

ГОУ СПО Московский областной медицинский колледж №2

Компетентностный подход к организации ухода за детьми с наследственными заболеваниями

Авторы:

Белан.Н.Н., преподаватель дисциплины «Основы сестринского дела», второй категории;

Наговицына Ю.А., преподаватель дисциплины «Медицинская генетика», первой категории;

Цымбалюк В.Р., преподаватель дисциплины «Сестринское дело в неврологии», первой категории;

Шилина Е.Р., преподаватель дисциплины «Сестринское дело в педиатрии», первой категории.

Техническая поддержка: **Костюкова Э.О.**, преподаватель дисциплины «Информатика».

**Компетентность - это
способность действовать
в ситуации
неопределенности**

Профессиональные компетенции медицинской сестры:

- Проводить мероприятия по сохранению здоровья различных возрастных групп населения.
- Проводить обучение пациента и его родственников.

Направленность лекции: **для участковых медицинских сестер** **педиатрического профиля**



Цели лекции

- Знать основные **клинические симптомы наследственных заболеваний** /внешние признаки и жалобы родителей/ и время их проявления.
- Знать **мероприятия третичной профилактики** наиболее часто встречающихся наследственных заболеваний.

Актуальность темы:

Ежегодно в нашей стране рождается **180 тысяч детей с наследственными заболеваниями**, число которых возросло до **5700**.

Медицинским работникам все чаще приходится иметь дело с наследственной патологией. Наследственная патология может стать причиной **инвалидности** или **преждевременной гибели пациента**.

Национальный проект «Здоровье»

- На 2006-2007 год было выделено 900 млн. рублей на выявление у детей наследственных заболеваний.
- Планировалось обследование 700 тысяч детей в 2006 году и 1.2 млн. детей в 2007 году.

Наследственные заболевания носят семейный характер, то есть имеются повторные случаи аналогичной патологии у членов одной семьи.



Классификация наследственных заболеваний



- **Хромосомные** – сопровождаются аномалией количества и структуры хромосом.
- **Моногенные** – нарушения в отдельных генах.
- **Мультифакториальные** – болезни с наследственной предрасположенностью, для проявления которых необходимо совместное действие наследственных факторов и внешней среды.

Особенности наследственных болезней

- Наследственные болезни имеют **хроническое течение**.
- Больные с наследственной патологией нуждаются в ранней и **постоянной медицинской помощи**, в большом объеме лечения.
- Многие заболевания **ведут к инвалидизации**.
- Перед больным и его семьей возникает целый ряд **моральных, экономических, социальных и правовых проблем**.

Каждая семья хочет иметь здоровое потомство. Наблюдаемое в России и во всем мире уменьшение числа детей в семье особенно обостряет вопрос о рождении только здорового ребенка.



Профилактика наследственных заболеваний – это комплекс мероприятий, направленных на предупреждение их возникновения и развития.

Проблемы

- Высокая детская смертность, занимающая 2 место в структуре причин младенческой смертности
- Инвалидность вследствие наследственных болезней составляет 47%
- Низкое качество жизни пациентов и их семей
- Тяжелые клинические проявления заболевания при поздней диагностике
- Неудовлетворительная материально-техническая база медико-генетических консультаций
- Недостаток кадров

Цель

Профилактика наследственных заболеваний

Задачи

- Раннее выявление наследственных болезней
- Снижение смертности и инвалидности вследствие наследственных болезней
- Улучшение качества жизни детей с наследственными болезнями и их семей
- Совершенствование медицинской помощи детям с наследственными заболеваниями

Уровни профилактики наследственной патологии

- **Первичная** проводится до зачатия ребенка.
- **Вторичная (дородовая)** проводится от зачатия до рождения ребенка.
- **Третичная проводится** после рождения ребенка с наследственным заболеванием. Цель мероприятий – коррекция фенотипического проявления патологического гена.

Массовый /скрининговый/ метод выявления наследственных заболеваний позволяет диагностировать их на доклинической стадии, когда лечение наиболее эффективно.



