

Epidermolysis bullosa congenita (EB)
a EB Centrum

STRUČNÝ PRŮVODCE
(nejen)
PRO LÉKAŘE

MUDr. Hana Bučková, Ph.D. | DEBRA ČR a odborníci EB Centra

Brožura vznikla za podpory MINISTERSTVA ZDRAVOTNICTVÍ ČR



European
Reference
Networks





OBSAH

Co je onemocnění Epidermolysis bullosa congenita (EB)?	1
Co je EB Centrum, jak může pacientům s EB pomoci?	2
Proč pacienta poslat do EB Centra?	3
Kdy poslat pacienta do EB Centra?	3
Kdy a proč poslat pacienta na genetické vyšetření?	4
Proč dbát na výživu, rehabilitaci, pravidelné návštěvy u specialistů EB týmu?	4
Kdy volat specialistům EB Centra?	5
Dermatolog	6
Dermatologické sestry	7
Dětský gastroenterolog	8
Nutriční specialista.....	9
Gastroenterolog pro dospělé pacienty s EB	10
Hematolog pro dětské pacienty	11
Onkolog	12
Hematolog pro dospělé pacienty.....	13
Rehabilitační lékař.....	14
Chirurg pro dětské pacienty.....	15
Fyzioterapeut.....	16
Plastický chirurg.....	17
Gynekolog.....	18
Oční lékař	19
Zubní lékař.....	20
Anesteziolog a algeziolog.....	21
Klinický genetik.....	22
Psycholog	23
Sociální pracovník.....	24
Molekulární genetik	25
Histopatolog	26
Co je DEBRA ČR a v čem může pomoci?	27
Poslání a hodnoty DEBRA ČR	27



Co je onemocnění Epidermolysis bullosa congenita (EB)?

Jedná se o velice vzácné, dosud nevyléčitelné vrozené puchýřnaté onemocnění, které se projevuje u pacientů na kůži a sliznicích, postiženy jsou i klouby a vnitřní orgány. EB je geneticky podmíněné — dědičné onemocnění. Patří k tzv. monogenně dědičným chorobám. Onemocnění se dědí autozomálně dominantně nebo autozomálně recesivně, ale vzniká i spontánními mutacemi. Rozlišují se čtyři základní typy EB (simplex, junkční, dystrofická a EB Kindlerové), je známo více než 30 podtypů EB. V současné době je známo 21 mutovaných genů, které se podílí na narušení soudržnosti kůže. Puchýře vznikají po lehkém tlaku nebo i spontánně v různých vrstvách kůže. U těžkých, závažných podtypů vznikají rozsáhlé defekty na kůži a sliznicích, které se hojí jizvením, dochází k srůstům prstů, tuhnutí kloubů, podvýživě a dalším potížím. Postižení nehtů, zubů a vlasů je v různém rozsahu. U pacientů s EB není postižen intelekt.

EB simplex, junkční a dystrofická mají formy generalizované, i lokalizované, projeví se u novorozence nebo později. Závažné, generalizované formy EB se projeví většinou ihned po narození dítěte. Záludnost onemocnění tkví v tom, že klinický obraz se v průběhu života mění k lepšímu nebo potíže mohou naopak progredovat. Závažnější příznaky mají většinou EB junkční nebo dystrofická generalizovaná, recesivně dědičná. U těchto forem vznikají puchýře v hlubších vrstvách kůže, dochází k postižení vnitřních orgánů, polykacím potížím (způsobeným stenózou jícnu), potížím s močením, vyprazdňováním, tuhnutím kloubů. Dodržování správných zásad ošetřování ran vede k rychlému hojení defektů na kůži a sliznicích, zabrání se vzniku rezistentních kmenů bakterií na kůži pacienta. Tím se předchází u pacientů s EB septickým stavům, nemocem ledvin, srdce, těžké anémii, osteoporóze, nutričnímu marasmu. U závažných forem EB se setkáváme s poruchou růstu, poruchou hormonálního vývoje nebo s dilatující kardiomyopatií. Spinocelulární karcinom se u pacientů s EB (u dystrofické a junkční formy) vyskytuje 70 × častěji než u běžné populace. Spinocelulární karcinom se obtížně odliší od běžných ran na kůži. Pestrá paleta klinických příznaků u pacienta vyžaduje jeho pravidelné návštěvy u specialistů EB odborného týmu. Zkušený specialista řeší současné potíže pacienta, předchází komplikacím u EB.

Mimo viditelné klinické projevy trpí pacienti a celá rodina sociální izolací — cítí se osamoceni, nepochopeni, podléhají velkému ekonomickému a psychickému tlaku. Pravidelné návštěvy u specialistů, respektování jejich doporučení zlepší kvalitu života pacienta s EB i celé jeho rodiny.



Co je EB Centrum, jak může pacientům s EB pomoci?

Na světě žije asi půl miliónů lidí s EB, v Evropě je to 30 000 a v České republice více než 300 pacientů s EB. Aby se předcházelo komplikacím tohoto onemocnění, koncem 20. století v pokrokových státech vznikla EB Centra, která soustředí tým specialistů různých odborností, kteří o pacienty pečují. Koncentrace pacientů se vzácným onemocněním je efektivní z medicínského ale i ekonomického hlediska.

