dermatologie_5.09:Sestava 1 16.10.2009 13:46 Stránka 284
proLékaře.cz | 14.2.2026

Čes-slov Derm, 2009, 84, No. 5, p. 284–288

Odborný seminář Sekce dětské dermatologie ČDS ČLS JEP

12. 9. 2009 Hotel Pyramida, Praha

VÝZNAM KOMPLEXNÍ PÉČE O PACIENTY S EPIDERMOLYSIS BULLOSA CONGENITA VE SPECIALIZOVANÉM EB CENTRU ČR

Seminář je součástí DebRA International Congress 2009

OD ADAMA K EB CENTRU V 21. STOLETÍ

Bučková Hana
EB Centrum ČR, kožní oddělení dětské interní kliniky FN Brno a LF MU v Brně

Epidermolysis bullosa congenita (EB) je vzácné vrozené, dědičné onemocnění, kdy puchýře na kůži a sliznicích vznikají velmi snadno po lehkém tlaku, tření nebo i spontánně. EB je autosomálně dominantní, recesivní onemocnění nebo často jde o spontánní mutace. Onemocnění se projeví nejen na kůži, ale postihuje v různém rozsahu i vnitřní orgány. Na světě žije asi 500 000 lidí s touto vzácnou vrozenou vadou. Incidence výskytu EB se v jednotlivých zemích liší. Pacienti s EB potřebují péči desítky specialistů různých odborností. Proto koncem 20. století vznikla síť EB center (převážně 1 nebo 2 centra na jeden stát podle počtu obyvatel), kde o pacienty pečuje tým specialistů různých odborností. Organizace DebRA pak pacientům poskytuje služby sociální, poradenské, spolupracuje s EB odborníky a DebRA International.

EB se dělí do 4 základních skupin podle místa vzniku puchýřů: simplex (puchýř vzniká intraepidermálně), junkční (puchýř vzniká v oblasti lamina lucida bazální membrány), dystrofická (k rozvolnění dochází pod lamina densa bazální membrány) a sy Kindlerové. Rozlišujeme více než 30 typů EB. Simplex formy, vyjma podtřídy suprabazální, se řadí k těm lehčím EB bez orgánového postižení. Naopak junkční a dystrofické formy kromě výrazných změn na kůži až mutilujících projevů mají i četné postižení vnitřních orgánů. Dříve se typ EB stanovil pouze podle klinického obrazu, pak podle histologického vyšetření (optické a elektronové mikroskopie). Nyní jsou v diagnostice v histologickém vyšetření nezastupitelné metody imunohistochemické a poznatky molekulární biologie. EB je projevem mutací 13 genů, které způsobí poruchu různých proteinových součástí dermoepidermální junkce. Tyto nové poznatky vedly k významnému zpřesnění diagnostiky EB s možností prenatální diagnostiky, genetického poradenství, event. preimplantačního genetického vyšetření. Moderní diagnostické metody nám umožňují stanovit typ EB již u novorozence, kde se klinické projevy na kůži překrývají. Péče o novorozence s EB ve specializovaném centru snižuje mortalitu těchto dětí na infekce, sepsi. Velkým nebezpečím u pacientů s EB je spinocelulární karcinom, který je velmi invazivní; vyskytuje se zejména u recesivní dystrofické formy již od 20. roku věku, a to převážně na dolních končetinách.

V EB Centru ČR je koncentrováno 143 pacientů s EB, o které pečuje tým odborníků. Tím se předchází závažným komplikacím, hospitalizacím a výrazně se zlepšila kvalita života pacientů s tímto závažným onemocněním. Velmi důležitým článkem v komplexní péči o pacienty s EB je spolupráce specialistů EB Centra s obvodními lékaři, dermatology a dalšími specialisty z místa bydliště pacienta. To vše zahrnujeme do terapie symptomatické. Kauzální je terapie genová.

