznych: nadmiernej senności i zmęczenia, zwiększenia łaknienia i masy ciała, bezsenności, niepokoju, objawów dyspeptycznych: zgagi, nudności, bólów żołądka, suchości błony śluzowej jamy ustnej, bólów mięśniowych, wysypki, mlekotoku, depresji, objawów pozapiramidowych (zaburzenia ruchowe, chodu, drżenie i sztywność mięśniowa).
2. Edukacja chorego i rodziny na temat możliwych powikłań farmakoterapii.
3. Poinformowanie o konieczności zgłaszania wszelkich niepokojących dolegliwości.
4. W razie wystąpienia niepożądanych skutków kontakt z lekarzem.

Problem pielęgnacyjny 3

Trudności z poruszaniem się spowodowane końsko-szpotaowymi stopami

Cel opieki: zapewnienie bezpieczeństwa

Interwencje pielęgniarские:

1. Obserwacja chorego.
2. Pomoc w poruszaniu się w sytuacji zmęczenia, ataku.
3. Zapewnienie wygodnego, profesjonalnego obuwia.
4. Zapewnienie możliwości korzystania z wózka dziecięcego podczas wyjścia z mieszkania.
5. Zachęcanie do regularnych wizyt w poradni ortopedycznej.

PRZYPADEK II

Problem pielęgnacyjny 1

Obniżone poczucie własnej wartości, spowodowane rozpoznaniem naprzemiennej hemiplegii dziecięcej i jej konsekwencji

Cel opieki: wzmocnienie samooceny, poczucia własnej wartości, dostarczenie informacji o chorobie

Interwencje pielęgniarские:

1. Towarzystwo choremu podczas hospitalizacji, pobytu w domu.
2. Rozmowa na temat obaw, aktywne słuchanie pacjenta, wspieranie go, okazanie empatii, akceptacji, zachęcanie do werbalizacji oczekiwań dotyczących przyszłości.
3. Edukacja w zakresie czynności zwiększających sprawność fizyczną i samoobsługową, zachęcanie do aktywnego udziału w procesie rehabilitacji.
4. Zachęcanie do współpracy z zespołem terapeutycznym, kontakt z psychologiem, psychoterapeutą.
5. Pomoc w znalezieniu rozwiązań, jak najlepszego funkcjonowania z niepełnosprawnością.
6. Rozmowa z rodziną, opiekunami na temat obaw, niepokołów ich i chorego.
7. Ocena skuteczności podjętych działań.
8. Pokazanie osób dotkniętych niepełnosprawnością i ich sposobu radzenia sobie (np. Nick Vujicic), odesłanie do autorytetów np. ks. Józef Tischner.
9. Obserwacja chorego, jego zachowania i stanu emocjonalnego.
10. Dostarczenie wiadomości na temat najnowszych osiągnięć naukowych dotyczących AHC.
11. Pomoc w przygotowaniu realistycznego i zintegrowanego planu aktywności, pomoc w przyjmowaniu leków, fizykoterapii, w wyborze właściwego sposobu radzenia sobie z chorobą.
12. Próba znalezienia wspólnie z chorym pozytywnych osiągnięć, podkreślenie małych sukcesów, wyjaśnienie przyczyn złego nastroju.
13. Zachęcanie do nawiązywania nowych kontaktów i podtrzymywania starych znajomości, uczestniczenie w miarę możliwości w życiu towarzyskim, poświęcenia wolnego czasu zainteresowaniom.
14. Zachęcanie do kontaktu z rodziną i osobami znaczącymi.

Problem pielęgnacyjny 2

Ograniczenie kontaktów społecznych w związku ze zmianą wyglądu zewnętrznego

Cel opieki: umożliwienie nawiązania kontaktów z otoczeniem, zwiększenie poczucia własnej wartości

Interwencje pielęgniarские:

1. Rozmowa z chorym i jego rodziną.
2. Zachęcanie do kontaktu z rodziną, znajomymi, grupami wsparcia.

3. Poinformowanie o możliwości udziału w forum, stowarzyszeniach, wyjazdach rehabilitacyjnych.
4. Wspólne poszukiwanie przyczyn ograniczenia kontaktów społecznych.
5. Stworzenie możliwości kontaktu z psychologiem.