EB Centrum (www.ebcentrum.cz) je specializované pracoviště, které vzniklo v roce 2001 při Dětském kožním oddělení Pediatrické kliniky FN Brno, v Dětské nemocnici v Černých Polích. Jeho zakladatelkou je prim. MUDr. Hana Bučková, Ph.D., která se již více než 20 let zabývá problematikou epidermolysis bullosa congenita (EB). V roce 2012 Ministerstvo zdravotnictví ČR ustanovilo EB Centrum FN Brno centrem vysoce specializované zdravotní péče o pacienty s epidermolysis bullosa congenita. EB Centrum je zakládajícím členem mezinárodní sítě klinických expertů **EB Clinet** (2011 – www.eb-clinet.org) a v prvním roce založení mezinárodní sítě pro vzácná kožní onemocnění bylo EB Centrum FN Brno přijato do **European Reference Network - Skin (ERN-Skin)** www.skin.ern-net.eu. Hlavním cílem těchto dvou mezinárodních odborných organizací, které sdružují specialisty z různých států, je předávat odborníkům současné vědomosti o EB, včetně moderní léčby a vytvořit mezinárodní registr pacientů s různými vzácnými chorobami.

Mezioborový tým odborníků pro děti a dospělé pacienty s EB čítá 25 specialistů a poskytuje pacientům s EB komplexní klinickou péči tak, jak to vyžaduje toto vzácné dědičné onemocnění. EB Centrum soustředí pacienty z celé ČR, ale i ze zahraničí. Vítána je spolupráce s lékaři z místa bydliště pacienta. EB Centrum pečuje o pacienty od novorozeneckého věku, kdy dítě s podezřením na EB leží na JIP Pediatrické kliniky FN Brno a specialisté za ním dochází. Rodiče se u novorozence zacvičují v ošetrovací technice, seznamují se s týmem specialistů, rodině pomáhají pracovnice DEBRA ČR. EB Centrum má dostupnou moderní diagnostiku, která spočívá v současně moderních histologických metodách a v DNA molekulární diagnostice. Toto molekulárně genetické vyšetření je vždy spojeno s komplexním genetickým poradenstvím, s možností využít při plánovaném rodičovství genetickou prevenci i v širokém příbuzenstvu.



Proč pacienta poslat do EB Centra?

Ošetřování kůže, péče o postižené vnitřní orgány u pacientů s EB se liší od jiných nemocí, vyžaduje velké zkušenosti specialisty.

EB Centrum jako jediné v ČR je schopno stanovit současnými diagnostickými metodami přesnou klinickou diagnózu EB již v novorozeneckém věku. Příbuzným pacienta pak můžeme nabídnout preventivní vyšetření a odhalit zdravé přenašeče dispozice pro EB. V případě plánování těhotenství může rodina využít cílené prenatální vyšetření EB u plodu nebo u embrya po umělém oplodnění.

Tým specialistů zajišťuje pacientům komplexní péči, která spočívá v léčení příznaků, ale hlavně v prevenci. Záleží na každé rodině, jak služby EB Centra využívá. U pacientů s EB, kteří respektují doporučení lékařů, naučili se techniku moderního ošetřování ran, vyvazování prstů, pravidelně cvičí, byl zaznamenán výrazný pokles bakteriální infekce na kůži. Pacienti se zbavili nepříjemného zápachu v ráně, nejsou osídleni bakteriemi rezistentními na antibiotika. Dobrý stav výživy podporuje hojení ran, zmenšují se potíže s vyprazdňováním, oddaluje se srůst prstů, udržuje se pohyblivost kloubů. Velmi důležitá je u pacientů výživa, která má zcela specifický řád. Komplexní péče snížila invaliditu pacientů, více pacientů je zapojeno do pracovního procesu, dokončují střední nebo vysokou školu.

EB Centrum FN Brno nabízí konzultace u všech zde uvedených odborníků včetně komplexního genetického poradenství a prenatální i postnatální DNA analýzy EB. Konzultační hodiny se snažíme koncentrovat do jednoho nebo dvou dnů v týdnu.

Klinické EB Centrum úzce spolupracuje s charitativní organizací DEBRA ČR, která sídlí ve FN Brno, v areálu Dětské nemocnice v Černých Polích.



Kdy poslat pacienta do EB Centra?

Do klinického EB Centra v Brně by měl být odeslán každý pacient s podezřením na EB, nebo i s klinicky stanovenou diagnózou. Přesné zařazení a určení typu EB je možno jen pomocí moderních metod vyšetřením vzorků kůže a z krve. Proto je zbytečné pacientovi odebírat vzorek kůže v místě bydliště. I odběr puchýře vyžaduje zkušenost lékaře, aby výsledek vyšetření nebyl zkreslen stářím puchýře.

Kontakt: buckova.hana@fnbrno.cz | T: 532 234 536



Kdy a proč poslat pacienta na genetické vyšetření?

EB je dědičné onemocnění, proto vedle odborníků, kteří se zabývají léčbou nemoci, by měl každý pacient s EB a jeho rodina navštívit Oddělení lékařské genetiky. Klinický genetik může na základě výsledků provedených laboratorních analýz DNA poskytnout rodině informace o dědičnosti EB v konkrétní rodině a nabídnout preventivní vyšetření příbuzných a možnosti prenatální diagnostiky. Přesný postup při vyšetření se v rodině liší podle formy onemocnění a vždy vyžaduje individuální genetické poradenství.

Kontakt: gailylova.renata@fnbrno.cz | T: 532 234 489, 532 234 490



Proč dbát na výživu, rehabilitaci, pravidelné návštěvy u specialistů EB týmu?

Výživa a rehabilitace, pohyb u pacientů s EB je důležitou součástí komplexní léčby, a to u dětí i dospělých. Zvláště pacienti s těžkou junkční a dystrofickou formou trpí podvýživou. Bolestivé puchýře se tvoří nejen na kůži, ale také na sliznicích dutiny ústní, jícnu a dalších orgánů. Důsledkem pak může být dlouhodobě nižší příjem živin, který vede k prohlubování komplikací malnutrice. Komplikace spojené s podvýživou vyžadují pravidelné kontroly v EB Centru.