DebRA International podporuje výzkum genové terapie ve špičkových centrech stovkami miliónů eur ročně. Díky tomu se poznatky o EB stále vyvíjí. K objasnění pestrých obrazů u EB přispívají i registry pacientů, které shromažďují potřebná data klinická a laboratorní. EB centrum ČR pracovalo na vytvoření registru pacientů s EB poslední dva roky se záměrem připojit data z registru k mezinárodní síti.

dermatologie_5.09:Sestava 1 16.10.2009 13:46 Stránka 285
proLékaře.cz | 14.2.2026

JAK KŮŽI OŠETŘOVAT A ČÍM

Kittlerová E., Svobodová N.
EB Centrum, PAČ a kožní oddělení dětské interní kliniky FN Brno

Práce EB sester v ambulantním provozu i za hospitalizace je specifická, časově náročná, vyžaduje sledování novinek týkajících se ošetřovací techniky u EB pacientů, teoretické znalosti o EB, empatii, schopnost naslouchat pacientům a jejich rodičům. Převaha pacientů je v ambulantní péči, k hospitalizaci se pacienti přijímají v případě závažného zhoršení (na JIP), při dilataci jícnu nebo odseparování prstů.

EB sestra spolupracuje s lékařem, podílí se na ošetření, je v úzkém kontaktu s rodinou pacientů.

Hlavním úkolem EB sester je edukace rodičů, jak o dítě pečovat, seznamovat je s vhodnou ošetřovací technikou, aby se co nejvíce eliminovala tvorba puchýřů a defektů na kůži, předcházelo se jizvení ložisek, srůstům prstů. Doba ošetření u závažných typů EB trvá i 3 hodiny denně. EB sestra se snaží zapojit pacienta do ošetření, předává pacientům a rodině s EB své zkušenosti. Kontakt EB sestry s pacientem a rodinou začíná již v novorozeneckém věku. Péče o dítě s generalizovanou formou EB zasáhne chod celé rodiny. Dítě převážně vyžaduje celodenní péči matky, která zůstává s dítětem doma, což má negativní ekonomický dopad na rodinu. Práce EB sester je v týmu specialistů nezastupitelná.

LÉČBA BOLESTI A CELKOVÁ ANESTEZIE U PACIENTŮ S EPIDERMOLYSIS BULLOSA

Pavlíková Jarmila
EB Centrum, ambulance léčby bolesti, KDAR FN Brno

Léčba bolesti u dětí i dospělých s epidermolysis bullosa (EB) zůstává stále velice obtížná. Fyzická bolest se z velké části podílí na celkovém utrpení těchto pacientů. Opakovaná bolest u malých dětí vyvolává hyperexcitaci NMDA receptorů a excitaci aminokyselinových receptorů. Celá kaskáda těchto změn končí u těchto dětí vzrůstající senzitivitou k bolesti a zvýšenou úzkostí. Každodenní koupel, ošetřování, pohyb, cvičení, ale i polykání a defekace dítě vyčerpává. Celkovému obrazu dominuje změna chování nemocného, který je depresivní, podrážděný, unavený, zesláblý a cítí se vyloučený ze života zdravých.

Terapie této hlavně procedurální bolesti v domácím prostředí je složitá. Ve většině případů je možné vystačit s neopioidními analgetiky, tedy paracetamolem, a nesteroidními antiflogistiky. Vhodné lékové formy jsou sirupy, kapky a čípky. U těžších forem onemocnění je nutné sáhnout po slabých, ale i silných opioidech. V zahraniční literatuře se doporučuje podávání slabého opioidu – kodeinu – od 1 roku. U nás není vhodná léková forma pro tyto děti. Používáme tedy jiný slabý opioid – tramadol v kapkách. Silnou bolest je nutné léčit silnými opioidy a i zde narážíme u malých pacientů na problém. K dispozici je morfin magistraliter v kapkách, tablety mají velkou gramáž a špatně se polykají. Náplast je kontraindikovaná vzhledem k základnímu onemocnění. Slibným lékem je fentanylcitrát pro bukální transmukózní aplikaci (BTFC), výborný v léčbě procedurální a průlomové bolesti trvající déle než 30 min. Aplikace trvá asi 14 minut, maximální účinek nastává za 10 až 15 minut. Navíc má fentanyl větší bezpečnostní profil než morfin.