Problem pielęgnacyjny 3

Niepewność, strach spowodowany możliwością wystąpienia kolejnego napadu

Cel opieki: zmniejszenie strachu, zapewnienie bezpieczeństwa

Interwencje pielęgniarские:

1. Udzielenie wsparcia poprzez rozmowę na temat niepewności, strachu, pozwolenie choremu na werbalizację tych uczuć, okazanie empatii.
2. Wspólne zastanowienie się, jak zmniejszyć te odczucia np. poprzez unikanie bodźców wyzwalających ataki (aktywność ruchowa, emocje, stres, zmęczenie, uraz, jasne światło, ciepło, zimno lub kąpiel), łagodzących jego skutki.
3. Zachęcanie do informowania otoczenia o niepokojących objawach.
4. Pomoc w kontakcie z psychologiem.
5. Zachęcanie do rozmów z osobami znaczącymi.

Dyskusja

Naprzemienna hemiplegia dziecięca nie tylko należy do chorób rzadkich, ale można ją zakwalifikować do schorzeń ultrarzadkich ponieważ występuje z częstotliwością 1/1 000 000. Zastanawiający jest fakt zbyt nikłego dostępu do informacji na temat chorób rzadkich i wiedzy społecznej, szczególnie wśród personelu medycznego. Jak opisuje Machaczka [34] lekarze podstawowej opieki zdrowotnej i specjaliści z powodu braku czasu, środków oraz wiedzy bagatelizują objawy zgłaszane przez pacjentów dotkniętych chorobą rzadką. Ma to swoje konsekwencje w postaci zwiększonych liczby konsultacji, nieprawidłowych diagnoz oraz opóźnienia czasu postawienia prawidłowego rozpoznania. Z badań przeprowadzonych na dwóch przypadkach pacjentów z AHC wnika, że zarówno oni jak i ich rodzice musieli przejść przez wielu specjalistów, różne oddziały szpitalne, nie tylko w kraju, ale i poza jego granicami. W przypadku drugim matka radziła się także osób trudniących się medycyną niekonwencjonalną. Rozpoznanie zawsze zaczynało się od diagnozy: padaczka. Leczenie przeciw epileptyczne, ani jego kolejne modyfikacje nie przynosiło efektu. Badani jednogłośnie podkreślają, że czuli się niewysłuchani przez większość lekarzy i ignorowano zgłaszane przez nich symptomy. Spowodowało to opóźnienie postawienia prawidłowej diagnozy: w przypadku pierwszym czas ten wynosił 7 lat, a w przypadku drugim aż 31 lat. Być może udało by się uniknąć tych długich poszukiwań gdyby zastosowano kryteria kliniczne opisane w 1993 r. przez Bourgeois [15], a następnie zebrane jako kryteria rozpoznania nawracającego dziecięcego porażenia połowicznego przez Mię-

dzynarodową Klasyfikację Bólów głowy w 2013 r. [23, 29]. Jak bowiem pisze Gergont i wsp. [18] brak mutacji ATP1A3, genu odkrytego w 2012 r. przez naukowców z Duke University odpowiedzialnego za AHC, nie wyklucza naprzemiennej hemiplegii dziecięcej. Słusznie zauważa Skoczylas [1] w swej rozprawie doktorskiej i Kieć-Wilk [35], że niezbędne jest ciągle aktualizowanie informacji i kształcenie kadr medycznych, ponieważ wiedza o chorobach, w tym chorobach rzadkich, poszerzana jest stopniowo. Wspomniani wcześniej Gergont i wsp. [18] sugerują, że problem AHC może dotyczyć wielu osób, ale z powodu złej diagnostyki problem wydaje się znikomy. I tak w Polsce zrzeszonych w *Stowarzyszeniu na Rzecz Osób z AHC jest ok 20 osób*.

