

Maria Krajewska, Jolanta Wierzba, Aneta Kołodziejska, Anna Stefanowicz

Katedra Pielęgniarstwa, Zakład Pielęgniarstwa Ogólnego, Pracownia Pielęgniarstwa Pediatrycznego,
Wydział Nauk o Zdrowiu Gdański Uniwersytet Medyczny

Opieka nad dzieckiem z wrodzonym przerostem nadnerczy spowodowanym niedoborem 21-hydroksylazy i jego rodziną – analiza wybranych przypadków klinicznych

The care of children with inborn androgenital syndrome caused by a deficiency of 21-hydroxylase and their families – the analysis of selected clinical cases

STRESZCZENIE

Wstęp. Wrodzony przerost nadnerczy to niejednorodna jednostka chorobowa, której przyczyną są zaburzenia enzymatyczne steroidogenezy. Zaburzenie rozpoczyna się w okresie płodowym i ujawnia się u noworodków. Schorzenie ma charakter wrodzony i dziedziczy się autosomalnie recesywnie. Wśród objawów choroby należy wymienić obojnactwo rzekome żeńskie, zaburzenia rozwoju płciowego i somatycznego, nadciśnienie tętnicze, zespół utraty soli i inne zaburzenia towarzyszące. Wczesne prenatalne rozpoznanie wrodzonego przerostu nadnerczy umożliwia wprowadzenie leczenia deksametazonem u ciężarnych, aby uniknąć wirylicacji płodów żeńskich. Celem leczenia jest zatrzymanie objawów wirylicacji, normalizacja ciśnienia tętniczego krwi i procesu wzrastania, osiągnięcie prawidłowego wzrostu i proporcji ciała dorosłego oraz uzyskanie prawidłowego rozwoju i czynności gonad.

Cel. Celem pracy była analiza wybranych przypadków wrodzonego przerostu nadnerczy z uwzględnieniem różnorodności obrazu klinicznego w zależności od okresu rozpoczęcia leczenia oraz przedstawienie roli i zadań pielęgniarki w aspekcie działań pielęgnacyjno-edukacyjnych podejmowanych wobec dziecka z wrodzonym przerostem nadnerczy i jego rodziny.

Materiał i metody. Badaniem objęto dwie dziewczynki z wrodzonym przerostem nadnerczy, które były leczone w Klinice Pediatrii Hematologii, Onkologii i Endokrynologii Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego. Praca dotyczy studium indywidualnego przypadku oraz obejmuje ocenę stanu klinicznego dzieci.

Wyniki i wnioski. Udzielenie porady genetycznej i wczesna od momentu rozpoznania ciąży suplementacja deksametazonem zapobiega wirylicacji płodu. Prawidłowa opieka nad dzieckiem pozwala uzyskać dobry stan zdrowia i poprawia jakość życia dziecka i jego rodziny.

Problemy Pielęgniarstwa 2013; 21 (3): 409–416

Słowa kluczowe: wrodzony przerost nadnerczy, objawy kliniczne, pielęgnowanie, edukacja zdrowotna

ABSTRACT

Background. Congenital adrenal hyperplasia (CAH) is a heterogeneous disease entity, which is caused by abnormal enzyme steroidogenesis. This disorder begins during fetal and neonatal revealed. It is a congenital and inherited autosomal recessive disorder. Symptoms of this disease include hermaphroditism alleged female sexual development disorders and somatic, hypertension, salt wasting syndrome and other associated disorders. Early prenatal diagnosis of CAH allows the introduction of treatment with dexamethasone in pregnant women to prevent virilization of female fetuses. The aim of treatment is to stop virilization symptoms, normalization of blood pressure and the growth process, to achieve normal growth and adult body proportions and getting the proper development and function of the gonads.

Aim. The aim of this work is the analysis of selected cases of CAH in terms of the diversity of the clinical picture, depending

Adres do korespondencji: dr n. med. Maria Krajewska, Katedra Pielęgniarstwa Zakład Pielęgniarstwa Ogólnego, Gdański Uniwersytet Medyczny, ul. Dębinki 7, 80–210 Gdańsk, tel./faks: 58 349 12 92, e-mail: maria.krajewska@gumed.edu.pl

on the period of initiation of therapy and presentations the roles and tasks of nurses in terms of nursing - educational taken the child with CAH and his family.

Material and methods. The study involved two girls with CAH who were treated in the Department of Paediatrics, Haematology, Oncology and Endocrinology Medical University of Gdansk. The work concerns the study of the individual case and includes an assessment of the clinical status of children.

Results and conclusions. Award of genetic counseling and early diagnosis of pregnancy after dexamethasone supplementation prevents fetal virilization. Proper care of the child allows for good health and improves the quality of life of the child and his family.