Кружки на бланке пропитывают
равномерно, обильно и аккуратно
по одной капли кровью на
кружке, взятой обычным
способом из пятки. Капли могут
быть побольше чем кружки но ни
в коем случае меньше. Кровяные
капли высыхают на воздухе.

реждение

льного

ия

обы

ность?

Материалом для диагностики являются высушенные пятна капиллярной крови новорожденных на специальной бумаге. Кровь у доношенных детей берут на **3-5** сутки после рождения в родильном доме.

Обычно диагностический материал пересылают по почте в централизованную лабораторию.

Приказ Минздрава РФ №185 от 22.03.06 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания».

Болезнь	Частота среди новорожденных (в среднем)	Клинические показания	Возможность профилактического лечения	Наличие метода скрининга
Фенилкетон- урия	1:10000	+	+	+
Врожденный гипотиреоз	1:5000	+	+	+
Врожденная гиперплазия надпочечни- ков	1:5000	+	+	+
Галактоз- емия	1:40000	+	+	+
Муковисци- доз	1:2500	+	—	+

Муковисцидоз – заболевание, связанное с нарушением транспорта ионов натрия и хлора через клеточные мембраны.

- **Кишечная форма** – густая слизь закупоривает протоки поджелудочной железы.
- **Легочная форма** – густая слизь закупоривает бронхи.
- **Смешанная форма** – наиболее часто встречающаяся.

Муковисцидоз

Наблюдается отставание в физическом развитии

- Ребенок не набирает вес. У него очень **слабо развита подкожная клетчатка**.
- На первом году жизни отмечается **стойкий сухой кашель**.
- Развивается **длительная желтуха** после рождения.
- Наблюдается **частый, обильный, зловонный, маслянистый стул**.
- При поцелуе родители отмечают **солёный вкус** кожи ребенка.



Терапия муковисцидоза носит комплексный пожизненный характер.

- Разжижение и удаление вязкой мокроты из бронхов.
- Борьба с инфекцией в легких.
- Замещение недостающих ферментов поджелудочной железы.
- Восполнение недостатка витаминов и микроэлементов.
- Разжижение желчи.



Ребенок, страдающий муковисцидозом:

- Принимает высокие дозы ферментов.
- 1 раз в три месяца сдает на посев мокроту.
- Ежедневно выполняет комплекс дыхательных упражнений.
- Получает жидкость в объеме, в 2 раза превышающем возрастную норму.



Ребенок, страдающий муковисцидозом:

- Ежедневно ингаляционно или перорально принимает муколитики.
- Принимает препараты, разжижающие желчь.
- Постоянно принимает витамины.
- В жаркое время года и при высокой температуре тела получает дополнительно к норме до 5 г соли.



Основные направления сестринского ухода при муковисцидозе

- Помощь родителям в создании специальных условий, необходимых для ребенка.
- Обучение родителей наблюдению за ребенком.
- Помощь в формировании навыка ежедневной ферментной и муколитической терапии.
- Помощь в формировании навыка ежедневной кинезитерапии и специального массажа.
- Обучение пользованию небулайзером.

Основные направления сестринского ухода при муковисцидозе

- Помощь в организации рационального питания.
- Помощь в формировании навыка проведения анализа мокроты.
- Помощь в формировании навыка усиленного питьевого режима.
- Организация дополнительного приема соли при усиленном потоотделении.
- Организация ежедневного приема витаминов.

Основные направления сестринского ухода при муковисцидозе

- Помощь в приобретении оборудования и материалов для организации лечебных процедур на дому.
- Обучение уходу за периферическим катетером.
- Организация мероприятий по социальной адаптации ребенка.
- Организация контроля за своевременным проведением вакцинопрофилактики ребенка с муковисцидозом.

Фенилкетонурия



- Ребенок с фенилкетонурией выглядит при рождении здоровым. **Отставание психического развития происходит постепенно.** Нелеченный ребенок теряет около 50 баллов IQ к концу первого года жизни.
- Ранняя диагностика позволяет своевременно начать лечение и предотвратить инвалидизацию больного.