Ustalenie właściwego rozpoznania było możliwe dzięki determinacji rodziców i, w przypadku drugim, samego pacjenta, którzy nie przyjęli do wiadomości informacji, że jest to padaczka ani też kolejnych nieprawidłowych diagnoz. W swych poszukiwaniach opierali się głównie na źródłach internetowych i prasie (Newsweek). Liburai wsp. [3] w swoich badaniach także wskazują, że najważniejszym źródłem informacji o chorobie rzadkiej dla pacjentów i ich opiekunów są Internet, Facebook, fora internetowe, lekarz specjalista oraz źródła obcojęzyczne. Wskazuje to na konieczność wprowadzenia nowych rozwiązań, mających na celu zapewnienie skutecznej diagnostyki i lepszej koordynacji opieki w chorobach rzadkich.

Diagnoza naprzemiennej hemiplegii dziecięcej, jak sama nazwa wskazuje, jest najczęściej stawiana u dzieci. Ponieważ nie wykazano, że choroba może być dziedziczona autorzy Gergont i wsp. [18] w publikacji z 2014 sugerują, aby przebadać innych członków rodziny. W omawianych przypadkach nikt w rodzinie nie chorował na AHC. Jedynie wobec ojca mężczyzny, który przeżył w lutym br. udar niedokrwienny mózgu wysunięto podejrzenie choroby genetycznej, co wymaga dalszej weryfikacji.

Naprzemienna hemiplegia dziecięca charakteryzuje się napadowością. Ma przebieg nieprzewidywalny i zmienny. Jak pisze Kansagra [15] w swoim badaniu obraz kliniczny jest skomplikowany i uzależniony od wielu czynników. Niekiedy choroba może dotyczyć osoby, która nie spełnia kryteriów klinicznych opisanych przez Międzynarodową Klasyfikację Bólów głowy w 2013 r. [23, 29], gdyż np. pierwsze objawy rozpoczynają się po 18 miesiącu życia. W badanej grupie pierwsze objawy wystąpiły w 4 i 8 miesiącu życia, napady porażenia połowicznego obejmowały zmiennie obie strony lub całe ciało, zauważono obecność deficytów intelektualnych oraz wykluczono inne choroby (padaczkę, a w przypadku I także choroby metaboliczne). Atak był przerywany przez sen. Częstotliwość napadów jest zmienna i zależy od takich czynników jak styl życia czy przyjmowane leki. Simmons oraz Gergont i wsp. [15, 18] poczynili spostrzeżenia, że leki neuroleptyczne u tej grupy chorych nie przynoszą efektu terapeutycznego. Miernie wyniki uzyskano także stosując amantadyna, acetazolamide, chlorhydraty czy benzodiazepiny. Zwrócili uwagę na wpływ Flunaryzyny na ograniczenie

ataków i polepszenie jakości życia pacjentów z AHC. Flunaryzyna używana jest w profilaktyce migreny oraz zaburzeń równowagi. U badanej dziewczynki z chwilą włączenia do terapii Flunaryzyny (od 2015 r.) częstość i czas trwania ataków wyraźnie się zmniejszyły, mimo to matka dziecka zastanawia się nad odstawieniem tego leku i pozostawieniem dziecka bez leczenia. Badany mężczyzna przyjmował Flunaryzynę przez 3 miesiące i z powodu złego samopoczucia, po konsultacji z lekarzem, zaprzestał dalszego leczenia. Jest to za krótki okres czasu, aby wypowiedzieć się na temat skuteczności terapeutycznej tego leku. Być może należałoby ponownie podjąć próbę leczenia Flunaryzyną, by ocenić jej efekty. Ma to swoje uzasadnienie w występujących u niego dosyć często napadach – 3–5 w tygodniu i około 5 tetraplegicznych w miesiącu, co w porównaniu z omawianą dziewczynką stanowi wartość prawie dwukrotnie większą. Tym bardziej, że według Gergont i wsp. [18] częstotliwość występowania i czas trwania ataków powinna zmniejszać się wraz z wiekiem. Może to oczywiście wynikać także ze złego stylu życia i nie unikania czynników wyzwalających napad, takich jak: stres, emocje, aktywność ruchowa, zmęczenie, ciepło, zimno lub kąpiel. Wong i wsp. [33] zbadali także chińską dziewczynkę leczoną kortykosteroidami. W trakcie czterotygodniowej terapii udało się zatrzymać objawy chorobowe, jednak po jej zakończeniu powróciły ponownie. Znalezienie skutecznego leku na AHC wymaga kolejnych badań i zachęcania koncernów farmaceutycznych do produkcji leków sierocych, tak jak np. uczyniono to w Stanach Zjednoczonych w 1983 r. o czym wspomina Machaczka [34].