Nursing Topics 2013; 21 (3): 409–416

Key words: congenital adrenal hyperplasia, clinical symptoms, nursing, health education

Wstęp

Zespół nadnerczowo płciowy, wrodzony przerost nadnerczy (*adrenogenital syndrome OMIM 20190*) spowodowany niedoborem 21-hydroksylazy jest jedną z postaci schorzeń będących efektem genetycznie uwarunkowanego niedoboru enzymów szlaku biosyntezy hormonów nadnerczowych. Schorzenie występuje z częstością 1:6000–1:10000 żywych urodzeń. Niedobór lub brak enzymu 21-hydroksylazy jest spowodowany mutacjami genu *CYP21*, zlokalizowanego na krótkim ramieniu chromosomu 6 (6p2.3) [1]. W zależności od lokalizacji mutacji rozróżnia się dwa typy schorzenia: postać klasyczną, ujawniającą się u noworodków, oraz postać nieklasyczną ujawniającą się w późniejszym okresie życia. Chorobę dziedziczy się w sposób autosomalny recesywny, co oznacza, że rodzice są nosicielami nieprawidłowego genu, ryzyko powtórnego wystąpienia choroby w rodzinie wynosi 25%.

Efektom nieprawidłowej syntezy 21-hydroksylazy jest niedobór kortyzolu i aldosteronu. W odpowiedzi na to dochodzi do nadmiernego wydzielania ACTH, co prowadzi do nadmiernej syntezy między innymi 17-OH-progesteronu oraz dehydroepiandrosteronu, androstendionu i testosteronu. Istotne z punktu widzenia wczesnego rozpoznania są dwie postaci niedoboru: postać klasyczna przebiegająca z utratą soli oraz postać klasyczna, której nie towarzyszy jej utrata.

Pierwsza z nich, stanowiąca chorobę zagrażającą życiu noworodka, ujawnia się zwykle około drugiego tygodnia życia w postaci wymiotów, biegunki i gwałtownie postępującego odwodnienia, któremu towarzyszy znaczna hiponatremia (nawet do 110 mmol/ml) oraz hiperkaliemia.

Postać bez utraty soli zwykle przebiega w sposób mniej dramatyczny, jednak w jej przebiegu, zwłaszcza w okresie na przykład infekcji może dochodzić do przełomów nadnerczowych. Efektom nieprawidłowej produkcji hormonów jest maskulinizacja zewnętrznych narządów płciowych dokonująca się u dziewczynek w okresie życia płodowego. U noworodków płci męskiej typowym objawem jest obecność ciemnej moszny.

Postać nieklasyczna jest rozpoznawana u dziewczynek z przedwczesnym *pubarche* oraz u dziewcząt i kobiet z cechami androgenizacji. Manifestacją kliniczną przedwczesnego *pubarche* jest występowanie nasilonego trądziku oraz przedwczesnego zarastania nasad kości, co prowadzi do niższego wzrostu. Do objawów androgenizacji należy hirsutyzm, zaburzenia miesiączkowania, u niektórych z pacjentek dochodzi do zespołu policystycznych jajników, zaburzeń płodności, u około połowy stwierdza się nieznaczne powiększenie łechtaczki i warg sromowych, ale nie jest to regułą [2–4]. Chłopcy mogą demonstrować cechy przedwczesnego dojrzewania płciowego.

Do laboratoryjnych objawów typowych dla wrodzonego przerostu nadnerczy z niedoboru 21-hydroksylazy należy: wzrost stężenia ACTH, spadek stężenia kortyzolu oraz wzrost stężenia 17-alfa-hydroksyprogesteronu (17-OHP). Rozstrzygającym badaniem jest profil steroidowy uzyskiwany z dobowej zbiórki moczu oraz wykonanie badania genetycznego potwierdzającego obecność mutacji genu *CYP21*.

Podjeżdżając postać nieklasyczną, wykonuje się krótki test z podaniem ACTH i oznaczeniem stężenia 17-OHP w warunkach podstawowych i 60 minut po jego podaniu. Profil steroidowy oraz badanie genetyczne wykonuje się podobnie jak w postaci klasycznej. Badanie USG wykonywane u noworodków zwykle nie wskazuje na zmiany w wielkości nadnerczy, natomiast w postaci nieklasycznej u dziewcząt i kobiet może nastąpić przerost kory nadnerczy.

Istotą leczenia jest podawanie odpowiednich zindywidualizowanych dawek glikokortykoidów oraz mineralokortykoidów, zwykle wobec niskich stężeń sodu w pierwszym okresie leczenia stosuje się dosalanie mieszanek mlecznych. Leczenie prowadzi się przede wszystkim na podstawie pomiarów stężeń elektrolitów: sodu i potasu w surowicy. W okresie późniejszym korekcja zwirilizowanych w okresie ciąży zewnętrznych narządów płciowych dziewczynek. Leczenie prowadzi się całe życie [5].