Необходимость информирования
медработников об особенностях
симптоматики, течения и лечения ФКУ
обусловлена:

- Значительными финансово-экономическими затратами на лечение и социальную реабилитацию больных ФКУ.
- Серьезными затруднениями в ранней диагностике заболевания

Симптомы фенилкетонурии



- Слабая пигментация кожи, волос, радужной оболочки глаз (блондины с голубыми глазами)
- Степень поражения нервной системы различна.

Первые признаки болезни появляются в возрасте 2-6 мес.

- вялость ребенка
- отсутствие интереса к окружающему
- иногда повышенная раздражительность
- беспокойство
- срыгивания, рвота
- нарушение мышечного тонуса (чаще мышечная гипотония)
- судороги
- признаки аллергического дерматита

Позже появляются:

- Характерный “мышинный” запах
- Отчетливо формируется задержка психомоторного развития
- При отсутствии лечения умственная отсталость достигает, как правило, глубокой степени

Проблемы при фенилкетонурии

- **соблюдение постоянной диеты**
- выработать привычку вести **диетологический дневник** для контроля потребления ребёнком фенилаланина
- научить ребёнка **ответственному выбору продуктов питания.**
- подростки и молодые люди должны быть **воспитаны в понимании важности** для их здоровья многочисленных **ограничений в питании**
- **женщины**, страдающие фенилкетонурией и **не соблюдающие диету** в зрелом возрасте, должны быть информированы о возможности **рождения у них детей с умственной отсталостью**
- **регулярно проводить контрольные исследования концентрации фенилаланина в крови**

**Любые
специализированные
питательные средства
в рацион должны
вводиться
постепенно и
под контролем врача!**

Две группы продуктов, позволяющих поднять стандарт качества жизни детей с ФКУ

- **искусственные низкобелковые продукты** промышленного производства, вырабатываемые на основе крахмала. Прежде всего, это низкобелковый хлеб, макаронные изделия и саго.
- **готовые пюре для детского питания** разнообразного ассортимента, прежде всего, чисто фруктовые и смешанные с добавками сливок и йогурта. Они позволяют расширить рацион питания и обеспечить необходимую энергетическую ценность диеты.

«ПИЩЕВОЙ СВЕТОФОР» БОЛЬНОГО ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ

- **КРАСНЫЙ СПИСОК** - продукты, которые имеют высокое содержание фенилаланина и должны быть исключены из рациона.
- **ОРАНЖЕВЫЙ СПИСОК** - продукты, которые также содержат белок и, следовательно, фенилаланин и поэтому должны использоваться с осторожностью в небольших количествах. В рационе питания эти продукты должны равномерно распределяться в течение дня.
- **ЗЕЛЁНЫЙ СПИСОК** - продукты, содержащие незначительное количество фенилаланина, которые могут применяться совершенно свободно в обычных количествах.

Основные направления сестринского ухода при ФКУ

- Ознакомление детей с ФКУ и их родителей с «пищевым светофором»
- Помощь в составлении суточного меню
- Обучение ведению пищевого дневника
- Обучение родителей наблюдению за ребенком после введения новых продуктов
- Разъяснительная работа с девочками о необходимости соблюдения диеты во время беременности

ВРОЖДЕННЫЙ ГИПОТИРЕОЗ

- Больные дети рождаются с массой тела 3800-4200 г и более, что связывают с наличием отеков.
- Срок гестации часто 41-42 недели.
- Отечное лицо, губы, веки.
- Макроглоссия.
- Грубый голос при плаче.
- Затяжная желтуха.

Клинический признак	Количество баллов
Пупочная грыжа	2
Отечное лицо	2
Запоры	2
Женский пол	1
Бледность, гипотермия кожи	1
Увеличенный язык	1
Мышечная гипотония	1
Желтуха более 3 нед	1
Шелушение и сухость кожи	1
Открытый задний родничок	1
Беременность более 40 нед	1
Масса тела при рождении более 3500 г	1
<i>Примечание. При сумме более 5 баллов следует подозревать ВГ.</i>	

Шкала оценки новорождённого ребенка на наличие врожденного гипотиреоза



Врожденный гипотиреоз развивается постепенно на первых месяцах жизни ребенка

- При естественном вскармливании заболевание проявляется позже.
- К 3-4 месяцу ребенок начинает отставать в росте, плохо набирает массу тела из-за сниженного аппетита. Формируются особенности лицевого скелета: гипертелоризм, широкая запавшая переносица, низкий лоб. Наблюдаются метеоризм, запоры. Отмечается мышечная гипотония.
- К 5-6 месяцу становится заметной нарастающая задержка психомоторного и физического развития больного ребенка, формируется умственная отсталость.