Prevencí vzniku puchýřů na sliznicích zažívacího traktu je vhodná úprava stravy. Konzistentně tvrdá, výrazně kořeněná či příliš teplá strava může způsobovat podráždění jícnu a vznik bolestivých puchýřů, které pacientům znemožňují mnohdy polknout vlastní slinu a přijímat stravu v adekvátním množství. Takovýmito stavům je vhodné předcházet úpravou stravy do mixované, pasírované či tekuté výživy.

Pacienti s EB potřebují kvalitní energeticky a nutričně bohatou výživu na kompenzaci živin, které ztrácejí otevřenými ranami. Tělo má zvýšené nároky na dodávku živin potřebných pro optimální hojení defektů, podporu imunitního systému a pro normální funkci střev a předcházení zácpy.

Když běžná strava nestačí pokrýt nároky organismu pacienta, je nutné užívat sipping či modulární dietetika, eventuálně zajistit příjem potravy na přechodnou dobu gastrostomií nebo jejunostomií. Suplementa a sipping lze získat na předpis v nutriční a gastroenterologické poradně.

Metody ošetření a komplexní péče se stále vyvíjí, proto jsou pravidelné návštěvy u specialistů pacientům prospěšné.



Kdy volat specialistům EB Centra?

Potřebujete-li konzultovat předpis léků, léčebných prostředků, zhoršení projevů onemocnění, očkování nebo příznaky, které dosud pacient neměl, neváhejte kontaktovat některého z odborníků EB Centra!

Pokud má dítě či dospělý s EB teplotu a klinický obraz neodpovídá viróze nebo nejste-li si jistý, zda nachlazení léčit antibiotikem, rádi vám poradíme. Prodiskutovat lze např. i přístup oblastní pojišťovny. Ceníme si také upozornění ze strany ošetřujícího lékaře v místě bydliště, na vývoj zdravotního stavu či na problémy ve vztazích v rodině pacienta s EB, které mohou mít na stav pacienta výrazný vliv.



DERMATOLOG

Dermatolog koordinuje práci mezioborového týmu, který pečuje o pacienty od novorozeneckého věku po dospělé. Jedná se převážně o ambulantní péči. Dermatolog sleduje vývoj onemocnění, odebírá vzorek kůže k histologickému vyšetření, úzce spolupracuje s histopatologem, molekulárním genetikem (biologem) a klinickým genetikem při stanovování typu EB, komunikuje s rodinou pacienta, koordinuje vyšetření pacientů u jednotlivých specialistů, sleduje nové diagnostické a léčebné trendy, které se stále vyvíjejí. Jeho úkolem je sledovat novinky v ošetrovací technice a názorně je na konzultacích předvádět, řídí léčebné postupy u pacientů s cílem oddálit trvalé následky onemocnění. Společně s DEBRA ČR organizuje EB klinický den. Důležitá je i komunikace s jinými EB Centry na světě. EB sestra názorně předvádí techniku ošetření pacientům.

MUDr. Hana BUČKOVÁ, Ph.D.

MUDr. Jana DROCHYTKOVÁ

MUDr. Ing. Jana KÝROVÁ, Ph.D. — t. č. na mateřské dovolené

Kožní ambulance:

Ordinační hodiny: pondělí 8.00–12.00 a 13.00–15.00 hodin

úterý 13.00–15.00 hodin

Místo: budova C, přízemí vlevo

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

Objednání: telefonicky ve všední den mezi 7.00–8.00 hodinou

Kontakt: T: 532 234 533 nebo 532 234 536 | buckova.hana@fnbrno.cz





DERMATOLOGICKÉ EB SESTRY

Úloha erudovaných dermatologických sester v ošetřování pacientů s EB je nezastupitelná. Již na novorozenecké JIP EB sestra spolu s dermatologem zacvičuje maminku (rodiče) v ošetření, v manipulaci s novorozencem. Velmi důležitá je komunikace sester s rodiči pacienta při ambulantních kontrolách. EB sestra předává rodičům obecné rady, poskytuje cenné informace, pomáhá s ošetřením dítěte za hospitalizace. Formou odborných přednášek EB sestry šíří zásady správné péče o pacienty.

Eva KITTLEROVÁ

Dagmar KELLNEROVÁ

Bc. Markéta STRÁNSKÁ

Martina SVOBODOVÁ

Naděžda SVOBODOVÁ

Kožní ambulance:

Místo: budova C, přízemí vlevo

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

Kontakt: T: 532 234 533 nebo 532 234 536





DĚTSKÝ GASTROENTEROLOG

Dětský gastroenterolog se stará o správnou výživu dítěte již od novorozeneckého věku. Nároky na výživu se dynamicky mění s růstem dítěte, rozhodující je kvantita i kvalita stravy. Vyvážená strava zahrnující všechny živiny je potřebná k celkové tělesné kondici a dobrému zdravotnímu stavu. Pacienti s velmi vážnými formami EB mají problémy s příjmem přiměřené potravy, což je dáno různou kombinací faktorů, které na pacienta působí, ať už se jedná o vnitřní příčiny (stupeň ústních, orofaryngeálních, jícnových a gastrointestinálních komplikací, chronická zácpa a bolestivá defekace) nebo zevní příčiny (dráždivá strava). Pokud není možno zajistit správnou výživu přirozenou formou, je suplementována moderními preparáty výživy. Snahou pediatra a nutričního specialisty je vysvětlit dětem a rodičům zmíněná rizika a prakticky vyřešit jejich problémy.