Výskyt nežádoucích účinků opioidů – nauzey, vomitu, obstipace, ale bohužel i pruritu – je nepříjemnou komplikací léčby a často příčinou vysazení analgetické léčby samotným pacientem. Proto je důležité vhodnou léčbou včas těmto potížím předcházet.

Někteří pacienti se musí podrobit operačnímu zákroku, který velice často souvisí se základním onemocněním, ale může se jednat i o jakýkoliv akutní výkon, např. při akutní příhodě břišní. Perioperační péče o tyto pacienty je důkladně propracovaná. V poslední době jsou významným přínosem nové obvazové materiály. Pooperační analgezie je plánována s ohledem na nutné pooperační převazy.

Důsledný boj s bolestí těmto pacientům významně zvyšuje kvalitu života.

PORUCHY VÝŽIVY U PACIENTŮ S EPIDERMOLYSIS BULLOSA

Dastych Milan
EB Centrum, Interní gastroenterologická klinika, FN Brno

Příčiny vzniku malnutrice u pacientů s EB souvisí s omezením příjmu potravin v důsledku postižení chrupu, jizvením v dutině ústní, zhoršení chuťových vjemů a postižení jícnu jizevnatými zúženími. V některých případech může dojít k rozvoji zánětu tlustého střeva, což stav dále zhoršuje. Druhou příčinou rozvoje podvýživy je rozvoj všeobecné zánětlivé reakce organismu (katabolismus) v důsledku hojení kožních, často infikovaných, ran. Výsledkem tohoto hojivě-obranného procesu organismu je zvyšování potřeby bílkovin, vitaminů a stopových prvků. Kombinací obou výše uvedených příčin je rozvoj a fixace proteino-energetické malnutrice s deficity stopových prvků (Zn, Se, Fe), vitaminů (vit C, A, E, D) a bílkovin.

Vlastním dopadem vzniklé malnutrice je zhoršení hojení kožních lézí, zvýšená náchylnost k celkovým (močové, plicní) a ranným infekcím v důsledku inhibice imunitního systému. Deficit svalů se projevuje celkovou slabostí, dekondicí, nízkou tolerancí fyzické zátěže a může vést až k nepohyblivosti. K celkové slabosti přispívá často přítomná anémie, která patří také k projevům podvýživy. Dochází k potlačení hormonálních cyklů, což se u žen může projevit jako vymizení menses. K nepřehlédnutelnému projevu malnutrice u dětí patří zpomalení růstu.

dermatologie_5.09:Sestava 1 16.10.2009 13:46 Stránka 286
proLékaře.cz | 14.2.2026

Pozitivní ovlivnění přítomné malnutrice tak vede k celkovému zlepšení stavu pacientů s EB, a to jak ve smyslu zlepšení hojení kožních lézí, zvýšení svalové síly, posílení imunitního systému, tak ve smyslu zlepšení celkové kvality života. Významným krokem v péči o pacienty s EB je diagnostika malnutrice a následně její léčba včetně pravidelného sledování pacientů. K diagnostice podvýživy slouží jednoduchá antropometrická vyšetření (váha, výška, obvod paže, síla stisku ruky), analýza jídelníčku s výpočtem množství přijatých kalorií, zhodnocení váhového úbytku či přírůstku v určitém časovém období a základní laboratorní vyšetření. V léčbě podvýživy využíváme úpravu jídelníčku po konzultaci s dietní sestrou, obohacení potravy koncentráty bílkovin (Protifar) či cukrů (Fantomalt), doplňkovou enterální výživu (sipping), úplnou enterální výživu (jejunostomie, gastrostomie) a úplnou parenterální výživu.

VÝŽIVA DĚTÍ S EB

Havlíčková A., Hloušková E., Halbrštátová M.
EB centrum ČR, Dětská interní klinika FN Brno
o.s. DebRA ČR

Výživa je pro každého člověka nedílnou součástí života. U lidí s EB jde však i o léčebný prvek, který by se neměl především u dětí podceňovat. Látky, které jsou obsaženy ve stravě, mohou zlepšit hojení defektů na kůži i na sliznicích zažívacího traktu. Výživa dětí s EB by měla být především bohatá na bílkoviny, polysacharidy, vitaminy, železo, selen, zinek a nenasycené mastné kyseliny. Je velmi důležité vybírat takové potraviny, kde jsou obsaženy v dostatečném množství potřebné látky.