Wydaje się, że dobroczynny wpływ ma dieta ketogeniczna. Schinarizi [24] opisał przypadek pacjenta, u którego dzięki zastosowaniu tej diety ustały napady epileptyczne i klasyczne ataki naprzemiennej hemiplegii dziecięcej. Wymaga to jeszcze potwierdzenia w kolejnych badaniach. Badani chorzy i ich opiekunowie słyszeli o diecie ketogenicznej, ale wyrażali się o niej sceptycznie, nie wierząc w jej efekty, mimo że nigdy nie próbowali jej zastosować. Takie podejście do problemu może wynikać z niskiego poziomu wiedzy na ten temat, z małej ilości przeprowadzonych badań naukowych potwierdzających skuteczność tej diety lub z wiążących się z nią nakładów finansowych. Wątpliwość budzą też następstwa wprowadzenia diety ketogenicznej u 10 letniej dziewczynki wchodzącej w okres dojrzewania.

AHC powoduje nie tylko zmiany w ludzkim organizmie, ale niesie za sobą także deficyty intelektualne, emocjonalne i społeczne. Obecność braków intelektualnych potwierdzają badania licznych naukowców Winczewska-Wiktor i wsp. [29], Terwindt [23], Kansagra i wsp. [15], Gergont i wsp. [18]. Badana dziewczynka uczęszcza do szkoły specjalnej i opóźnienie umysłowe wynosi u niej ok. 3 lat. W przypadku mężczyzny nie stwierdzono niepełnosprawności intelektualnej, udało mu się zdać maturę i uzyskać tytuł technika elektryka i informatyka. W dużej mierze zawdzięcza to swojej mamie, która w przeszłości ograniczyła wymiar pracy zawodowej i jako pedagog zajęła się

kształceniem indywidualnym syna. Kansagra i wsp. [15] oraz Gergont i wsp. [18] wspominają także o zmianie zachowania, krzyku i pobudzeniu chorych na AHC przed atakiem. W omawianych przypadkach także zauważono problemy emocjonalne i nieuzasadnione objawy agresji. Nie zawsze jest to zwiastunem zbliżającego się ataku. Należy rozgraniczyć objawy chorobowe z temperamentem i charakterem człowieka czy też z zaburzeniami w tym względzie (tak jak w przypadku II – reakcje nerwicowe typu histerycznego). O skutkach społecznych związanych z chorobą pisze Libura [3]. Zalicza do nich: konieczność rezygnacji, ograniczenia pracy zawodowej jednego z rodziców, pogorszenie sytuacji finansowej, rezygnacja z urlopu, nieporozumienia w rodzinie, konieczność korzystania z pomocy psychologa, brak zastępstwa w opiece nad chorym, ograniczenie kontaktów ze znajomymi i krewnymi. Zwraca również uwagę na brak specjalistycznej opieki krótkoterminowej, dającej możliwość odpoczynku rodzicom, deficyt w systemie wsparcia życia codziennego (asystentów osobistych) oraz brak odpowiednich zakładów opiekuńczo-leczniczych, mogących być domem dla chorych niezdolnych do samodzielnej egzystencji czy potrzebujących opieki po śmierci swoich rodziców. Zarówno w badanym przypadku I, jak i II jedno z rodziców zrezygnowało czy ograniczyło pracę zawodową, co z kolei spowodowało zmniejszenie płynności finansowej rodziny. Oboje chorzy korzystają z pomocy psychologa, mają ograniczoną mobilność nie tylko jeśli chodzi o wyjazdy urlopowe, ale także o codzienne funkcjonowanie. Wyjście poza mieszkanie jest praktycznie niemożliwe bez wózka. Związane jest to z faktem nieprzewidywalności kolejnego ataku. Zależni są od wsparcia i pomocy ze strony najbliższego otoczenia, z którym niejednokrotnie wchodzą w konflikty. Ich opiekunowie zdani na samych sobie, niejednokrotnie zmęczeni długotrwałą opieką, także widzą braki w systemie pomocy społecznej i martwią się, jaka będzie przyszłość dzieci po ich śmierci.