Poznanie mechanizmu choroby pozwoliło na zastosowanie skutecznego sposobu zapobiegania wirylicacji narządów płciowych u płodów płci żeńskiej. Od 6.

tygodnia ciąży matkom wprowadza się deksametazon. Badanie prenatalne (amniopunkcję) umożliwiające potwierdzenia bądź wykluczenie mutacji genu *CYP21* wykonuje się około 2. tygodnia ciąży. W przypadku potwierdzenia mutacji u płodu płci żeńskiej, podawanie kobiecie ciężarnej hormonów steroidowych kontynuuje się do ukończenia ciąży.

Cel

Celem pracy była analiza wybranych przypadków wrodzonego przerostu nadnerczy z uwzględnieniem różnorodności obrazu klinicznego w zależności od okresu rozpoczęcia leczenia oraz przedstawienie roli i zadań pielęgniarki w aspekcie działań pielęgnacyjno-edukacyjnych podejmowanych wobec dziecka z wrodzonym przerostem nadnerczy i jego rodziny.

Materiał i metody

Badaniem objęto dwie dziewczynki z wrodzonym przerostem nadnerczy hospitalizowane w Klinice Pediatrii Hematologii, Onkologii i Endokrynologii Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego. Dziewczynki na oddział trafiły w pierwszych dobach życia.

W badaniu wykorzystano następujące techniki:

- badanie podmiotowe i przedmiotowe dziecka,
- analizę dokumentacji medycznej,
- obserwację dziecka.

Wyniki

Poniżej przedstawiono dwa przypadki kliniczne niedoboru 21-hydroksylazy u noworodków.

Przypadek 1

Dziecko płci żeńskiej młodych zdrowych rodziców z nieobciążonym wywiadem rodzinnym. Przebieg ciąży prawidłowy, poród o czasie, masa urodzeniowa 3400 g, 10 pkt. w skali Apgar. W badaniu fizykalnym po porodzie stwierdzono cechy wirylicacji narządów płciowych zewnętrznych pod postacią powiększenia warg sromowych zewnętrznych, powiększenia łechtaczki. W badaniu USG stwierdzono obecność macicy. Kariotyp dziecka określono jako prawidłowy żeński, 46, XX.

Rozpoznanie zespołu nadnerczowo-płciowego z niedoborem 21-hydroksylazy postawiono na podstawie wysokiego stężenia 17-OH progesteronu w osoczu oraz typowego profilu steroidowego w dobowej zbiórce moczu. Rozpoznanie potwierdzono obecnością mutacji genu *CYP21*. W leczeniu zastosowano glikokortykoidy, mineralokortykoidy oraz początkowo dosalanie mieszanek.

Matka przebywała razem z dzieckiem w szpitalu, zaniepokojona stanem zdrowia dziecka przeżywała negatywne emocje, była przygnębiona, miała obniżony nastrój. W tym trudnym okresie otrzymała bardzo

duże wsparcie ze strony swojej rodziny: rodziców, siostry, która aktywnie włączała się w opiekę nad dziewczynką.

Przypadek 2

Dziecko płci żeńskiej młodych, zdrowych rodziców. Siedmioletni brat z potwierdzonym genetycznie rozpoznaniem zespołu nadnerczowo-płciowego z niedoborem 21-hydroksylazy. W momencie stwierdzenia ciąży w leczeniu matki zastosowano deksametazon, następnie w 13. tygodniu ciąży wykonano amniopunkcję, stwierdzając u płodu płci żeńskiej mutację genu *CYP21*. Po urodzeniu (masa urodzeniowa 2600 g, 10 pkt. w skali Apgar) nie stwierdzono cech maskulinizacji narządów płciowych. Wdrożono typowe leczenie.

Rodzice dziewczynki pozytywnie nastawieni do leczenia, otwarci, łatwo nawiązujący kontakt, aktywnie uczestniczący w opiece nad dzieckiem.

Dyskusja

Tak zwany przełom nadnerczowy u noworodka, przebiegający z dyselektrolitami i cechami wstrząsu hipowolemicznego jest stanem zagrażającym życiu. Rozpoczyna się zwykle po ukończeniu przez noworodka 2. tygodnia życia. W przypadku dziewczynek z cechami wirylicacji rozpoznanie nie jest trudne, natomiast u chłopców na rozpoznanie może naprowadzić obecność nieco ciemniejszego zabarwienia moszny.

Do przełomów nadnerczowych może dochodzić także w okresach dekompensacji ustrojowej spowodowanej na przykład infekcją, zmęczeniem, stresem itp.

Rodzice muszą mieć świadomość, że życie i prawidłowy rozwój dziecka zależy od właściwego i systematycznego dawkowania gliko- i mineralokortykoidów. Należy bezwzględnie przestrzegać godzin podawania leków i ich właściwej dawki, w razie wątpliwości co do przyswojenia leku (ulewanie, wymioty) dawkę należy powtórzyć.

W przypadku wystąpienia niepokojących objawów: infekcji przebiegającej z wymiotami, wysoką temperaturą, biegunką wskazany jest pilny kontakt z ośrodkiem leczącym celem czasowego przejścia na dożylną podaż leków.

