
Úloha nutričního terapeuta v léčbě epidermolysis bullosa

Mgr. Michaela Halbrštátová

Onemocnění epidermolysis bullosa congenita

- vzácné, vrozené, dědičné, dermatologické onemocnění
- základním projevem je extrémně křehká kůže a tvorba puchýřů, která je dána poruchou spojení mezi pokožkou a škárrou
- puchýře na kůži vznikají působením malého tlaku, třením nebo spontánně
- nyní nelze zcela vyléčit
- projevy EB jsou velmi rozmanité a individuální
- V ČR žije až 300 pacientů



Formy EB

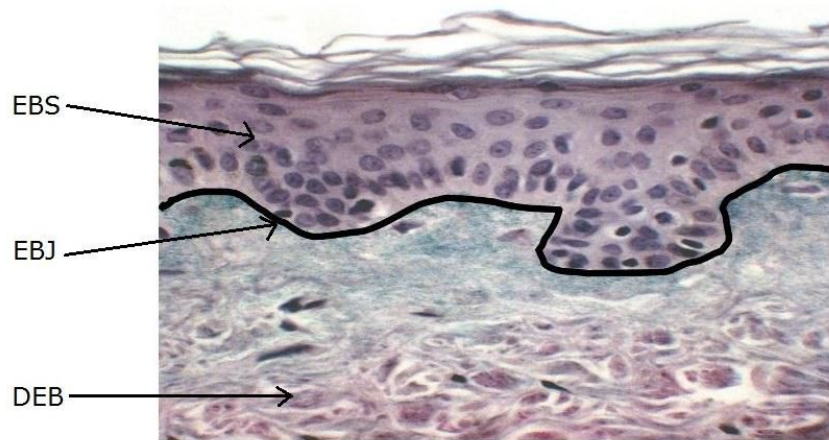
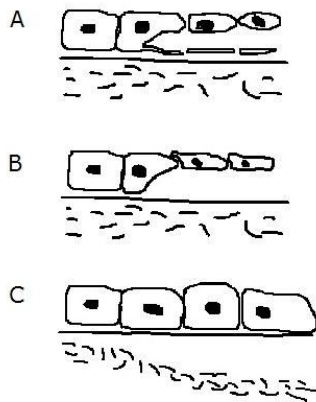
4 základní podformy

Dystrofická

Junkční

Simplex

syndrom Kindlerové



Jak vypadá puchýř



Jak se projevuje dystrofická forma

- projevy hned po narození dítěte
- puchýře a rány vznikají již při silnějším dotyku i při láskyplném objetí nebo samovolně
- rány často zabírají obrovskou plochu těla, např. celá záda
- V nejzávažnějších případech dochází k jizvení kůže a k srůstům prstů na rukou i na nohou. Dochází tak ke ztrátě funkce ruky
- časté poškození jícnu (příjem mixovanou a tekutou stravou)
- často trpí podvýživou
- hormonální vývoj lidí s EB bývá opožděn, 70x častěji karcinom kůže







Jak se projevuje junkční forma

- nejvzácněji (asi v 9% případů v ČR) a nejzávažnější
- EBJ je spojována s tvorbou puchýřů po celé ploše těla, vysokou náchylností k poranění jícnu a problémy s přijímáním potravy
- vyšší pravděpodobnost úmrtí pacienta v kojeneckém věku



Jak se projevuje simplex forma

nejčastější z EB forem - 47%

Lokalizovaná forma EBS - postihuje ruce a nohy a projeví se většinou až v batolecím věku.

Generalizovaná forma EBS - zasahuje větší plochu těla a puchýře se mohou tvořit již po narození.