Лечение врожденного гипотиреоза

- Постоянная пожизненная терапия гормонами щитовидной железы. Лучше всего, если ребенок начинает принимать их в первые месяцы жизни. Используется препарат L-тироксин. Препарат принимают 1 раз в день утром за 30 минут до завтрака. Доза корректируется врачом-эндокринологом в соответствии с возрастом.
- Достаточное полноценное питание, соответствующее возрасту.

Основные направления сестринского ухода при врожденном гипотиреозе

- Организация **естественного вскармливания** детей с врожденным гипотиреозом
- **Обучение** рациональному проведению **гормонозаместительной** терапии.
- Разъяснение необходимости регулярного посещения эндокринолога для коррекции гормонозаместительной терапии.

Галактоземия

- Непереносимость молока – рвота, диарея, обезвоживание.
- Увеличение печени и селезенки, желтуха, цирроз печени.
- Судороги.
- Гипогликемия.
- Задержка умственного и физического развития.

СИНДРОМ ДАУНА

- Наиболее часто встречающаяся хромосомная патология.
- Зависит от возраста матери (моложе 18 и старше 35).
- Диагностика проводится только на основании цитогенетического метода.
- Возможно проведение перинатальной диагностики.

Симптомы синдрома Дауна



- ЭПИКАНТ-
вертикальная
кожная
складка у
внутреннего
угла глазной
щели.

Симптомы синдрома Дауна

- **Брахицефалия** – увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера.
- **Гипертелоризм** – увеличенное расстояние между внутренними краями глазниц
- **«Плоское лицо».**



Симптомы синдрома Дауна



- Четырехпальцевая складка («обезьянья складка») на ладони
- Возможна брахидактилия – укорочение пальцев.

Симптомы синдрома Дауна

- Макроглоссия – большой складчатый язык.
- Монголоидный разрез глаз – опущены внутренние углы глазных щелей.
- Постоянно открытый рот.



Симптомы синдрома Дауна



- Плоский затылок

Симптомы синдрома Дауна



- Мышечная гипотония

Синдрому Дауна сопутствуют следующие виды патологии:

- В 50% случаев у детей отмечаются различные пороки сердца и аномалии крупных сосудов.
- В 15% случаев встречаются пороки развития желудочно-кишечного тракта.
- Для всех больных характерна умственная отсталость.
- Повышена восприимчивость к инфекционным заболеваниям.

Основные направления лечения синдрома Дауна

- Полноценное питание.
- Общеукрепляющие мероприятия.
- Развивающие занятия по развитию моторных навыков и всех органов чувств.
- Стимуляция двигательной активности.
- Использование ноотропных препаратов.
- Обучение простым трудовым навыкам.

Основные направления сестринского ухода при синдроме Дауна:

- Оказание психологической помощи семье больного ребенка.
- Обучение наблюдению за ребенком.
- Помощь в создании благоприятного микроклимата помещения, где находится ребенок.
- Помощь в организации полноценного питания.
- Обучение элементам массажа и лечебной физкультуры.

**Психологические проблемы
в семьях с детьми,
страдающими
наследственными
заболеваниями**

- **«Кто виноват?»»**
- **Изоляция семьи с больным ребенком**
- **Страх повторной беременности и деторождения**
- **«На кого оставить ребёнка после смерти родителей?»»**

ЧТО ДЕЛАТЬ?

Задачи родителей:

- принять ребенка таким, какой он есть;
- справиться со своим отчаянием и депрессией (особенно, матери);
- научиться бережно относиться к чувствам близких и не стыдиться своих переживаний;
- радоваться любым активным и самостоятельным действиям ребенка

Благодарим за внимание