W opiece nad pacjentami z naprzemienną hemiplegią dziecięcą najbardziej odpowiedni wydaje się być model pielęgnowania Dorothy Orem. Jak piszą Glińska i wsp. [41] jest to jedna z najchętniej wybieranych teorii pielęgnowania. Zastosowały ją m.in. Nieckula i wsp. w swojej pracy dotyczącej pacjentów mających owróżdzenie żyłno-kończyn dolnych [4]. Teoria Orem zakłada, że każdy człowiek zdolny jest do samoopieki, czyli wyuczonej aktywności w stosunku do siebie i środowiska, podejmowanej by utrzymać życie, zdrowie i pełny dobrostan. Oczywiście są sytuacje kiedy człowiek nie jest w stanie podjąć samoopieki i pojawia się jej deficyt. Proponuję wtedy zastosować jeden z trzech systemów pielęgnowania: całkowicie kompensacyjny, częściowo kompensacyjny czy wspierając-uczący [39]. Rolą pielęgniarki w realizacji procesu pielęgnowania pacjentów z naprzemienną hemiplegią dziecięcą jest ustalenie diagnozy i wybranie odpowiedniego w danym momencie systemu pielęgnowania. Przedstawione w badaniu dwa przypadki to zbyt mało, by powiedzieć, która teoria pielęgnowania byłaby

najlepsza i jakie są główne problemy pielęgnacyjne pacjentów z AHC. W przyszłości należałoby kontynuować badania mające określić priorytety pielęgnarskie nie tylko pacjentów z AHC, ale także innych z grupy chorób rzadkich.

Wnioski

Pacjenci cierpiący na choroby rzadkie mają ograniczony dostęp do diagnostyki, leczenia, rehabilitacji, świadczeń socjalnych oraz często spotykają się z niezrozumieniem ze strony społeczeństwa i personelu medycznego wynikającym ze znikomej wiedzy na ten temat.

Należy zwiększyć poziom wiedzy o chorobach rzadkich nie tylko w społeczeństwie (poprzez informacje na ten temat w: ulotkach, prasie, spotach reklamowych, witrynach internetowych), ale przede wszystkim wśród personelu medycznego poprzez umieszczenie bloku o chorobach rzadkich w programach kształcenia nowych kadr czy też szkolenia, kursy kadr pracujących.

Naprzemienna hemiplegia dziecięca jest chorobą o nieprzewidywalnym przebiegu i nadal poznawany jest jej patomechanizm i możliwości terapeutyczne.

Opieka pielęgnarska nad pacjentem z naprzemienną hemiplegią dziecięcą uzależniona jest od aktualnego stanu chorego, jego wieku, wsparcia społeczeństwa i rodziny oraz miejsca zamieszkania.

Rola pielęgniarki w realizacji procesu pielęgnowania pacjentów z naprzemienną hemiplegią dziecięcą polega na ustaleniu diagnozy i wyborze odpowiedniego w danej sytuacji systemu pielęgnowania według Dorothy Orem.