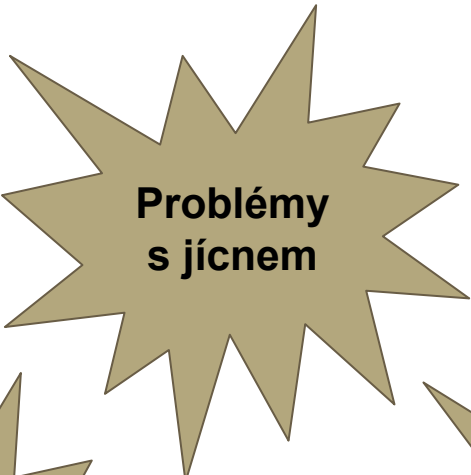
EBS Dowling-Meara - nejzávažnější forma - puchýře na těle i končetinách, možné projevy již v novorozeneckém věku. Často jsou postiženy také sliznice. Rány se hojí hyperpigmentací bez jizev.




Klinické projevy způsobené EB spojené s výživou



**Puchýře v
dutině
ústní**



**Problémy
s jícnem**



**Problémy
se zuby**



Anémie

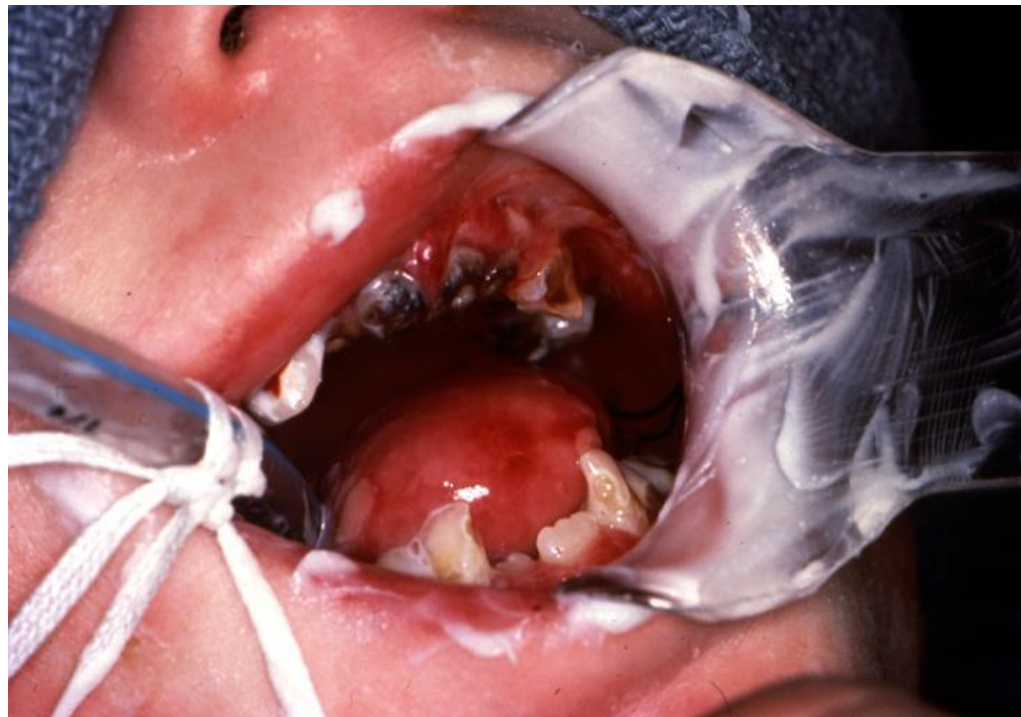


Dysfagie

Puchýře v dutině ústní



Problémy se zuby

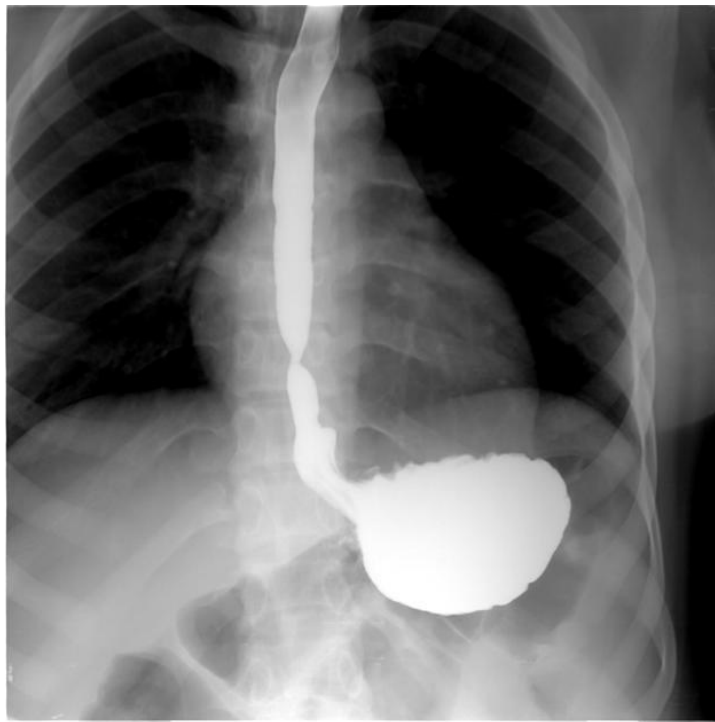


Dysfagie

- Výraznější u DEB a JEB
- Doporučeno trvale podávat kašovitou stravu
- Rozmělněné jídlo však obvykle zahrnuje zvýšení objemu potravin



Problémy s jícnem



- Abnormální zúžení jícnu
- Typické příznaky zúžení jícnu: velmi pomalé jedení, obtížné polykání a dušení
- příznaky přejdou po několika dnech = akutní puchýř v jícnu (Studené nápoje a potraviny tiší bolesti zduřelé sliznice, snižují otok a zánět x dlouhotrvající bolest → preventivní pasáž jícnu

Anémie



- anémie se sníženým obsahem hemoglobinu v erytrocytech
- nedostatečné je jak množství železa, tak jeho využití erytrocyty a nerovnováha mezi příjmem a výdejem železa z organismu.
- opakované ztráty krve z otevřených defektů na kůži a sliznicích
- možný deficit i kyselina listová, B12, C, měď, zinek a bílkoviny
- vysoká produkce volných radikálů ze zánětu může ničit ERY a tím snižovat jejich životnost
- organismus nedokáže tak rychle vytvářet nové ERY

Klinické projevy způsobené neadekvátní příjmem výživy



