proLékaře.cz | 25.11.2024

HODNĚ JSEM SE SE VŠÍM PRALA SAMA -
ROZHOVOR S MATKOU DÍTĚTE S MÖBIOVÝM SYNDROMEM

Mgr. Helena Gajdošíková

Bc. Gabriela Beránková

Mgr. Helena Gajdošíková

Bc. Gabriela Beránková je matkou nyní desetileté dcery, které byl diagnostikován Möbiův syndrom. V rozhovoru se svěřila, co předcházelo potvrzení diagnózy a s jakými terapiemi se v průběhu péče o dceru setkala.

Jak probíhalo těhotenství u Vaší dcery Denisy? Bylo už v období těhotenství podezření na nějakou vývojovou vadu?

Deniska se narodila jako 3. dítě (5. těhotenství – 2 samovolné potraty do 12. týdne, má dvě starší sestry Nikolu 23 a Annu 14). Z počátku jsem neměla žádné problémy, od 5. měsíce jsem měla vysoký krevní tlak, tento problém jsem měla i v druhém těhotenství. Ve 24. týdnu jsem si chtěla nechat zjistit pohlaví dítěte, tak jsem byla na UZV vyšetření a tam zjistili equinovarózní postavení obou nožek a chybějící umbilikální arterii. Protože by to mohlo značit nějaké genetické postižení, lékař mě odeslal do Hradce Králové na kordocentézu - s negativním výsledkem. Přesto mi pro oboustranné pes equinovari doporučili nebo spíše nabídli možnost okamžitého ukončení těhotenství. Dnes si říkám, že kdyby ortopedická vada nožiček byla to jediné, co Denisku potkalo, bylo by to skvělé. Ve 35. týdnu se objevila preeklampsie a těhotenství bylo ukončeno sekcí.

Jak probíhal porod?

Dcera se narodila sekcí ve 35. týdnu. Narodila se hypotrofická, hypotonická, vážila 1900 g, měřila 40cm, Apgar skóre bylo 3-7-8. Dceru jsem dva dny neviděla, lékaři mi řekli, že až na vadu nožiček je v pořádku, totéž řekli i manželovi. Až zpětně jsem se v propouštěcí zprávě dočetla o poporodních komplikacích – nepravidelná ventilace, bradypnoe, bradykardie, umělá plicní ventilace, nepřímá masáž srdce, známky stigmatizace v obličeji. Stav se v inkubátoru vcelku upravil a vše se přisuzovalo celkové anestezii. 4. den po porodu byla u dcery diagnostikována pneumonie a asi 6. den se přestala téměř hýbat, byla hypotonická, nechtěla přijímat mléko.

Byli jste po porodu odesláni na nějaké specializované pracoviště?

Vzhledem k jejímu zdravotnímu stavu, celkové těžké hypotonii, equinovarum, chybějící cévě v pupečníku a vzhledem k patrné stigmatizaci obličeje byla Deniska týden po porodu převezena na neurologickou kliniku Thomayerovy nemocnice v Praze Krči. Začalo se uvažovat o geneticky podmíněném syndromu. Já jsem nebyla z gynekologie ještě propuštěna, tak jsem nebyla na neurologii s ní, asi až za další týden jsem tam každý druhý den vozila odstříkané mléko. V Praze jí byla provedena řada vyšetření – EEG, UZV vyšetření CNS, genetické vyšetření (vyloučen Prader – Willy syndrom) - vše s negativním výsledkem. Asi po třech týdnech se Deniska vrátila zpět na OIPN (oddělení intermediární péče o novorozence) do Havlíčkova Brodu, kde jsme ještě asi dalších 5 týdnů trávily společně čas, učila jsem se Denisku nakrmit, zavádět nasogastrickou sondu, cvičit Vojtovou metodou…

Kdy byla u Denisky potvrzena diagnóza Möbiova syndromu?

Diagnóza byla stanovena asi v 10. měsíci, kdy jsme byly hospitalizovány opět na neurologii v Krči, paní doktorkou Šiškovou.

Měli jste v době vyslovení diagnózy od odborníků dostatek informací o syndromu, kterým Deniska trpí?