Zabiegi korekcyjne wykonywane u dziewczynek z cechami wirylicacji są kilkietapowe. Przeświadczenie o zaburzeniu płciowości dziecka, lęk o jego dalszy rozwój powoduje konieczność skierowania rodziców pod opiekę psychologa. Z czasem opieki psychologicznej wymagają także młodzi pacjenci, reagując szczególnie w okresie dojrzewania na świadomość uzależnienia od terapii przez całe życie, obawy co do zachowania płodności, a także trudności z akceptacją choroby.

Z kolei postać nieklasyczna schorzenia wiąże się ze stopniowym narastaniem objawów androgenizacji

u dziewcząt i kobiet. Wnikliwa obserwacja w trakcie badania obecności hirsutyzmu, nadmiernego wzrostu w okresie przedpokwitaniowym, przedwcześnie występującego trądziku, zebranie wywiadu dotyczącego zaburzeń miesiączkowania pozwala na wysunięcie podejrzenia choroby. W tej postaci choroby włączenie leczenia glikokortykoidami cofa objawy androgenizacji.

U pacjentów z klasyczną postacią choroby w miarę rozwoju może pojawić się otyłość przebiegająca z hiperinsulinizmem, co sprzyja rozwojowi zespołu metabolicznego [6]. Przewlekłe leczenie glikokortykosteroidami może prowadzić do rozwoju osteoporozy. Sprawia to, że pacjenci powinni przestrzegać odpowiedniej, zbilansowanej diety, prowadzić aktywny tryb życia. Zadaniem pielęgniarki opiekującej się takim pacjentem jest stała kontrola masy ciała, ciśnienia tętniczego krwi, poziomu glikemii oraz diety i zastosowanie odpowiedniej aktywności fizycznej.

Niezwykle istotne jest udzielenie porady genetycznej. Ryzyko powtórzenia się choroby w rodzinie wynosi 25%. Wczesna, od chwili rozpoznania ciąży, suplementacja deksametazonem zapobiega wrylizacji płodu.

Opieka nad dzieckiem, oprócz pielęgnowania, uwzględnia również edukację dziecka i jego rodziny (patrz Załącznik).

Dobór metody opieki nad dzieckiem jest uzależniony od potrzeb, rodzaju deficytów w poszczególnych okresach rozwojowych, wieku pacjenta oraz zdolności i możliwości rodziców. Pielęgniarka musi ocenić potrzeby uniwersalne, na przykład zapewnienie pożywienia, płynów i możliwości ich zaspokojenia przez dziecko (w zależności od wieku i stopnia rozwoju), ale także możliwości zaspokojenia tych potrzeb przez rodziców. Bardzo ważne jest zaspokojenie potrzeb specyficznych, czyli problemy w pełnieniu funkcji społecznych, niewystarczająca edukacja, zmiany środowiska spowodowane pobytami w szpitalu oraz potrzeby w sytuacjach zaburzeń stanu zdrowia w chorobie. Pojawienie się zaburzeń w funkcjonowaniu somatycznym, psychicznym i społecznym dziecka będzie determinować realizację potrzeb uniwersalnych. Trzeba pamiętać, że dziecko to organizm nabierający kompetencji psychofizycznych i społecznych w całym procesie rozwojowym. Brak zaspokojenia podstawowych potrzeb lub pojawienie się deficytów może rzutować na jakość życia w wieku dorosłym [7].

Wrodzony przerost nadnerczy jest schorzeniem przewlekłym, uwarunkowanym genetycznie, co oznacza, że dziecko i rodzina będą zmagać się z chorobą przez całe życie. Przewlekła choroba to duże obciążenie dla dziecka, ponieważ może naruszać jego prawidłowy rozwój, dobre samopoczucie, utrudniać edukację, zmieniać sytuację społeczną w grupie dzieci, ale też wydarzenie w życiu rodziny, które może zakłócać jej funkcjonowanie w różnych sferach

życia, być przyczyną napięć i konfliktów, które mogą zagrażać jej integralności. Dlatego problemy rodziny i zaburzenia w jej funkcjonowaniu należy traktować na równi z zaburzeniami zdrowia i rozwoju dziecka. Przewlekła choroba dziecka jest trudną sytuacją dla rodziców, powoduje wiele negatywnych przeżyć i niesie ze sobą dużo nowych obowiązków, powoduje konieczność zmian w funkcjonowaniu całej rodziny. Zrozumienie przez rodziców problemów wynikających z choroby dziecka pozwala im przystosować się do jej przewlekłości i stworzyć prawidłowe warunki do życia, rozwoju dziecka. Rodzina i dziecko potrzebują wsparcia całego zespołu terapeutycznego: lekarza, pielęgniarek, psychologa, pedagoga, pracownika socjalnego. Z czasem rodzice stają się ekspertami w zakresie choroby dziecka, organizują się w grupy samopomocy, stowarzyszenia i pomagają innym. Współpracując z innymi rodzicami chorych dzieci, udzielają sobie wzajemnego wsparcia, odreagowują negatywne uczucia i emocje.