V roce 2007 až 2008 byla provedena pilotní studie, jejímž hlavním cílem bylo zjistit energetickou hodnotu stravy a zastoupení jednotlivých živin, minerálních látek a vitaminů u dětí s epidermolysis bullosa congenita ve věku 1–18 let.

Výsledná zjištění jsou založena na rozborech dat 30,6 % vzorku dětských pacientů s nemocí EBC v České republice. Použita byla objektivní i subjektivní pozorování u dvou forem této nemoci s rozdílnými klinickými projevy (EBD, EBS).

Dětských pacientů s podvýživou bylo v celém sledovaném souboru 71 % (EBD 92 % a EBS 43 %). Těžká podvýživa byla zjištěna pouze u dystrofické formy epidermolysis bulossa congenita (EBD), a to u 42 % dětí s podvýživou. Jeden dětský pacient (EBS) byl schopen pokrýt svoji energetickou potřebu pouze stravou, jeden pacient (EBD) stravou a sippingem.

Kombinace zvýšených požadavků na výživu pacientů s onemocněním EBC a sníženého příjmu potravy vlivem nemoci zapříčiňuje zdlouhavé hojení ran a způsobuje podvýživu u těchto dětí. Tato situace je velmi stresující jak pro rodiče, tak pro samotné dítě. Je tedy důležité, aby se otázka výživy řešila od co nejranějšího věku dítěte.

VÝZNAM FYZIOTERAPIE U EPIDERMOLYSIS BULLOSA

Brauner Radek, Vojkovská Patricie
EB Centrum, Dětské rehabilitační odd. FN Brno

Fyzioterapie – léčebná rehabilitace – je nedílnou součástí komplexní léčby u dětí s epidermolysis bulosa cong. Její indikace jsou obecné a specifické. K obecným řadíme např. motorickou stimulaci, zlepšení pohybové koordinace, zvyšování tělesné kondice, korekci vadného držení těla, nácvik správného stereotypu dýchání. Specifické indikace zahrnují péči o ruku se stimulací jemné i hrubé motoriky, prevenci kontraktur a srůstů, orofaciální rehabilitaci, cviky k optimalizaci funkce svalového dna pánevního a další.

Rehabilitační postupy jsou individuálně přizpůsobeny každému dítěti. Berou v úvahu věk dítěte, rozsah postižení, spolupráci rodičů, dítěte a další aspekty. Z jednotlivých rehabilitačních postupů využíváme léčebnou tělesnou výchovu, měkké techniky a jako doplněk i prostředky fyzikální medicíny – magnetoterapii, soft laser, VAS, BEMER 3000.

Realizace rehabilitačních procedur probíhá v ideálním případě v sektorových rehabilitačních zařízeních se supervizí dětského rehabilitačního odd. v rámci EB Centra. Vždy usilujeme o aktivní zapojení rodičů i samotných dětí do rehabilitačního procesu a provádění rehabilitačních úkonů v domácím prostředí.

Úzce spolupracujeme s pracovišti protetickými, zajišťujícími ortézy, zdravotní obuv a ostatní kompenzační pomůcky.

V širším slova významu zahrnuje rehabilitace nejen složku léčebnou, ale i sociální, pedagogickou a pracovní.

Pozitivní léčebné výsledky nejsou myslitelné bez mezioborové spolupráce.

CHIRURGICKÁ LÉČBA PACIENTŮ S EPIDERMOLYSIS BULLOSA DYSTROPHICA

Vokurková Jitka
Klinika popálenin a rekonstrukční chirurgie FN Brno
Lékařská fakulta MU Brno
EB Centrum, FN Brno

Pacienti s onemocněním epidermolysis bullosa congenita (EB) mohou mít různé projevy onemocnění kvůli velké variabilitě typů postižení.