Podziękowania/Acknowledgements

Za wkład wniesiony w napisanie tej pracy pragnę szczególnie podziękować dr hab. Agnieszce Gniadek, opisanym przeze mnie chorym na naprzemienną hemiplegię dziecięcą i ich rodzinom.

Piśmiennictwo/References

[1] Skoczylas M. (2014). Wybrane choroby rzadkie w literaturze medycznej i programach kształcenia przed- i podyplomowego oraz opieka nad chorymi na choroby rzadkie w krajach wysoko uprzemysłowionych. Historia, terażniejszość i perspektywy, *Rozprawa doktorska*, Szczecin.

[2] Komisja Europejska. (2008). Komunikat Komisji Do Parlamentu Europejskiego, Rady, Europejskiego Komitetu Ekonomiczno-Społecznego Oraz Komitetu Regionów na temat: Rzadkie choroby: wyzwania stojące przed Europą, Bruksela.

[3] Libura M., Władusiuk M., Małowicka M., Grabowska E., Gałązka-Sobotka M., Gryglewicz J. (2016). Choroby rzadkie w Polsce – stan obecny i perspektywy, *Wydawca Uczelnia Łazarskiego*, Warszawa.

- [4] Choroby rzadkie. Strona Ministerstwa Zdrowia <http://www.mz.gov.pl/leczenie/choroby-rzadkie/> (data dostępu: 10.11.2017).
- [5] Komisja Europejska – choroby rzadkie https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/overview_pl (data dostępu: 9.11.2017).
- [6] Orphanet – portal internetowy <http://www.orpha.net/national/PL-PL/index/co-to-jest-choroba-rzadka/> (data dostępu: 22.02.2018).
- [7] Rozporządzenie (WE) NR141/2000 PARLAMENTU EUROPEJSKIEGO I RADY z dnia 16 grudnia 1999 r. w sprawie sierocych produktów leczniczych, Dz. U. L 18 z 22.1.2000, 1.
- [8] Orphanet – Portal o chorobach rzadkich i lekach sierocych <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php> (data dostępu: 10.11.2017).
- [9] Eurocat – europejski nadzór nad wadami wrodzonymi <http://www.eurocat-network.eu/> (data dostępu: 5.12.2017).
- [10] Eurordis – Rzadkie choroby w Europie – portal <https://www.eurordis.org/content/our-mission> (data dostępu: 22.02.2018).
- [11] Europlan III – europejski projekt opracowywania planów narodowych dotyczących rzadkich chorób <http://www.europlan2017.pl/eurordis/> (data dostępu: 22.02.2018).
- [12] Narodowy plan dla chorób rzadkich <http://www.mz.gov.pl/leczenie/choroby-rzadkie/narodowy-plan-dla-chorob-rzadkich/> (data dostępu: 22.02.2018).
- [13] Polska dla chorób rzadkich -<http://www.choroby-rzadkie.com/images/1754/103352/POLSKA%20DLA%20CHOROB%20RZADKICH%202017.pdf> (data dostępu: 22.02.2018).
- [14] Gergont A., Kaciński, M. (2013). Naprzemienne porażenie dziecięce. *Neurologia dziecięca*, 22(44), 76.
- [15] Kansagra S., Mikati M.A., Vigeveno F. (2013). Alternating hemiplegia of childhood W: Aminoff M.J., Boller F., Swaab D.F. (2013). Handbook of Clinical Neurology, vol. 112 (3rd series), chapter 85, Elsevier B.V., Amsterdam.
- [16] Robaszewska U. (1976). Trudności rozpoznawcze w napadowym naprzemiennym porażeniu połowicznym u dziecka. *Neurologia i Neurochirurgia Polska*, 10/26(3), 415–417.
- [17] Wendorff J., Kotwa-Mazur A. (1995). Porażenie połowiczne naprzemienne jako ekwiwalent migreny małego dziecka. *Neurologia i Neurochirurgia Polska*, 29(6), 921–928.
- [18] Gergont A., & Kaciński M. (2014). Alternating hemiplegia of childhood: New diagnostic options. *Neurologia i neurochirurgia polska*, 48(2), 130–135.
- [19] Gergont A. (2016). Czynność autonomicznego układu nerwowego w stanach napadowych u dzieci i odzieży i możliwości jej oceny. *Przegląd Lekarski*, 73(3), 174–178.