Ze względu na charakter wsparcia świadczonego rodzinie dziecka przewlekłe chorego wyróżnia się jego następujące kategorie:

- wsparcie emocjonalne — polega na przekazywaniu w toku interakcji emocji podtrzymujących, uspokajających, odzwierciedlających troskę, pozytywne ustosunkowania do osoby wspieranej [8]. Są to działania zmierzające do przezwyciężenia trudności natury psychicznej występujących u chorych dzieci i ich bliskich i uzyskanie przez nich podtrzymania emocjonalnego;
- wsparcie informacyjne — to wymiana w toku interakcji takich informacji, które sprzyjają lepszemu zrozumieniu sytuacji, położenia życiowego i problemu. Ten rodzaj wsparcia to także przekazywanie informacji zwrotnych do osoby wspieranej na temat skuteczności podjętych przez nią działań oraz dzielenie się własnym doświadczeniem przez osoby przeżywające podobne trudności [8]. Dziecko w zależności od wieku i fazy rozwoju oraz jego rodzice, aby mogli być aktywnymi uczestnikami terapii, muszą zdobyć wiedzę na temat choroby. Pielęgniarka i inni członkowie zespołu terapeutycznego realizując ten rodzaj wsparcia muszą być przez dziecko i jego bliskich zrozumiani, a o zakresie przekazywanych informacji muszą zdecydować sami na podstawie oceny możliwości poznawczych i rozwojowych dziecka i jego rodziców;
- wsparcie instrumentalne — to rodzaj instruktażu polegającego na przekazywaniu informacji o konkretnych sposobach postępowania; może to być także forma modelowania skutecznych zachowań zaradczych [8]. Skuteczność leczenia choroby przewlekłej w dużej mierze zależy od wsparcia instrumentalnego dziecka i jego bliskich,

pozwalającego na opanowanie wielu umiejętności manualnych, poprzez zastosowanie różnorodnych metod nauczania, dostosowanych do wieku i możliwości intelektualnych dziecka. Może mieć charakter jednorazowy, kilkukrotny i wielokrotny i dotyczyć również wsparcia dla rodzin żyjących w niedostatku materialnym, przy braku możliwości zapewnienia choremu dziecku warunków do leczenia i rozwoju [8].

Udzielenie wsparcia społecznego w szerokim zakresie pozwoli dzieciom chorym na wrodzony przerost nadnerczy zdobyć wiedzę, umiejętności i ukształtować prawidłowe postawy co jest warunkiem koniecznym do osiągnięcia korzyści, takich jak:

- niwelowanie poczucia osamotnienia, izolacji, odrzucenia, redukcja lęku;
- uwolnienie od własnych negatywnych uczuć, napięć, stresu, poprawa samopoczucia;
- wzmocnienie motywacji do aktywnej współpracy w procesie leczenia;
- osiągnięcie samodzielności w podejmowaniu decyzji;
- poprawa jakości życia chorych.

Prawidłowo prowadzona terapia wrodzonego przerostu nadnerczy pozwala na uzyskanie dobrego stanu zdrowia i samopoczucia, ogranicza negatywny wpływ choroby na jakość życia dzieci i ich rodzin. Warunkiem jest rzetelne realizowanie przez zespół terapeutyczny szeroko pojętego wsparcia społecznego względem chorych dzieci i ich bliskich. Należy zaznaczyć, że chore dzieci z wrodzonym przerostem nadnerczy i ich rodzice wymagają ustawicznego wsparcia społecznego, w celu oceny posiadanej przez nich wiedzy, sprawdzenia umiejętności w zakresie postępowania terapeutycznego, jak również pomocy w chwilach kryzysów i zwątpienia.

Wnioski

Udzielenie porady genetycznej i wczesna od momentu rozpoznania ciąży suplementacja deksametazonem zapobiega wrylizacji płodu.

Prawidłowa opieka nad dzieckiem pozwala uzyskać dobry stan zdrowia i poprawia jakość życia dziecka i jego rodziny.

Załącznik

Proces pielęgnowania dziecka z wrodzonym przerostem nadnerczy

Diagnoza pielęgnarska

- Możliwość zaburzeń w gospodarce wodno-elektrolitowej (niskie stężenie sodu, wysokie stężenie potasu).

Cel opieki:

- niedopuszczenie do zaburzeń w gospodarce wodno-elektrolitowej, wyrównanie zaburze.

Plan opieki:

- obserwacja dziecka, ocena objawów i stanu nawodnienia dziecka;
- prowadzenie bilansu płynów;
- dokonywanie pomiaru masy ciała dziecka;
- ocena diurezy;
- pobranie materiału biologicznego do badań w celu określenia stężenia sodu, potasu, glukozy i innych zgodnie ze zleceniem lekarza;
- przygotowanie dziecka do zabiegu założenia wkłucia dożylnego;
- założenie wkłucia obwodowego, utrzymanie jego drożności i zapobieganie zakażeniu miejsca wkłucia (monitorowanie);
- wyrównanie strat płynów oraz zapewnienie bieżącego uzupełniania traconych nadal płynów;
- prowadzenie dożylną terapii nawadniającej;
- podłączenie kroplówek nawadniających;
- podawanie leków na zlecenie lekarza (hydrokortyzon);
- ocena stanu klinicznego dziecka;
- wyrównanie strat elektrolitów (podawanie chlorku sodowego do pokarmu zgodnie ze zleceniem lekarza);
- utrzymywanie właściwego poziomu elektrolitów;
- stosowanie odpowiedniej diety.