Plastický chirurg se v rámci mezioborové spolupráce v EB Centru setkává s několika typy pacientů:

- dispenzarizuje a léčí děti s recesivní dystrofickou epidermolysis bullosa (rDEB),
- chirurgicky udržuje funkčnost ruky u pacientů s DEB a koordinuje následnou léčbu s trvalou fyzioterapií,

dermatologie_5.09:Sestava 1 16.10.2009 13:46 Stránka 287
proLékaře.cz | 14.2.2026

- chirurgicky léčí chronické defekty kožního krytu u všech typů EB,
- chirurgicky léčí defekty a srůsty na obličeji u pacientů s EB,
- koordinuje a provádí chirurgickou léčbu kožních a končetinových nádorů u EB.

Pacienti s DEB jsou dispenzarizováni a léčeni v rámci multioborového EB Centra ve FN Brno. Je kladen důraz na pravidelnou péči postižené kůže od novorozeneckého věku, kterou sleduje dermatolog. Děti s recesivní dystrofickou epidermolysis bullosa (rDEB), forma Hallopeau Siemens – podléhají od raného dětství vzniku málo funkční ruky. Prsty jizvením na volární straně vytvářejí flekční kontraktury a srůstají v pseudosyndaktylie. Bez terapie končí většina rukou jako bezprstý „zámotek“. Prevence vzniku flekčních kontraktur a pseudosyndaktylií je zajišťována pravidelným vyvazováním a dlahováním ve spolupráci s rehabilitačním pracovníkem a rodičem. Pokud není prevence dostatečná nebo je u pacienta výrazná akrální forma postižení, je nutné již v předškolním věku přistoupit k chirurgické separaci prstů a uvolnění flekčních kontraktur prstů a addukčního postavení palce. Následuje dlouhodobé dlahování a cvičení.

Pacienti jsou sledováni v 3měsíčních intervalech a jsou upravovány sestavy cvičení a polohování na dlaze dle aktuálního stavu. Dětem, u kterých dennodenní péče není prováděna (většinou sociální důvody), je umožněn léčebný rehabilitační pobyt pro stabilizaci úchopové funkce.

V dospělosti je nejvíce pacientů dispenzarizováno a léčeno pro chirurgickou léčbu chronických defektů a jejich maligních změn.

Individuální přístup ke každému nemocnému je nezbytný a je nutná účinná mezioborová spolupráce a současně koordinace v centru pro EB.

PSYCHOTERAPIE – ÚČINNÝ LÉK

Horká Taťjana
Soukromá psychiatricko-psychologická a psychoterapeutická ambulance

Prezentace Psychoterapie – účinný lék otevírá téma, jak je možné pomoci prostřednictvím rodinné terapie nebo i individuální psychoterapie rodinám, kde se vyskytlo závažné onemocnění, v tomto případě epidermolysis bullosa congenita. Autorka je dětskou a dorostovou psychiatričkou, ale její hlavní náplní v posledních 9 letech je rodinná terapie. Rodinná terapie objevuje často cesty k uzdravení celého rodinného systému „pouze“ terapeutickým rozhovorem.

První setkání MUDr. T. Horké s touto závažnou diagnózou EB bylo ve Fakultní nemocnici v Brně na pracovišti dětské medicíny ve spolupráci s primářkou MUDr. Hanou Bučkovou, Ph.D., která také autorku na seminář pozvala.

Autorka se setkává i dnes s názorem, že psychoterapie je pro klienty stigmatizující a „zavání“ tím, že budou jednotliví členové rodiny „označkováni“ psychiatrickou diagnózou, a jejich rodina přece má dítě jen s tělesným onemocněním (nádorem, kožním onemocněním, vrozenou vývojovou vadou, postižením kloubů aj.).

Na základě četných zkušeností (hlavně z oddělení dětské onkologie – psychiatr-konziliář v letech 1999–2004) autorka považuje psychoterapii za účinný podpůrný lék, tak jako jsou medikamenty nebo chirurgický zákrok. Domnívá se, že psychoterapie patří ke komplexní péči o pacienty, a obzvlášť s tak vzácnou nemocí, jako je epidermolysis bullosa. U těchto rodin je na prvním místě suportivní péče o rodiče, zejména o pečující osobu, což bývá nejčastěji matka.