V době určení diagnózy jsme neměli vůbec žádné informace, ani o diagnóze samotné, ani o prognóze. Informace jsem hledala v knihovně, na internetu, kontaktovala jsem dvě rodiny dětí se stejným postižením, navštívila je a snažila se získat nějaké praktické informace, především, co se týče krmení, rehabilitace apod. Velmi důležité pro mě bylo spojení s Vicki McCarrell, prezidentkou nadace v Los Angeles, kteří se zabývají právě Möbiovým syndromem.

Jaké typické symptomy Möbiova syndromu byly prokázány u Denisky?

Deniska nemrká a nehýbe očima do stran, nemá žádnou mimiku v obličeji. Jediný pohyb ve tváři je tah pravým koutkem směrem dolů. Má oční vadu (astigmatismus, krátkozrakost), je světloplachá, má problémy se sluchem. V dětství měla časté záněty středouší. Dalšími projevy jsou malá ústa, gotické patro, špatně dýchá, často se objevují respirační onemocnění, nehýbe jazykem do stran, ani nahoru, pouze omezeně dopředu a dozadu. Je hypotonická, má špatné držení těla, ploché nohy. Nyní je po operaci equinovaru, strabismu, submukozního rozštěpu.

proLékaře.cz | 25.11.2024

Jste v kontaktu s jinými rodinami, jejichž člen má diagnostikovaný stejný syndrom?

Hned po určení diagnózy jsem kontaktovala dvě rodiny. Rodinu dospívajícího chlapce jsme navštívili pouze jednou, rodinu dnes již dospělé dívky jsme navštívili opakovaně a jsme, hlavně s maminkou, v telefonickém kontaktu. Nyní jsem v kontaktu s maminkou sedmiletého chlapce a právě teď jsme společně v lázních v Teplicích. V průběhu let mě kontaktovaly ještě asi dvě maminky, které na mě někdo odkázal, a chtěly poradit. Nejsme ale v pravidelném kontaktu.

Jak probíhal vývoj sání u Denisky?

Deniska byla několik dní po porodu přiložena k prsu a vypadalo to, že dochází k několika aktivním sacím pohybům. Chtěla jsem kojit častěji a pravidelně, Deniska vždy vypadala, jako když opravdu pije, často ale nedokázala skloubit krmení s dechem a měla dechové komplikace. Vždy byla dokrmena nasogastrickou sondou. Při pobytu na OIPN v Havlíčkově Brodě zmátla i laktační poradkyně, protože i ty si myslely, že opravdu pije a saje. Časem se zjistilo, že pouze spolyká to, co jí pasivně do pusinky nateče, a když měla začít sát, bylo po jídle. Od té doby byla krmena nasogastrickou sondou, později jsem do ní mléko spíše vlévala z lahviček a při krmení z lahve Haberman také sát nemusela. Dnes, myslím, je problém spíše v kruhovém ústním svalu… Deniska nenašpulí rty, takže když chce pít třeba z brčka, tak si rukou chytí rty, drží si je přimáčknuté na brčku a potom tekutinu nasaje.

Bylo nutné využívat podpůrných pomůcek při krmení Denisky? Jak je na tom s příjmem potravy dnes?

Jak jsem již uvedla, po narození nasogastrická sonda, potom desítky různých lahviček a saviček. Nejdůležitější lahvička byla Haberman od Medely, kterou mi asi v jednom roce doporučila Vicki McCarrell. Lahvička je pro děti nedonošené, s poruchou sání nebo rozštěpy. Postupně jsme přecházely na kaše, kašovitou stravu, malé kousky... dnes sní Deniska téměř všechno, krájí si jídlo na menší kousky. Samozřejmě preferuje měkčí stravu... knedlíky s omáčkou má nejradši, ale jí i brambory, rýži, těstoviny... třeba křupavé hranolky jsou složitější, ale i s tím si poradí. Má problémy s pohybem jazyka, takže např. jídlo, které se dostane do tváří, je problém a musí si pomáhat rukou. Z ovoce a zeleniny preferuje banány, hroznové víno, okurky a rajčata. Vyhýbáme se čerstvému pečivu (rohlíkům), udělá se jí v pusince hrouda a občas se až dusila, takže pečivo jí jeden až dva dny staré nebo chleba. Pije normálně ze skleničky nebo hrnečku.