MUDr. Eliška HLOUŠKOVÁ

Gastroenterologická poradna s Mgr. M. Halbrštátovou

Ordinační hodiny: pondělí 12.30–15.00 hodin (po předchozí domluvě)

Místo: Oddělení 69, pavilon G, 3. NP

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

Objednání: Objednání stejné jako k nutričnímu specialistce pro pacienty s EB

Mgr. Michaela Halbrštátové

Kontakt pro objednání: T: 773 982 299 | michaela.halbrstatova@debra.cz

Objednání stejné jako k nutričnímu specialistce

Mgr. M. Halbrštátové

Kontakt na lékaře: T: 532 234 997 | hlouskova.eliska@fnbrno.cz





NUTRIČNÍ SPECIALISTA

Výživová doporučení jsou důležitou součástí komplexní péče o pacienty s EB a to jak u dětí tak i dospělých. Zvláště pacienti s dystrofickou a junkční formou trpí podvýživou. Bolestivé puchýře se tvoří nejen na kůži, ale také na sliznicích v ústech, jícnu a dalších orgánů. Důsledkem pak může být dlouhodobě nižší příjem živin, který vede k podvýživě. Pacienti s EB potřebují energeticky a nutričně bohatou stravu na vyrovnání živin, které ztrácejí otevřenými ranami. Tělo má zvýšené nároky na hojení ran, podporu imunitního systému a pro normální funkci střev a předcházení zácpy. Snahou nutričního specialisty ve spolupráci s gastroenterologem je vysvětlit jak dětským, tak dospělým pacientům a rodičům zmíněná rizika a prakticky řešit jejich problémy.

Objednání pro dětské pacienty je společné pro nutriční a gastro poradnu. Vždy je přítomen jak nutriční specialista, tak dětský gastroenterolog.

K návštěvě v nutriční a gastro poradně je nezbytné vždy dodat JÍDELNÍČEK!!!

Mgr. Michaela HALBRŠTÁTOVÁ

Nutriční poradna pro děti s MUDr. E. Hlouškovou

Ordinační hodiny: pondělí 12.30–15.00 hodin

Místo: Oddělení 69, pavilon G, 3. NP

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

Objednání: 773 982 299 nebo michaela.halbrstatova@debra.cz

Nutriční poradna pro dospělé na objednání

Ordinační hodiny: pondělí 9.00–11.00 hodin | středa 9.00–15.00 hodin

Místo: kontaktní místnost DEBRA ČR (budova K)

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

Objednání: 773 982 299 nebo michaela.halbrstatova@debra.cz





GASTROENTEROLOG PRO DOSPĚLÉ PACIENTY S EB

V gastroenterologické a nutriční poradně jsou pacienti vyšetřeni zejména v případě obtížného polykání, podvýživy a váhového úbytku. Základním antropometrickým a biochemickým vyšetřením je stanovena závažnost malnutrice a její průvodní projevy (anemie, osteoporosa, ovlivnění růstu). V indikovaných případech je provedena pasáž jícnem s následnou konzultací intervenčního radiologa stran možnosti dilatace. Z nutričních intervencí je nejčastěji indikována doplňková enterální výživa formou sippingu, při závažných jícnových stenozách pak úplná enterální výživa popíjením. K dilataci jícnu jsou pacienti hospitalizováni na standardních lůžkách Interní gastroenterologické kliniky, při potřebě úplné parenterální výživy nebo k observaci po anestezii na metabolické JIP. V indikovaných případech lze provést výživnou gastrostomii či jejunostomii.

MUDr. Milan DASTYCH

Gastroenterologická a nutriční poradna:

Ordinační hodiny: úterý 12.30–16.30 hodin

Místo: Nutriční ambulance, pavilon CH

FN Brno–Bohunice, Jihlavská 20

Objednání: telefonicky nebo e–mailem

Kontakt: T: 532 232 063 | dastych.milan2@fnbrno.cz





HEMATOLOG PRO DĚTSKÉ PACIENTY

Hematolog v EB Centru koordinuje diagnostiku a léčbu anemií, poruchy hemostázy.

Nejčastějším problémem u pacientů EB je anemie, která vzniká v důsledku malnutrice a malabsorpce, chronických krevních ztrát a chronických zánětů v rámci základního onemocnění.

Dalším závažnějším problémem je i porucha koagulačních faktorů s rizikem opakovaného krvácení a v těžších případech EB i riziko trombotických komplikací v důsledku nižších hladin AT III, Proteinu C a Proteinu S. Hematolog spolupracuje zejména s dermatologem, pediatrem a plastickým chirurgem a zajišťuje eventuelní substituci krevních derivátů a transfuzních přípravků.

MUDr. Světlana KÖHLEROVÁ

Oddělení dětské hematologie

Hematologická ambulance:

Ordinační hodiny: pondělí–pátek: 8.00–14.00 hodin

Místo: Ambulance ODH, budova A, první patro

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

Objednání: telefonicky ve všední den mezi 9.00–12.00 hodinou na T: 532 234 246

Kontakt na lékaře: T: 532 234 510 | kohlerova.svetlana@fnbrno.cz





ONKOLOG

U některých typů EB hrozí vznik nádoru kůže (spinocelulárního karcinomu) již před dvacátým rokem života. Proto je důležité respektovat doporučení dermatologa, přijít včas do EB Centra zkontrolovat rány, které se nehojí déle než měsíc a mají trochu odlišný vzhled. Pokud histologické vyšetření z rány je realizováno včas a potvrdí se nádor kůže, zkušený plastický chirurg nádor radikálně odstraní a pacient s EB je pravidelně sledován multioborovým týmem, dochází na kontroly ke klinickému onkologovi. Pečlivá onkologická dispenzarizace a včasné odstranění nádoru při recidivě je nezbytné.