Malnutrice

- nejvíce DEB - děti 77% a dospělí 86%
- výsledek nerovnováhy mezi nároky organismu na živiny a energii a jejich přívodem
- ovlivňuje celkový subjektivní stav a úspěch léčby
- zvýšené energetické požadavky rostoucího organismu pacientů s EB jsou vyšší než u zdravých dětí
- tvorba puchýřů neustále vyžaduje novotvorbu buněk

- **Primární důsledky:**

- zvýšené riziko infekcí oslabením imunitního systému
- zpomalené hojení ran,
- snížení motility střev,
- svalová slabost a z toho plynoucí snížená pohyblivost

- **Sekundárními důsledky:**

- zvýšená morbidita
- prodloužení doby hospitalizace
- prodloužení rekonvalescence

Růstová retardace

- Děti s DEB pomaleji rostou
- Anémie zdatelně přispívá k menšímu vzrůstu
- U dětí a mladistvých se mohou objevovat kloubní kontraktury
- Optimální tempo růstu dítěte s těžšími formami EBC může být obtížné určit

Zácpa

- Zácpa je častá u těžkých forem EBD, EBJ a u typu Dowling-Meara EBS vycházející z neadekvatního příjmu vlákniny a tekutin,prodloužené imobilizace, sníženého fyzického pohybu, nevhodných výživových zvyklostí a stresu.
- cyklus „obstipace - apatie - snížená chuť k jídlu - obstipace“
- V dětském věku se také zácpa vyvine, začne-li si dítě spojovat defekaci s bolestí. Zpočátku banální (akutní) potlačení nucení na stolicí může posléze vyústit v bolestivou defekaci tuhé stolice. Průvodním jevem - bolestivé anální fisury.
- Bolest při vyprazdňování →zadržování stolice, rektum se přizpůsobuje, defekační reflex postupně vyhasíná.