Jak probíhal motorický vývoj?

Hybnost se začala malinko zlepšovat kolem 3. měsíce věku. Dcera začala otáčet hlavičku za zvukem, sledovala hračky. Kolem 6. měsíce spojila ručky, začala koordinace ruka-oko-ústa, osahávala hračky, bouchala s nimi, vkládala je do úst, nohy zvedla vysoko nad podložku. Z polohy na zádech se na břicho vpravo otočila kolem 9. měsíce, opřela se o předloktí a pozorovala okolí, přitom kopala nožičkama, s pomocí se přitáhla do sedu. V jednom roce se už otáčela na obě strany, vsedě byla poměrně stabilní, po hračce sahala střídavě oběma rukama. Kolem druhého roku si již sama sedla, dostala se do polohy na všechny čtyři, pomocí nábytku se vytáhla do stoje, nakračovala nohou, pomalu začala lézt. Chodit kolem nábytku začala kolem třetího roku, několik vteřin dokázala sama stát, občas se objevil nejistý krůček. Dnes je Deniska pořád drobná, hubená a hypotonická. Má ohnutá záda, stáčí ramena dopředu, má ploché nohy, má problémy s rovnováhou a koordinací, ale snaží se ve všem dohánět vrstevníky. Jemná motorika je trochu opožděná, ale zapne knoflíky, zipy, tkaničky, snaží se hrát na piano. Chodí na jógu a na balet, letos se naučila lyžovat, plavat a jezdit na koloběžce. Samozřejmě není zdaleka tak obratná jako její vrstevníci, ale moc se snaží.

Jaké terapie jste v průběhu Denisčina vývoje používali a jaká měla dle Vašeho názoru největší vliv na Denisčin vývoj?

Po narození jsme jako první terapii cvičili Vojtovu metodu. Po propuštění z porodnice se mi však několikrát stalo v poloze na bříšku, že Deniska přestávala dýchat, tak jsem se snažila najít jiný způsob rehabilitace. Nakonec jsme přešli na Bobath koncept, který měl pro nás obrovský význam jak v oblasti krmení, tak v oblasti rehabilitace. Dnes se věnujeme také orofaciální stimulaci.

Péče o dítě s Möbiovým syndromem může být zpočátku velmi obtížná a nese s sebou mnoho náročných situací. Jak jste toto zvládali, byl Vám někdo nápomocen?

Abych pravdu řekla, hodně jsem se se vším prala sama. Samozřejmě jsem kolem sebe měla lidi, na které jsem se mohla obrátit, například paní primářka Weberová z OIPN (oddělení intermediární péče o novorozence) v Havlíčkově Brodě, rodina a později i raná péče.

Byla a je péče o Denisku finančně nákladná? Využíváte finančních prostředků některých nadací?

Finanční náročnost je u nás především spojená s cestováním na vyšetření, jinak pořizuji běžné věci jako brýle, ortopedickou obuv, nepoužíváme žádné pomůcky za desetitisíce. Z nadace Život dětem dostala Deniska iPad jako komunikační pomůcku, když naší žádost stát zamítl. Přemýšlela jsem o finanční pomoci na soukromé rehabilitační zařízení (Adeli, Hájek), ale ještě jsem to nerealizovala…

Využívali jste služby rané péče. Pomohla Vám tato možnost s přijetím stavu, v jakém Deniska byla, a nastavením domácího režimu?

Na službu rané péče mě upozornili již v porodnici. Zpočátku jsem byla skeptická, že by k nám měl někdo cizí chodit, ale po první návštěvě jsem názor změnila. Mohla jsem se na ně obrátit, poradili s úřady, lékaři, zapůjčili pomůcky, jezdili jsme na pobyty s rodinami postižených dětí apod. Jejich pomoc byla určitě důležitá.

Docházeli jste na pravidelné logopedické terapie? Co tyto terapie obnášely?