Diagnoza pielęgnarska

- Możliwość wystąpienia wymiotów.

Cel opieki:

- zapobieganie, likwidacja wymiotów;
- utrzymanie drożności dróg oddechowych;
- zapobieganie odwodnieniu, utracie elektrolitów.

Plan opieki:

- zapewnienie bezpiecznej pozycji ciała (na boku) zapobiegającej zachłyśnięciu;
- obserwacja treści i ilości wymiotów;
- prowadzenie bilansu płynów;
- nawadnianie dożylnie;
- obserwacja dziecka w kierunku występowania objawów odwodnienia;
- kontrola masy ciała;
- kontrola ciśnienia tętniczego, tętna, ciepłoty ciała;
- pobranie materiału biologicznego do badań (równowaga kwasowo-zasadowa, elektrolity: Na, K, Cl, stężenie mocznika i kreatyniny, poziom ciał ketonowych w moczu);
- zachowanie czystości dziecka i otoczenia;
- higiena jamy ustnej;
- udział pielęgnarki w leczeniu, podawanie leków na zlecenie lekarza.

Diagnoza pielęgnarska

- Dziecko ma trudności w samodzielnym zaspokajaniu potrzeb fizjologicznych, wynikające z wieku.

Cel opieki:

- zaspokajanie potrzeby odżywiania;
- zaspokojenie potrzeby czystości.

Plan opieki

- przygotowanie posiłku;
- karmienie dziecka stosownie do wieku (pokarm odpowiedni ilościowo i jakościowo);
- prowadzenie kontroli karmienia;
- codzienna kąpiel dziecka;
- codzienna zmiana bielizny osobistej i pościelowej;
- nawilżanie skóry dziecka;
- dbałość o higienę otoczenia.

Diagnoza pielęgnarska

- Brak wiedzy rodziców na temat postępowania z dzieckiem w chorobie (wrodzonym przerostem nadnerczy).

Cel opieki:

- dostarczenie wiedzy rodzicom;
- przygotowanie rodziców do opieki nad dzieckiem.

Plan opieki:

- rozmowa z rodzicami na temat etiologii, istoty, leczenia wrodzonego przerostu nadnerczy;
- przekazanie rodzicom wiedzy i umiejętności na temat obserwacji i pielęgnowania dziecka (pomiar masy ciała, ciśnienia tętniczego, glikemii, kontrola diety);
- nauka pielęgnowania dziecka, sumiennego podawania zleconych leków w warunkach domowych (bezwzględne przestrzeganie godzin podawania leków i ich właściwej dawki);
- w przypadku ulewań, wymiotów powtórzenie dawki leku;
- rozmowa z rodzicami na temat postępowania w przypadku gorączki, wymiotów, wysiłku fizycznego, zabiegu operacyjnego, stresu — pilny kontakt z ośrodkiem leczącym — przejście na dożylną podaż leków;
- rozmowa z rodzicami i dzieckiem na temat działań niepożądanych stosowanego leczenia;
- wyjaśnienie znaczenia stosowanej terapii dla zdrowia i życia dziecka;
- nauka dziecka sposobów radzenia sobie ze stresem;
- uświadomienie rodzicom potrzeby więzi z dzieckiem;
- rozmowa na temat prawidłowego rozwoju psychoruchowego dziecka;
- wspomaganie rodziców w opiece nad dzieckiem;
- wyrabianie cierpliwości rodziców w trakcie wykonywania zabiegów pielęgnacyjnych;
- kontakt matki z lekarzem endokrynologiem, konieczność wykonywania badań laboratoryjnych

- pomoc w organizowaniu wizyty u lekarza, badań kontrolnych;

- rozmowa z rodzicami i dzieckiem na temat konieczności posiadania przy sobie karty nagłego wypadku.

Diagnoza pielęgnarska

- Możliwość wystąpienia osteoporozy.

Cel opieki:

- zmniejszenie osteoporozy i możliwości powikłań.

Plan opieki:

- edukacja rodziców, dziecka w zakresie znaczenia aktywności fizycznej dla wzmocnienia i poprawy wydolności mięśni szkieletowych;
- zachęcanie do aktywności fizycznej (spacery, pływanie),
- przekazanie informacji o konsekwencjach związanych z uprawianiem sportów wyczynowych;
- stosowanie zbilansowanej diety, współpraca z dietetyczką;
- stosowanie suplementacji preparatów wapnia i witaminy D, zgodnie z zaleceniem lekarza;
- poinformowanie o konieczności wykonywania badań kontrolnych zleconych przez lekarza (stężenia wapnia, fosforu, magnezu, densytometria kości).