prim. MUDr. Otakar BEDNAŘÍK

Onkologická ambulance

Ordinační hodiny: pondělí 8.00–14.00 hodin

úterý 8.00–14.00 hodin

středa 8.00–10.00 hodin

Místo: FN Brno - Bohunice, Jihlavská 20, pavilon Z, 8. patro

Objednání: telefonicky pondělí, úterý mezi 13.00–14.00 na T: 532 232 498

Kontakt: T: 532 232 498





HEMATOLOG PRO DOSPĚLÉ PACIENTY

Hematologická péče je součástí komplexní terapie o pacienty s epidermolysis bullosa stejně v dětském i dospělém věku. U pacientů s EB je nejčastějším hematologickým problémem hypochromní anémie (nejčastěji způsobená nedostatkem železa) z důvodu chronických krevních ztrát z otevřených defektů na kůži a sliznicích. Hematologem je podle etiologie anémie navržena léčba, nejčastěji substituce preparáty železa, v těžších případech i nutnost podání transfuze krve. Současně se hematolog zabývá i poruchami koagulačních parametrů u pacientů s nejtěžšími formami EB, zajišťuje a řídí léčbu a substituci krevními deriváty a transfuzními přípravky.

MUDr. Gabriela ROMANOVÁ

Oddělení klinické hematologie FN Brno:

Ordinační hodiny: úterý 8.30–13.00 a 13.30–15.00 hodin

Místo: Ambulance OKH

Pavilon X DTC, 5. patro

FN Brno–Bohunice, Jihlavská 20

Objednání: telefonicky ve všední den mezi 13.00–15.00 na 532 233 061

Kontakt na lékaře: T: 532 233 061 | 532 232 631 | 532 233 063

romanova.gabriela@fnbrno.cz





REHABILITAČNÍ LÉKAŘ

Úkolem rehabilitačního lékaře v EB Centru je posuzování motoriky pacientů s EB. Provádí goniometrické vyšetření kloubní hybnosti se zvláštním zaměřením na drobné klouby ruky. Kromě rozsahu hybnosti sleduje i funkční schopnosti rukou. Všímá si vznikajících kontraktur, a indikuje preventivní opatření bránící jejich vzniku. Navrhuje krátkodobý a dlouhodobý rehabilitační program s cílem zlepšení celkové tělesné kondice, korekce vadného držení těla, zvýšení vitální kapacity plic a stimulace jemné i hrubé motoriky.

Žádoucí je také spolupráce s ostatními rehabilitačními lékaři, kteří přicházejí do styku s pacienty s EB. K všeobecné informovanosti o rehabilitačních postupech při léčení dětí s EB přispívá publikační, přednášková a osvětová činnost.

prim. MUDr. Radek BRAUNER

MUDr. Daria FIALOVÁ

MUDr. Stanislav JURÁNEK

MUDr. Petra MICHÁLKOVÁ

Ambulance rehabilitace:

Ordinační hodiny: pondělí–pátek 7.30–14.30 hodin

Místo: ambulance Dětského rehabilitačního oddělení

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

Objednání: není třeba

Kontakt: T: 532 234 239 | brauner.radek@fnbrno.cz





CHIRURG PRO DĚTSKÉ PACIENTY

Dětská chirurgie je obor, který se zabývá komplexní péčí o chirurgicky nemocného v dětském věku. Spadá sem i péče o dětské pacienty s nemocí motýlích křídel, kterým je indikováno zavedení perkutánní endoskopické gastrostomie (PEG) dětským gastroenterologem. Jedná se o speciální typ podávání stravy, ke kterému se dětský gastroenterolog u pacientů s EB uchyluje tehdy, je-li to nezbytně nutné. Speciální strava se podává přes hadičku, která je do žaludku zavedena skrz břišní stěnu. Zavedení PEG provádí v Dětské nemocnici FN Brno dětský chirurg. Do PEG je možné aplikovat denní potřebnou dávku enterální výživy a tekutin. Rozhodnutí pro PEG závisí na nutričním stavu pacienta a jeho schopnosti nebo neschopnosti přijímat běžnou stravu v adekvátním množství.

V případě, že má tedy dětský pacient zaveden PEG, navštěvuje kromě dětského gastroenterologa i ambulanci dětského chirurga.

prim. MUDr. Jiří TŮMA, CSc.

Chirurgická ambulance:

Ordinační hodiny: čtvrtek 8.00–12.00 hodin

Místo: ambulance KDCHOT, budova G 1. NP, ambulance č. 1

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

Objednání: telefonicky

Kontakt: T: 532 234 363





FYZIOTERAPEUT

Role fyzioterapeuta v EB Centru spočívá v realizaci krátkodobého a dlouhodobého rehabilitačního plánu u nemocných dětí, v edukaci a motivaci pacientů i rodičů a v poskytování konzultačních služeb pro fyzioterapeuty spádových rehabilitačních zařízení. Nezbytná je i publikace získaných zkušeností v odborném tisku, a taktéž přednášková činnost na konferencích.

Patricie VOJKOVSKÁ, DiS. | Jana PAŘÍZKOVÁ, DiS.