Klinické EB Centrum ČR

15 let existence

zakladatelka je prim. MUDr. Hana Bučková, Ph.D.

člen mezinárodní sítě EB center a klinických expertů www.eb-client.org

mezinárodní sítě pro vzácná kožní onemocnění [Genodermatoses network](#)

V roce 2012 **Ministerstvo zdravotnictví ČR** udělilo statut vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s epidermolysis bullosa congenita.



Mezioborový tým specialistů



Klinický den



Nutriční a gastro poradna

- vznik v roce 2008
- spolupráce NT s gastroenterologem
- ambulantní péče x terénní péče

důvody pro vznik:

- Výživa u pacientů s EB je nedílnou součástí léčby.
- Adekvátní strava již od dětství zabraňuje malnutrici, růstové retardaci a zefektivňuje hojení ran při dermatologické a chirurgické léčbě.
- Nutná informovanost rodičů pacientů - rozmanitost výživových potíží u pacienta
- Nutná spolupráce s odborníky Klinického EB Centra
- Nutno pacienty i jejich rodiče neustále motivovat ke spolupráci



Cíle nutriční podpory

- Zmírnit malnutrici a stres spojený s jídlem
- Minimalizovat nutriční deficity
- Optimalizovat růst (děti)
- Optimalizovat funkci střev
- Optimalizovat imunitní stav
- Optimalizovat hojení ran
- Podpořit vývoj v dospívání (děti)

Nutriční vyšetření pacientů s EB

Antropometrické vyšetření:

- tělesné délky/výšky
- stanovení hmotnosti

Není možné použít

- kaliper
- metod BIA
- měření obvodu paže



riziko vzniku nových puchýřů



Rozbor jídelníčku:

- zaslání vyplněného výživového formuláře na e-mail
- rozbor jeho částí s rodiči/pacientem
- seznam doplňků stravy, vitamínů a minerálních látek, které pacient užívá, včetně sippingů a modulárních dietetik.
- zhodnocení nutričního příjmu živin a pestrosti stravy



Vyšetření potíží:

zácpa, polykání, puchýře v DÚ, puchýře v jícnu, snížená chuť k jídlu

Zhodnocení nutričního stavu - THINC protokol:

Vyšetření z krevního obrazu: KO diff, CRP, Na, K, Cl, urea, kreatinin, glykemie, alb, prealb, CB, Fe, feritin, Zn,

Hodnocení

Růst - růstové grafy

- vždy pohyb na hranici těžké podvýživy
- hodnotíme pouze přibírání na hmotnosti a změnu tělesného růstu.
- nesrovnáváme s hodnotami typickými pro zdravou dětskou populaci

Jídelníček

- Celková energie - 150 - 200% než u zdravého jedince
- Bílkoviny - dle aktuálního stavu pacienta 115 - 250 %
- Tuky
- Sacharidy
- Železo, zinek, selen, vápník, vitaminy - všechny mikronutrienty u EBC navýšeny o 30%

Doporučení

Změna v jídelníčku - sestavení, edukace rodičů

Použití sippingu, modulárních dietetik

Většinou jsou u pacientů EB suplementovány preparáty železa, zinku, vápníku, vitamínu D, pyridoxinu a další dle aktuálních potřeb.

Další vyšetření - pasáž jícnem, denzitometrie

V případě neprůchodnosti jícnu - dilatace jícn
- PEG



Výživa pro kojence s EB

- Kojení = urgentní medicína, nejvhodnější pro pacienty s EB - laktační poradenství
- Puchýře v dutině ústní → speciální kojenecké lahve? Pozor - otlaky, kandidóza
- Správné dávkování náhrad MM a enterální stravy



Další činnost NT

Brožury s nutriční tematikou

Edukační kurz pro pacienty

Pobytové akce - sestavení jídelníčku + dále přednášky či workshopy



Děkuji za pozornost