Rodinná terapie (RT) pracuje pomocí rozhovoru a sdílení jednotlivých členů rodiny a společně s nimi hledá cestu a zdroje dalšího fungování rodiny. Terapeutická sezení reflektují otázky, které daná rodina a daný pacient v aktuálním čase považuje za důležité. V terapii je namístě respektovat rodinu a jejich přání, o čem by rodina potřebovala a chtěla hovořit, a naopak, o čem mluvit zásadně nechce. Zkušenosti z rodinných terapií ukazují, že rodiče mají tendenci přeceňovat shodnost svých názorů s názory svých dětí. Např. matka si nedovede představit, jak dítě zvládne docházku mezi zdravé vrstevníky a zda se nebude cítit handicapováno, a dítě referuje, že je „zvyklé“ na svoji nemoc, nemá jinou zkušenost, zdravé nikdy nebylo a mezi děti chce. Otec se nemůže smířit s těžkou nemocí, tak se raději stáhne do pracovního světa…

Někdy vidíme identifikaci matek s jejich dětmi a děti takto mohou nevědomě plnit očekávání matky, a ne svoje přání. RT může mnohdy otevřít všem členům nové pohledy na jejich vlastní prožitky a hlavně poznání, že každý jednotlivec jinak situaci zvládá, prožívá a potřebuje jiné tempo než ten druhý (metafora „auta“). RT může probíhat s celou rodinou, pouze s manželským párem nebo např. jen s matkou v individuální terapii. RT má často podpůrný charakter – uznání, oceňování snah a řešení. Jedním z cílů RT je hledání toho, na čem se dá stavět a podporovat, a rozvíjení toho, co v systému rodiny a jejích vztazích funguje, a hlavně zlepšení „zdravotního stavu“ rodiny. V RT s dětmi, které už mohou komunikovat, se můžeme dozvědět, jak dítě vnímá svojí nemoc, co si o ní myslí, co už o nemoci ví apod.

V RT někdy pozorujeme, že je jazyk rodiny soustředěn především na tělo, na bolest, ale co dítě trápí a jak se cítí duševně, to může být opomíjeno … Rodinný terapeut je v rodině hostem a pozorovatelem jejího jedoucího „auta“. RT má přístup, který neodsuzuje, nehodnotí, neodmítá, ale je akceptující, dává prostor pro vyjádření potřeb všech zúčastněných.

V rodinné terapii je klíčový životní příběh dané rodiny a jeho vliv na vzájemné vztahy a očekávání.

dermatologie_5.09:Sestava 1 16.10.2009 13:46 Stránka 288
proLékaře.cz | 14.2.2026

PROČ VČASNÉ GENETICKÉ PORADENSTVÍ

Gaillyová Renata
EB Centrum, Oddělení lékařské genetiky, FN Brno

Epidermolysis bullosa (EB) congenita je heterogenní skupinou dědičných onemocnění, která se odlišují nejen klinickými projevy a jejich závažností, ale jsou způsobena mutacemi v různých genech a mají různé typy dědičnosti.

V současné době spadá tato vzácná skupina závažných onemocnění kůže mezi choroby, pro které zatím neexistuje kauzální terapie. Přesto platí zásada medicíny – pouze správně diagnostikované onemocnění můžeme správně léčit. V případě EB a genetického poradenství lze potom toto tvrzení modifikovat – pouze v rodinách, kde u pacienta je správně diagnostikován typ EB, kde je nalezena (nebo jsou nalezeny) příčinné mutace v příslušném genu, můžeme nabídnout v rámci genetického poradenství a prenatální diagnostiky cílená vyšetření dalších příbuzných nebo plodu a tím významně snížit pravděpodobnost opakovaného výskytu onemocnění v rodině.

Pro rodiny je tak důležité potvrdit typ onemocnění EB na molekulární úrovni. Pro preventivní vyhledávání zdravých přenašečů v rodinách s výskytem EB, případně pro vyšetření plodů z plodové vody, choria nebo pro vyšetření embrya pomocí preimplantační genetické diagnostiky, jsou pak využívány výsledky DNA analýzy.