Ordinační hodiny: pondělí–pátek 7.00–14.00 hodin

Místo: Dětské rehabilitační oddělení

pavilon D, 1. PP – tělocvična, vodoléčba, magnetoterapie, laseroterapie, vyšetřovna II

pavilon G, 1. NP – tělocvična, individuální cvičebny, elektroléčba, vyšetřovna I

pavilon G, 1. PP – elektroléčba, magnetoterapie, individuální cvičebna

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

Objednání: telefonicky

Kontakt: T: 532 234 250 nebo 532 234 434





PLASTICKÝ CHIRURG

Plastický chirurg v EB Centru vyšetřuje, pravidelně sleduje a případně indikuje k operaci dětského i dospělého pacienta se všemi typy EB. V dětském věku provádí sledování vývoje rukou u končetinových forem, předepisuje preventivní používání ochranných rukavic a polohovacích dlah. V případě vytvoření srůstů a trvalého skrčení prstů provádí velmi individuálně chirurgické zákroky. Koordinuje následné vyvazování a dlahování končetin ve všech věkových kategoriích spolu s rehabilitačním lékařem a fyzioterapeutem. Plastický chirurg úzce spolupracuje s dermatologem ve sledování chronických nehojících se ran, v případě podezření provádí jejich léčbu odstraněním a následným vyšetřením histopatologem. Indikace k operaci jsou vždy předem konzultovány s anesteziologem, internistou, hematologem, onkologem, gastroenterologem a dalšími nezbytnými odborníky centra.

MUDr. Jitka VOKURKOVÁ, Ph.D.

MUDr. Pavel ROTSCHEIN

MUDr. et Bc. Martin FIALA

MUDr. Olga KOŠKOVÁ, Ph.D.

Ordinační hodiny na ambulanci ODPCH pro děti i dospělé:

úterý | 11.00–14.00 hodin | prim. MUDr. Jitka Vokurková, Ph.D.

čtvrtek | 9.00–14.00 hodin | MUDr. Pavel Rotschein

V akutních případech i další lékaři oddělení:

MUDr. et Bc. Martin FIALA, MUDr. Olga KOŠKOVÁ, Ph.D.

Místo: Ambulance dětské plastické chirurgie, pavilon R, 3.patro

Dětská nemocnice, Černopolní 22a

Objednání: nutné předem telefonicky v ordinační hodiny pondělí až pátek

Kontakt: T: 532 234 790 | T: 532 234 273 | akutně mimo pracovní týden T: 532 234 426





GYNEKOLOG

Gynekologická péče pro pacientky EB Centra FN Brno je zajištěna na Gynekologicko-porodnické klinice FN Brno. Kromě běžného poradenství u pacientek s EB je nedílnou součástí i realizace neinvazivní a invazivní prenatální diagnostiky v Centru prenatální diagnostiky GPK FN Brno. Pracoviště spolupracuje s Oddělením lékařské genetiky FN Brno a CMBGT IHOK FN Brno. Provádí rutinně screeningová vyšetření v těhotenství, specializovaná ultrazvuková prenatální vyšetření plodu i odběry choria nebo plodové vody pro potřeby prenatální DNA analýzy EB. Prenatální diagnostika může být využívána jak pro rodiny s EB u předchozího dítěte nebo jednoho z rodičů, tak pro jejich další příbuzné se zvýšeným rizikem EB u plodu. Pro EB pacientky je zajištěna specializovaná péče při porodu. Na GPK FN Brno lze také získat potřebné informace o možnostech asistované reprodukce a preimplantační genetické diagnostiky EB, případně využít Centrum asistované reprodukce FN Brno v případě plánování umělého oplodnění.

MUDr. Romana GERYCHOVÁ

Gynekologická ambulance:

Místo: Gynekologicko–porodnická klinika LF MU a FN Brno
FN Brno – pracoviště PMDV – Bohunice, Jihlavská 20, Brno

Objednání: nutné předem telefonicky

Kontakt: T: 532 233 813 | gerychova.romana@fnbrno.cz





OČNÍ LÉKAŘ

Úkolem oftalmologa je u větších dětí vyšetření visu a určení případné refrakční vady, která nemusí souviset s celkovým onemocněním. Odborník sleduje správné postavení víček, případné zánětlivé změny na spojivce, erose rohovky, dostatek slz. Onemocnění epidermolysis bullosa může způsobit oční léze na víčkách, spojivkách i rohovce. Zánět na víčkách může vést k lagoftalmu, při kterém potom snadno vzniká expoziční keratitida. Při postižení spojivek někdy dochází ke srůstům ve spojivkovém fornixu a vzniku symblefar. Postižení rohovek a vznik erozí je bolestivé, po zhojení vznikají jizvy rohovky, které mohou zhoršovat vidění.

prim. MUDr. Martin LOKAJ

Ambulance očního lékaře:

Ordinační doba: úterý: 8.00–12.00 hodin (další dny dle domluvy)

Místo: budova C, podzemní podlaží

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

Objednání: telefonicky mezi 13.00–15.00 hodinou

Kontakt: T: 532 234 356 | 532 234 358





ZUBNÍ LÉKAŘ

Zubní lékař pečuje o mléčný i stálý chrup pacientů s EB. Správná hygiena v dutině ústní je u pacientů s EB specifická. Úkolem stomatologa je navodit správné hygienické návyky, řešit komplikace, které nemoc přináší (zubní náhrady, rovnátka, vhodnou sanaci chrupu).

Děti s EB trpí zubním kazem a nemocemi měkkých tkání dutiny ústní stejně jako děti zdravé, ale jejich ošetřování je mnohem složitější a spojené s větší bolestivostí. Sklovina zubů je stejného embryonálního původu jako kůže, a tak mohou být zuby vývojově postižené. Příjem potravy soustavně namáhá křehké sliznice dutiny ústní, rtů a jazyka, proto je velmi ztížené otevírání úst a takřka úplná nepohyblivost jazyka. Kašovitá strava s vysokým obsahem cukru snadno ulpívá na zubech a při nedostatečné hygieně dojde rychle ke vzniku kazů.