Diagnoza pielęgnarska

- Możliwość wystąpienia hirsutyzmu u dziewcząt.

Cel opieki:

- ograniczenie następstw hirsutyzmu.

Plan opieki

- nawiązanie kontaktu z dzieckiem i rodzicami, przeprowadzenie wywiadu;
- udział pielęgniarki w badaniu przedmiotowym;
- przygotowanie dziecka i udział w badaniu ultrasonograficznym, ginekologicznym;
- wyjaśnienie na czym polega badanie,
- pouczenie jak należy przygotować się do badań,
- okazanie wsparcia i zrozumienia;
- pobieranie materiału do badań laboratoryjnych;
- rozmowa z dzieckiem na temat zaburzeń, odpowiedź na pytania i wątpliwości dziewczynki, uspokojenie dziecka i wyjaśnienie wątpliwości;
- udział pielęgniarki w zleconej farmakoterapii występujących zaburzeń.

Diagnoza pielęgnarska

- Możliwość pojawienia się zmian skórnych (trądzik)

Cel opieki:

- zmniejszenie zmian skórnych.

Plan opieki:

- poinstruowanie dziecka jak ma dbać o skórę;
- przedstawić środki do pielęgnacji skóry trądzikowej,

- pouczyć o niedrapaniu zmian, maskowaniu zmian trądzikowych, przestrzeganiu higieny skóry i rąk,
- udział w leczeniu farmakologicznym zmian zgodnie ze zleceniem indywidualną kartą zleceń;
- poinformowanie o konieczności systematycznej oceny stanu całej skóry i poinformowanie personelu o pojawieniu się jakichkolwiek zmian skórnych;
- zwrócenie uwagi na przestrzeganie higieny osobistej i noszonej odzieży;
- kontakt z lekarzem dermatologiem, pomoc w zorganizowaniu konsultacji dermatologicznej.

Diagnoza pielęgniarska

- Możliwość wystąpienia otyłości przebiegającej z hiperinsulinizmem, ryzyko rozwoju zespołu metabolicznego.

Cel opieki:

- zmniejszenie ryzyka otyłości i zespołu metabolicznego.

Plan opieki

- przeprowadzenie edukacji dziecka i jego rodziców na temat prawidłowego żywienia w poszczególnych okresach rozwojowych i aktywności fizycznej;
- umożliwienie kontaktu z dietetykiem i fizjoterapeutą, psychologiem;
- dokonywanie pomiarów antropometrycznych: wysokości i masy ciała, obwodów talii i bioder;
- obliczanie wskaźników BMI, WHR i odniesienie wyników do siatek centylowych;
- regularny pomiar ciśnienia tętniczego;
- oznaczanie stężenia cholesterolu całkowitego, cholesterolu frakcji HDL, triglicerydów, glikemii na czczo, stężenie transaminaz i TSH.

Diagnoza pielęgniarska

- Możliwość wystąpienia nadciśnienia tętniczego.

Cel opieki:

- zapobieganie powikłaniom;
- normalizacja ciśnienia tętniczego.

Plan opieki:

- ocena stanu ogólnego, obserwacja w kierunku niepokojących objawów (ból głowy, zaczerwienienie twarzy, zaburzenia widzenia);
- pomiar i ocena wartości ciśnienia tętniczego, odniesienie wyników do siatek centylowych;
- prawidłowa technika wykonania pomiaru, dobór odpowiedniej wielkości mankietu;
- poinformowanie lekarza o wartościach ciśnienia tętniczego, dalsza diagnostyka, monitorowanie ciśnienia tętniczego za pomocą aparatu Holter;
- kontrola parametrów życiowych (tętno, oddech);
- podanie leków na zlecenie lekarza.

Diagnoza pielęgniarska

- Możliwość zmniejszonej odporności na zakażenia na skutek stosowanej steroidoterapii.

Cel opieki:

- ochrona przed zakażeniami.

Plan opieki:

- zachęcanie matki do karmienia piersią;
- zachęcanie dziecka do głębokiego oddychania poprzez ćwiczenia i śpiew;
- ubieranie dziecka w luźne i ciepłe ubrania, stosownie do temperatury otoczenia;
- nie przegrzewanie dziecka;
- dziecko powinno przebywać w dobrze przewietrzonych pomieszczeniach;
- unikać tłumów, na przykład w kinach, sklepach itp., gdzie istnieją duże możliwości zakażenia dziecka;
- dieta dziecka powinna być dobrze zbilansowana;
- należy dbać o higienę ciała i otoczenia dziecka;
- profilaktyka zakażeń poprzez stosowanie szczepień ochronnych;
- wczesne i zdecydowane leczenie każdego zakażenia;
- izolacja dziecka od potencjalnych źródeł zakażenia;
- profilaktyka zakażeń w okolicy wkłucia dożylnego;
- przestrzeganie zasad reżimu sanitarnego;
- przestrzeganie zasad aseptyki i antyseptyki w trakcie wykonywanych zabiegów;
- okresowe wykonywanie posiewu moczu.