DNA analýza pacienta s EB je velmi zdlouhavé a nákladné vyšetření, vyžaduje prohledávání dlouhých genů, ve kterých většinou nejsou známy oblasti s častějším výskytem mutací. V případě, že u nemocného jsou mutace již detekovány, lze potom rychleji a s nižšími finančními náklady vyšetřovat další příbuzné, případně využít DNA analýzu pro prenatální vyšetření.

DNA analýzu je třeba v rodinách provádět před plánováním těhotenství. Vyšetření na úrovni DNA analýzy má být vždy doplněno genetickým poradenstvím, aby rodina správně pochopila jak charakter dědičnosti onemocnění, tak možnosti molekulárněgenetických vyšetření a také rizika opakování onemocnění pro další příbuzné či další sourozence pacienta. Rovněž je třeba, aby rodina, která plánuje využít postupy invazivní prenatální diagnostiky, byla správně informována o celém postupu vyšetření, o jeho možnostech, rizicích a technice.

Genetické poradenství nabízíme rodinám všech pacientů EB Centra ČR. DNA analýzu EB simplex a EB dystrophica provádíme v laboratořích CMBGT ve FN Brno, pro pacienty s junkční formou EB využíváme mezinárodní spolupráce. Prenatální vyšetření bylo provedeno v našich laboratořích již třikrát, pro dvě rodiny jsme využili možnosti prenatálního vyšetření v EB-Haus v Salzburgu.

CO PŘINÁŠÍ DEBRA ČR PACIENTŮM, PROČ SPOLUPRÁCE S EB CENTREM

Hrudková Magda
předsedkyně DebRA ČR

DebRA ČR je jediné občanské sdružení v ČR, jehož cílovou skupinou jsou pouze lidé žijící s epidermolysis bullosa congenita a jejich rodiny. Od svého založení v roce 2004 je DebRA ČR velice úzce napojena na mezioborový tým odborníků, tzv. EB Centrum. O založení DebRA ČR se zasloužila prim. MUDr. Hana Bučková, PhD., koordinátorka činnosti klinického EB Centra a odborná garantka DebRA ČR.

DebRA ČR systematicky pracuje na zvyšování kvality života lidí s EB. Tato činnost se dá zařadit to čtyř základních směrů:

- sociální poradenství a další aktivity pro lidi žijící s EB,
- spolupráce s klinickým EB Centrem,
- informační kampaň zaměřená na lidi žijící s EB, odbornou veřejnost, širokou veřejnost,
- mezinárodní spolupráce v rámci střešní organizace DEBRA International.

V současné době poskytuje lidem s EB a jejich rodinám sociální poradenství sociální pracovnice, která je zaměstnankyní DebRA ČR a která zároveň koordinuje další aktivity přínosné pro zvyšování kvality života lidí s EB. Jedná se např. o každoroční pořádání konference pro rodiny s EB, zotavovacího týdenního pobytu, relaxačního a rekondičního víkendu. DebRA ČR se snaží lidem s EB pomáhat i materiálně – je organizována veřejná sbírka, která se zaměřuje na shánění peněz pro zakoupení různých pomůcek – notebook pro děti, kterým začínají srůstat prsty a nemohou už dobře psát ve škole, postele se zdravotní matrací, dokonce i přímořský pobyt pro velmi těžce postiženou holčičku.

Podpora klinického EB Centra není realizována pouze materiální pomocí, ale DebRA ČR se snaží jednotlivým specialistům poskytnout také možnost vzdělávání v problematice EB, většinou na zahraničních vzdělávacích akcích (Geneskin courses v Salzburgu, EB Professionals Symposium ve Stockholmu, GeneSkin Course v Gröningenu apod.).

Mezinárodní spolupráce a aktivní účast na kongresech DEBRA International letos vrcholí pořádáním právě výročního mezinárodního kongresu DEBRA International v Praze.

DebRA ČR financuje své aktivity ze státních dotací (MPSV ČR, MZ ČR, VVZPO), z vlastních benefičních aktivit (golfový turnaj, výstavy, setkání pro partnery), ze sponzorských darů, z darů individuálních a anonymních dárců, z vlastní prodejní činnosti (obrázky, kalendáře, pohlednice).

Patronkou DebRA ČR je od roku 2007 herečka Jitka Čvančarová.