První kontakt se stomatologem je při zařazení dítěte do EB Centra. Věk dítěte zde nerozhoduje. Preventivní prohlídka každých 6 měsíců je prováděna po dohodě v případě, že není možná v místě bydliště pacienta.

Včasná rada a ošetření mohou ochránit pacienty s EB před nepohodlím, bolestí a trápením.

MUDr. Michaela FRIEDOVÁ

MDDr. Petra NEVORÁNKOVÁ

Stomatologická ambulance:

Ordinační hodiny: pondělí–pátek 8.00–14.00 hodin

Místo: zubní ambulance

Poliklinika Brno–Lesná

Halasovo nám. 1, 638 00

Objednání: telefonicky

Kontakt: T: 548 222 206





ANESTEZIOLOG A ALGEZIOLOG

Anesteziolog doporučuje pacientům vhodné lékové formy k tlumení bolesti při ošetřování ran v domácí péči a u zákroků v nemocnici. Na webových stránkách EB Centra www.ebcentrum.cz jsou uvedena pravidla šetrné celkové narkózy u pacientů s EB.

Velký důraz je kladen na léčbu akutní (pooperační) i chronické bolesti spojené s tímto onemocněním. Chronická bolest vyžaduje navíc komplexní lékařský přístup. Celkovému obrazu dominuje změna chování nemocného, který je depresivní, podrážděný, unavený, zesláblý a může se cítit těžce invalidním. Velmi často se jedná o výsledek složitého procesu transformace právě původní neléčené nociceptivní bolesti do „bolesti nenociceptivní“, která spočívá v kognitivním zpracování pocitu bolesti a jeho afektivně motivačních důsledcích.

MUDr. Dagmar KREJČÍ

Ambulance léčby bolesti:

Ordinační hodiny: středa 8.00–15.00 hodin

Místo: ambulance v rámci Kliniky dětské anestezie a resuscitace

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

Objednání: telefonicky na T: 532 234 698

Telefonická konzultace je možná kdykoli v pracovní době na T: 532 234 698

Kontakt: T: 532 234 698 | dkrej@post.cz





KLINICKÝ GENETIK

Lékařská genetika je preventivní interdisciplinární obor moderní medicíny, který nabízí genetické konzultace a genetická laboratorní vyšetření rodinám, ve kterých se narodil pacient s dědičným onemocněním, tedy i s Epidermolysis bullosa congenita (EB).

Jako je specifickým rysem genetické choroby její tendence vyskytovat se v rodině opakovaně, je specifickým rysem klinického genetika, že se zaměřuje nejen na původního pacienta s EB, ale také na další členy jeho rodiny, a to současné, minulé i budoucí. Pomáhá pacientovi a jeho rodině pochopit podstatu a příčinu nemoci a také snížit riziko opakování nemoci v rodině. Úkolem klinického genetika v týmu EB Centra je vysvětlit princip dědičnosti nemoci, možnosti genetického testování a také objasnit výsledky molekulárně genetického vyšetření — DNA analýzy. Klinický genetik na základě laboratorních testů informuje rodinu o typu dědičnosti EB v rodině a o možnostech, jak předejít opakování stejného onemocnění v rodině (genetická prevence). Pro první genetické laboratorní vyšetření (DNA analýzu) je obvykle nutný odběr krve pacienta a jeho rodičů. Konzultaci s klinickým genetikem nabízíme co nejdříve po vyslovení podezření na EB u pacienta, současně se zahajuje molekulárně genetické vyšetření. Klinický genetik na základě výsledku DNA analýzy vysvětlí rizika opakovaného výskytu nemoci v rodině, možnosti preventivního vyšetření příbuzných a také možnosti vyšetření prenatálních nebo preimplantačních. Tato vyšetření pak pomáhá rodině také zorganizovat a realizovat.

MUDr. Renata GAILLYOVÁ, Ph.D.

MUDr. Jana ŠOUKALOVÁ

MUDr. Klára DRÁBOVÁ, Ph.D.

Ambulance lékařské genetiky:

Ordinační hodiny: MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D. | úterý a středa 9.00–16.00 hodin

Ordinační hodiny: MUDr. Jana Šoukalová | pondělí a středa 8.00–15.00 hodin

Ordinační hodiny: MUDr. Klára Drábová, Ph.D | pondělí 8.00–15.00 hodin

V ostatní dny jen po tel. domluvě – T: 532 234 490

nebo email gaillyova.renata@fnbrno.cz, soukalova.jana@fnbrno.cz, drabova.klara@fnbrno.cz

Místo: budova G, 3. nadzemní podlaží, Oddělení lékařské genetiky

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

Objednání: nutné předem telefonicky

Kontakt: T: 532 234 490

gaillyova.renata@fnbrno.cz | soukalova.jana@fnbrno.cz | drabova.klara@fnbrno.cz





PSYCHOLOG

Psycholog zajišťuje péči o pacienty s EB a jejich rodiny po psychické stránce, která se výrazně spolupodílí na celkovém stavu pacienta.

Péče je poskytována formou psychologického poradenství (hledání optimálního způsobu, jak zvládnout obtíže, které se v průběhu života dítěte objevily – jak si poradit s určitou situací, jak s dítětem hovořit o jeho nemoci, v případě neobvyklého chování dítěte, atd.) nebo psychoterapie (působení na prožívání či chování prostřednictvím rozhovoru založeném na důvěře, otevřenosti a individuální aktivitě).

Častými tématy jsou: potíže v mateřské nebo základní škole, potíže s vylučováním, osamostatňování se od rodičů, únava nebo nechuť k léčebné péči, navazování vztahů a podobně.