- [20] Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 18 grudnia 2014 r. zmieniające rozporządzenie w sprawie zakresu niezbędnych informacji gromadzonych przez świadczeniodawców, szczegółowego sposobu rejestrowania tych informacji oraz ich przekazywania podmiotom zobowiązanym do finansowania świadczeń ze środków publicznych, Dz. U. z 31.12.2014 r., poz. 1986.
- [21] Fliciński J., Żarowski M., & Steinborn B. (2014). Nowa klasyfikacja Międzynarodowego Towarzystwa Bólów Głowy. Różnice i podobieństwa między ICHD-3 beta i ICHD-2. *Neurologia Dziecięca*, 23(46), 39–45.
- [22] Algahtani H., Ibrahim B., Shirah B., Aldarmahi A., & Abdullah A. (2017). More Than a Decade of Misdiagnosis of Alternating Hemiplegia of Childhood with Catastrophic Outcome. *Case reports in medicine*.
- [23] Terwindt G.M. (Chairman), (2013). The International Classification of Headache Disorders, 3rd edition (betaversion). *Cephalgia*, 33, 794.
- [24] Schirinzi T., Graziola F., Cusmai R., Fusco L., Nicita F., Elia M., Travaglini L., Bertni E., Curatolo P., Vigeveno F., Capuano A. (2018). ATP1A3-related epileptic encephalopathy responding to ketogenic diet. *Brain and Development*, 40(5), 433–438.
- [25] Simmons C. Q., Thompson C. H., Cawthon B. E., Westlake G., Swoboda K. J., Kiskinis E., ... & George Jr, A. L. (2018). Direct evidence of impaired neuronal Na/K-ATPase pump function in alternating hemiplegia of childhood. *Neurobiology of disease*, 115, 29–38.
- [26] Sweny M.T., Newcomb T.M., & Swoboda K.J. (2015). The expanding spectrum of neurological phenotypes in children with ATP1A3 mutations, alternating hemiplegia of childhood, rapid-onset dystonia-parkinsonism, CAPOS and beyond. *Pediatric neurology*, 52(1), 56–64.
- [27] Fatema K., Rahman M.M., Akter S., Begum S., & Islam M.T. (2018). Alternating Hemiplegia of Childhood: Report of Two Cases. *Journal of Enam Medical College*, 8(1), 46–49.
- [28] Panagiotakaki E., Michel J., Doummar D., Mignot C., Flaman-Roze E., Nicole S., ... & Lesca G. (2017). ATP1A3 screening in patients with alternating hemiplegia of childhood and related phenotypes. *European Journal of Paediatric Neurology*, 21 (1), 162.
- [29] Winczewska-Wiktor A., Pilarska E., & Steinborn B. (2013). Miejsce dziecięcych zespołów okresowych w nowej Międzynarodowej Klasyfikacji Bólów Głowy. *Neurol Dziec*, 45, 11–18.
- [30] Winczewska-Wiktor A., Steinborn B. (2012). Dziecięce zespoły okresowe. *Polski Przegląd Neurologiczny*, 8(1), 32–37.
- [31] Flunaryzyna – opis profesjonalny bazy leków Medycyny Praktycznej https://bazalekow.mp.pl/leki/doctor_subst.html?id=322 (data dostępu: 16.04.2018).
- [32] Zielińska M., & Buczkowska-Radlińska J. (2017). Wpływ diety niskowęglowodanowej na stan zdrowia człowieka. *Pomeranian Journal of Life Sciences*, 63(4), 56–61.
- [33] Wong V.C., & Kwong A.K. (2015). ATP1A3 mutation in a Chinese girl with alternating hemiplegia of childhood–Potential target of treatment?. *Brain and Development*, 37(9), 907–910.
- [34] Machaczka M. (2016). Zarys problemu chorób rzadkich na podstawie omówienia serii przypadków pacjentów z chorobą Gauchera. *Przypadki Medyczne.pl*, 81, 378–384. [W]: Nowak B.A., Maciąg K. (red.) Ogólnopolska Konferencja Naukowa Choroby rzadkie w XXI wieku, Abstrakty. Fundacja na rzecz promocji nauki i rozwoju TYGIEL, Lublin.