Diagnoza pielęgniarska

- Niepokój dziecka spowodowany chorobą, obniżony nastrój.

Cel opieki:

- obniżenie napięcia emocjonalnego;
- zaakceptowanie choroby i wynikających ograniczeń.

Plan opieki:

- rozmowa z dzieckiem na temat etiologii, istoty, leczenia wrodzonego przerostu nadnerczy;
- wyjaśnienie dziecku znaczenia stosowanej terapii dla zdrowia i życia;
- regularna ocena stanu emocjonalnego dziecka;
- nauka dziecka sposobów radzenia sobie ze stresem;
- nauczenie dziecka prostych metod relaksacyjnych;
- uświadomienie rodzicom potrzeby więzi z dzieckiem ;
- uwrażliwienie rodziców na wnikliwą obserwację dziewczynki pod kątem emocji;
- rozmowa z rodzicami na temat pożądanых postaw rodzicielskich;
- ustalenie czy istnieją inne źródła frustracji i niepokoju;
- wspólne z dzieckiem i rodzicami rozwiązywanie istniejących problemów;
- okazywanie dziecku wsparcia, zachęcanie do pozytywnego myślenia;

- zachęcanie do korzystania z pomocy psychologa, pedagoga szkolnego;
- zachęcanie do nawiązywania kontaktów z rówieśnikami;
- zachęcanie dziecka do uczestniczenia w spotkaniach grup wsparcia i nawiązywania kontaktu z innymi dziećmi chorymi na wrodzony przerost nadnerczy.

Diagnoza pielęgniarska

- Niepokój rodziców spowodowany chorobą dziecka, zakłócenie funkcjonowania rodziny.

Cel opieki:

- zmniejszenie niepokoju;
- poprawa funkcjonowania rodziny.

Plan opieki

- udzielanie wsparcia emocjonalnego rodzicom dziecka;
- koordynacja współpracy z psychologiem i psychotherapeutą;
- udział w psychoterapii, współpraca z pedagogiem, nauczycielem;
- edukacja zdrowotna rodziców dziecka;
- dyskusje z rodzicami, dzieckiem o konieczności przestrzegania wszystkich zaleceń związanych z terapią;
- nawiązanie kontaktu ze Stowarzyszeniem Pacjentów z Wrodzonym Przerostem Nadnerczy celem integracji ze środowiskiem chorych na wrodzony przerost nadnerczy i wymiany doświadczeń — dostarczenie adresów, numerów telefonów;
- zachęcanie rodziców, dzieci do uczestniczenia w spotkaniach grup wsparcia;

- przekazanie informacji o zapobieganiu izolacji społecznej.

Piśmiennictwo

1. Marino R., Ramirez P., Galeano J. i wsp. Steroid 21-hydroxylase gene mutational spectrum in 454 Argentinean patients: genotype-phenotype correlation in a large cohort of patients with congenital adrenal hyperplasia. *Clin. Endocrinol. (Oxf)*. 2011; 75 (4): 427–435.
2. Małunowicz E.M. Nieklasyczna postać wrodzonego przerostu kory nadnerczy z powodu niedoboru 21-hydroksylazy (nk-wrodzony przerost nadnerczy) u dziewczynek i kobiet z objawami androgenizacji. *Endokrynol. Ped.* 2008; 7 (1): 22.
3. Moran C., Azziz R., Carmina E. i wsp. 21-hydroxylase-deficient nonclassic adrenal hyperplasia is a progressive disorder. A multicenter study. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* 2006; 91 (9): 3451–3456.
4. New MI, Abraham M., Gonzalez B. i wsp. Genotype-phenotype correlation in 1,507 families with congenital adrenal hyperplasia owing to 21-hydroxylase deficiency. *Proceedings National Academy of Sciences U S A* 2013; 110 (7): 2611–2616.
5. Janin C., Pascal Vigneron V., Weryha G., Leheup B. Clinical audit concerning the quality of management in patients with classic form of congenital adrenal hyperplasia. *Ann. Endocrinol. (Paris)* 74; (1): 13–26.
6. Ambroziak U., Bednarczuk T., Ginalska-Malinowska M. i wsp. Wrodzony przerost nadnerczy spowodowany deficytem 21-hydroksylazy — problemy i postępowanie u dorosłych. *Endokrynol. Pol.* 2010; 61 (supl.): 17–21.
7. Cepuch G., Krzeczowska B., Perek M., Twarduś K. Modele pielęgnowania dziecka przewlekle chorego. *PZWL, Warszawa* 2011: 25–37
8. Sęk H., Cieślak R. (red.). *Wsparcie społeczne, stres i zdrowie*. Wydawnictwo Naukowe PWN, Warszawa 2004: 11.