SOCIÁLNÍ PRACOVNÍK

Sociální pracovník DEBRA ČR je nedílnou součástí týmu specialistů EB Centra. Zajišťuje tak skvělé propojení obou subjektů. Provází pacienty během hospitalizace ve FN Brno. Zprostředkovává pacientům s EB nové informace z oblasti dávek sociálního zabezpečení a činnosti sociálních služeb v ČR. Forma poradenství je ambulantní a terénní. Terénní sociální službu poskytují dle potřeb klientů v jejich přirozeném prostředí popř. na smlouvaném místě. Propojuje v případech zájmu pacienty a rodiny s EB, a to z důvodu možnosti sdílení životních zkušeností s tímto onemocněním. Organizuje různá setkání rodin s EB členem, jako jsou například odborné konference nebo ozdravné pobyty.

Veřejná sbírka DEBRA ČR

EB onemocnění může mít značný dopad i na finanční stránku rodiny. Koordinátorka veřejné sbírky přijímá a vyřizuje žádosti pacientů s EB ke koupi ošetrovacího materiálu, výživy, na podporu zdraví, vzdělávání apod.

Bc. Dana LENGÁLOVÁ

sociální pracovník s terapeutickým přesahem

Mgr. Lada PAZOURKOVÁ

koordinátorka veřejné sbírky, sociální pracovník

Kontaktní hodiny: pondělí, středa a čtvrtek 8.30–16.00 hodin

úterý 8.30–15.30 hodin

Objednání: NUTNÉ všechny dny kromě pondělí

Místo: kontaktní místnost DEBRA ČR, budova K, přízemí

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

Kontakt: Dana Lengálová: T: 773 628 299 | dana.lengalova@debra.cz

Lada Pazourková: T: 773 682 299 | lada.pazourkova@debra.cz





MOLEKULÁRNÍ GENETIK

Molekulární genetika je vědní obor, který se zabývá diagnostikou dědičných onemocnění na molekulární úrovni. Jejím cílem je odhalit poruchy v sekvenci DNA, které vedou k chybné genetické informaci a k následné manifestaci onemocnění. DNA diagnostika u rodin s EB probíhá metodou sekvenování nové generace, umožňující analýzu všech známých genů, spojených s tímto onemocněním, současně. U pacientů potvrdí s konečnou platností klinickou diagnózu a u rodinných příslušníků dokáže odhalit přenašeče onemocnění do dalších generací. V neposlední řadě lze tuto metodu využít v prenatální diagnostice.

K vyšetření je zapotřebí jednorázový odběr asi 5 ml krve.

Molekulárně genetické vyšetření zajišťuje Centrum molekulární biologie a genové terapie, IHOK, FN Brno.

doc. RNDr. Lenka FAJKUSOVÁ

Mgr. Lenka KOPEČKOVÁ, Ph.D.

Kontaktní hodiny: v pracovní dny 7.00–15.30 hodin

Místo: pavilon L, 2. n. p., Centrum molekulární biologie a genové terapie, IHOK
FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

Kontakt: T: 532 234 625 | fajkusova.lenka@fnbrno.cz





HISTOPATOLOG

Histologická diagnóza je podmíněna správným odběrem vzorku kůže, šetrným zpracováním materiálu a zkušenostmi histopatologa. Dva vzorky odebraného materiálu jsou vyšetřeny elektronovým mikroskopem a imunohistochemickými metodami – pomocí protilátek proti jednotlivým komponentám dermopeidermální junkce, které vedou společně s klinickými údaji k stanovení typu EB a vyloučení jiných puchýřnatých onemocnění u dětí. Molekulární biolog pak vychází z takto stanovené diagnózy.

MUDr. Jitka KYCLOVÁ

Kontaktní hodiny: pondělí–pátek | 8.00–15.00 hodin

Místo: Ústav patologie

FN Brno–Bohunice, Jihlavská 20,

Kontakt: T: 532 233 083 | kyclova.jitka@fnbrno.cz





Co je DEBRA ČR a v čem může pomoci?

Lékaři v EB Centru úzce spolupracují s charitativní organizací DEBRA ČR.

Charitativní organizace DEBRA ČR, z. ú. byla založena v roce 2004. Je členem mezinárodního uskupení DEBRA INTERNATIONAL. Organizace DEBRA na celém světě podporují lidi se vzácným puchýřnatým onemocněním Epidermolysis bullosa congenita (EB) — v Česku nazývaným **NEMOC MOTÝLÍCH KŘÍDEL**.



Vítěz v kategorii **Střední**

Neziskovka roku
2018



Poslání a hodnoty DEBRA ČR

Posláním DEBRA ČR je podporovat lidi trpící nemocí motýlích křídel a jejich rodiny.

Jsme pacientská organizace, která pomáhá usnadnit život lidem s tzv. nemocí motýlích křídel (Epidermolysis Bullosa, zkráceně EB). Šíříme informace o nemoci a možnostech léčby a propojujeme pacienty a jejich rodiny z celé ČR.

NAŠE HODNOTY:

- DEBRA RODINA
- SVOBODNÁ VOLBA
- BEZPEČÍ
- TRANSPARENTNOST
- ODBORNOST

Úzce spolupracujeme s týmem odborníků klinického EB Centra. Jsme aktivním členem DEBRA International a zapojujeme se do výzkumu léčby EB.



Text: MUDr. Hana Bučková, Ph.D.,

odborníci EB Centra a DEBRA ČR

Koordinátorka: Mgr. Michaela Halbrštátová

Rok vydání: 2021

Náklad: pouze online forma

Grafická úprava a sazba: Bc. Marie Fialová

www.ebcentrum.cz

www.debra.cz