[36] Kocka K., Bartoszek A., Ślusarska B., Curyła I. (2017). Sposób leczenia, czas trwania choroby oraz powikłania cukrzycy typu 2 a jakość życia osób chorych. *Medycyna rodzinna*; 20(1), 9–16.

[37] Ustawa o Zawodach Pielęgniarki i Położnej z dnia 15 lipca 2011 r., Dz. U. z 2011 r. Nr 174, poz. 1039.

[38] Majka K., Krupienicz A., Olszewski R. (2017). Rola opieki pielęgniarskiej w zapobieganiu powikłaniom sercowo-naczyniowym u chorych kwalifikowanych do endoprotezoplastyki stawu biodrowego. *Pielęgniarstwo Polskie*, 2(64), 300–306.

[39] Poznańska S. (2001). Modele/teorie pielęgniarstwa, w: Poznańska S., Płaszewska-Żywko L. (red.), *Wybrane modele pielęgniarstwa*. Wydawnictwo Uniwersytetu Jagiellońskiego, Kraków, 2001, 11–13.

[40] Nieckula M., Dębska G., & Szewczyk A. (2015). Udział pielęgniarki podstawowej opieki zdrowotnej świadczącej usługi zdrowotne w domu chorego mającego owrzodzenie żyłne kończyn dolnych. *Piel. Zdr. Publ*, 5(2), 111–119.

[41] Glińska J., Brzezińska E., Lewandowska M., & Borowiak E. (2016). Rola teorii pielęgnowania w podnoszeniu jakości opieki pielęgniarskiej. *Problemy Pielęgniarstwa*, 24(3–4), 177–181.

Summary

Introduction: Rare diseases are those which occur in 1 person in 2000. Usually they are genetically conditioned. They also comprise diseases which appear as a result of metabolic, immunological defects, infections and uncommon cancers. Development of science, especially genetics prompted discovery of new gene's mutations. One of them is a mutation of ATP1A3 which alternating hemiplegia of childhood. It is a disease whose manifestations appear in early childhood and are unpredictable. Strokes can be hemiplegic or tetraplegic. Sometimes they are accompanied by problems with swallowing and breathing.

The aim of the thesis was to compare 2 different cases of patients suffering from AHC, to show problems connected with taking care of them in bio-psycho-socio-spiritual dimensions and to present a model of care on the example of Dorothea Orem's theory.

Material and methods: The comparative method used in the work compares two cases of patients. It is a quality work. Techniques of interview, observation, measurement and documentation analysis were also applied. An interview questionnaire containing 13 questions and an observation conducted in everyday circumstances made it possible to show care problems of patients with AHC. The research was carried out from March 2018 to May 2018. Two cases were juxtaposed: a 10-year-old girl and a 34-year-old man.

Results and conclusions: Patients who suffer from rare diseases have restricted access to diagnosis, cure, rehabilitation and social assistance. They often grapple with lack of understanding on the part of society and medical staff who do not have enough knowledge about this issue. By comparing 2 cases it was proved that care problems of these patients are very complicated and vary depending on age, type of stroke, intensity, duration of the disease and family's and society's support. The care system of Dorothea Orem seems to be the best one.

Keywords: alternating hemiplegia of childhood, rare diseases, nursing care