Na logopedické terapie v rámci Bobath konceptu jsme chodili v rehabilitačním stacionáři v Ostravě (Mgr. Vaňková). Jednou za 3 měsíce jsme tam trávili týden, vše se učili, a potom doma trénovali (šlo především o krmení, dýchání apod.). Po 4. roce jsem začala s Deniskou navštěvovat klinickou logopedku v místě bydliště (Mgr. Dubská), kde se začaly vyvozovat některé hlásky. Asi po dvou letech jsem přešla ke klinické logopedce na ORL oddělení v nemocnici v Jihlavě (Mgr. Trčková), kde se věnujeme především dýchání, pohybu jazyka, tvorbě hlasu apod. Několikrát jsem navštívila Mgr. Kejíkovou v Prostějově.

Do jakého předškolního vzdělávacího zařízení Deniska docházela a na jakou ZŠ nyní dochází?

Deniska chodila do běžné mateřské školy od tří let. Aby mohla do mateřské školy chodit, musela jsem si dodělat kurz asistenta pedagoga a chodila jsem tam s ní. Byla zařazena mezi starší děti, třída byla menší a navštěvovalo ji 15 dětí, takže ideální. V mateřské škole byla celkem 4 roky, měla odklad školní docházky. Nyní chodí

proLékaře.cz | 25.11.2024

do 4. třídy běžné základní školy, ve třídě je asistent pedagoga.

Denisce byl mimo další zdravotní problémy diagnostikován také submukózní rozštěp… Máte za sebou již všechny potřebné zákroky? Pomohly operace ke zlepšení komunikační schopnosti?

Abych řekla pravdu, tak vše kolem rozštěpu bylo zamotané. Právě díky studiu jsem začala sama řešit to, že se Deniska hlasově projevuje jako dítě s rozštěpem, nikdo to do té doby neřešil. Navštívila jsem několik odborníků a všichni mi řekli, že je v pořádku. Až na doporučení z fakulty jsem se dostala k dr. Vokurkové, která rozštěp v Denisčiných sedmi letech diagnostikovala, operovala, ale abych byla upřímná, velký rozdíl nevidím. Nevím, jestli stále vzduch někde uniká nebo to už má Deniska za ty roky naučené, ale E i I jde stále nosem.

Jaký je současný zdravotní stav Denisky?

Deniska je v současné době sledována na oční klinice, zrak se stále zhoršuje. Čerstvě řešíme problém se sluchem (na levém uchu), tak uvidíme, jak vyšetření dopadne. V posledních dvou letech se opakovaně objevují distorze kolene, kdy nosí ortézu. Nemocná nebývá. Začínají se objevovat i psychické problémy. Deniska je citlivá a svůj hendikep si postupně uvědomuje, samozřejmě se také setkává s posměchem a těžce to nese. Rok chodila na psychoterapii, ale tento problém budeme asi řešit stále.

Dá se říct, co Vám diagnóza Vaší dcery vzala a co Vám naopak dala?

Nedokážu asi říct, co mi diagnóza mojí dcery vzala.

Nevím, jestli se dá někdy smířit nebo vyrovnat s tím, že je vaše dítě " jiné", že má nějaké postižení. Nejhorší je asi beznaděj a často nezájem, kdy chcete pomoci, ale ono to prostě nejde. Je mi smutno, když vidím slzy svojí dcery, kdy mi říká, že už nechce cvičit, že to nemá cenu, že se to stejně nikdy nezlepší, že to není fér a proč se to muselo stát právě jí… To jsou asi nejtěžší chvíle, a i když nejsou časté, moc mě to potom bolí. Musela jsem se naučit spoustu věcí, být tvrdší, jít si za svým, dokázat se ozvat, protože právě to nás často někam posunulo. Určitě jsem změnila priority, změnilo se moje myšlení a hodnoty.

Existuje nějaké sdružení osob s Möbiovým syndromem v ČR? Případně mohla byste doporučit nějaké zajímavé stránky či odkazy týkající se Möbiova syndromu?

O žádném sdružení nevím a nejlepší stránky pro mě jsou asi Moebius syndrome foundation - moebiussyndrome.org. S jakýmkoliv problémem mi okamžitě měli snahu poradit, zvali nás na srazy, zasílali noviny apod.