

# Pristup medicinske sestre zbrinjavanju oboljelih od bulozne epidermolize kao jedne od rijetkih bolesti

---

**Zeljko, Josipa**

**Undergraduate thesis / Završni rad**

**2021**

*Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj:* **Bjelovar University of Applied Sciences / Veleučilište u Bjelovaru**

*Permanent link / Trajna poveznica:* <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:144:175476>

*Rights / Prava:* [In copyright](#)/[Zaštićeno autorskim pravom.](#)

*Download date / Datum preuzimanja:* **2025-01-14**



*Repository / Repozitorij:*

[Repository of Bjelovar University of Applied Sciences - Institutional Repository](#)



VELEUČILIŠTE U BJELOVARU  
PREDDIPLOMSKI STRUČNI STUDIJ SESTRINSTVA

**PRISTUP MEDICINSKE SESTRE ZBRINJAVANJU  
OBOLJELIMA OD BULOZNE EPIDERMOLIZE KAO  
JEDNE OD RIJETKIH BOLESTI**

Završni rad br. 83/SES/2021

Josipa Zeljko

Bjelovar, travanj 2021.



**Veleučilište u Bjelovaru**  
Trg E. Kvaternika 4, Bjelovar

## 1. DEFINIRANJE TEME ZAVRŠNOG RADA I POVJERENSTVA

Kandidat: **Zeljko Josipa** Datum: 21.07.2021.

Matični broj: 002034

JMBAG: 0314020028

Kolegij: **ZDRAVSTVENA NJEGA U KUĆI**

Naslov rada (tema): **Pristup medicinske sestre zbrinjavanju oboljelih od bulozne epidermolize kao jedne od rijetkih bolesti**

Područje: **Biomedicina i zdravstvo**

Polje: **Kliničke medicinske znanosti**

Grana: **Sestrinstvo**

Mentor: **Goranka Rafaj, mag.med.techn.**

zvanje: **viši predavač**

Članovi Povjerenstva za ocjenjivanje i obranu završnog rada:

1. mr.sc. Ina Stašević, predsjednik
2. Goranka Rafaj, mag.med.techn., mentor
3. dr.sc. Mirna Žulec, član

## 2. ZADATAK ZAVRŠNOG RADA BROJ: 83/SES/2021

Bulozna epidermoliza je rijedak genetski poremećaj karakteriziran stvaranjem plikova, mjehura i otvorenih rana kože i sluznice. Oboljeli zahtijevaju multidisciplinarnu skrb u slučaju da dođe do bilo kakvih komplikacija, s posebnim naglaskom na zadovoljavanje potreba djece s buloznom epidermolizom. U radu je potrebno opisati buloznu epidermolizu kao jednu od rijetkih bolesti, načine zbrinjavanja u kućnim uvjetima, ulogu medicinske sestre u edukaciji oboljelih i njihovih obitelji s ciljem sprječavanja komplikacija kao što su infekcije i ožiljci, koordiniranju potreba oboljelih, te sve izazove skrbi za oboljele osobe s kojima se susreću medicinske sestre u radu sa oboljelima.

Zadatak uručen: 21.07.2021.

Mentor: **Goranka Rafaj, mag.med.techn.**



## SADRŽAJ

1. UVOD .....	1
2. CILJ RADA.....	2
3. METODE RADA .....	3
4. RIJETKE BOLESTI.....	4
5. UZROCI OBOLJENJA.....	5
5.1. RAZNOVRSNOST KAO PROBLEM.....	5
5.2. ZAJEDNIČKE KARAKTERISTIKE RIJETKIH BOLESTI .....	5
6. ŽIVOT OBOLJELIH OSOBA I ČLANOVA OBITELJI.....	6
6.1. POSLJEDICE POSTAVLJANJA KRIVE DIJAGNOZE.....	6
7. HRVATSKI SAVEZ I MEĐUNARODNI DAN RIJETKIH BOLESTI.....	7
8. BULOZNA EPIDERMOLIZA .....	8
8.1. VRSTE I KLASIFIKACIJA BOLESTI .....	9
9. UZROK NASTAJANJA BULOZNE EPIDERMOLIZE .....	11
10. METODE PREVENCIJE.....	11
11. DIJAGNOZA BULOZNIH EPIDERMOLIZA .....	12
12. KLINIČKA SLIKA.....	13
13. TERAPIJSKI PRISTUP.....	15
14. UTJECAJ BOLESTI NA SVAKODNEVAN ŽIVOT.....	16
15. SESTRINSKA SKRB .....	17
15.1. KONTINUITET SKRBI.....	19
15.2. BRIGA O KOŽI I RANAMA .....	19
15.3. PREHRANA.....	19
15.4. VENEPUNKCIJA I INTRAVENSKA TERAPIJA .....	20
16. SESTRINSKE DIJAGNOZE I INTERVENCIJE.....	21
17. IZAZOVI ZA OBITELJ I BOLESNIKA.....	24
18. OSTALE VSRTE TERAPIJE.....	25
19. ZAKLJUČAK .....	26
20. LITERATURA.....	27
21. OZNAKE I KRATICE.....	29

22. SLIKE.....	30
23. SAŽETAK.....	31
24. SUMMARY .....	32

## 1. UVOD

Rijetkim bolestima se smatra skup različitih oboljenja koji imaju jedinstveno zajedničko obilježje, a to je niska prevalencija. Rijetkih bolesti ima na tisuće i one obuhvaćaju velik broj stanovnika u svjetskoj populaciji. Uz nisku prevalenciju takve bolesti sa zdravstvenog gledišta imaju puno zajedničkih obilježja pa ih promatramo kao jednu skupinu. Zbog neupućenosti medicinskih djelatnika obično se rijetke bolesti ne dijagnosticiraju na vrijeme, a dijagnosticiranje je i skupo i teško dostupno. Nepravovremena dijagnoza dovodi do velikih posljedica jer kasnije otežava liječenje i djeluje na ishod bolesti (1).

2008. godine u Republici Hrvatskoj osnovano je Hrvatsko društvo za rijetke bolesti koje ima za cilj promicanje znanja o tim bolestima, unaprjeđenje rada i prakse medicinskih stručnjaka, dijagnostike i liječenja. A 2010. godine osniva se Povjerenstvo ministarstva zdravlja koje se bavi izradom i praćenjem provedbe nacionalnog programa za rijetke bolesti (1).

Zdravstvena njega bolesnika oboljelih od rijetkih bolesti zahtjeva mnogo specifičnih intervencija zdravstvenih djelatnika jer se radi o bolestima kod kojih je dijagnostika dugotrajna, točno određen lijek još nije pronađen, liječenje je komplicirano, a i osoblje je nedovoljno educirano. Rad s djecom zahtjeva još i nježnost, osjetljivost i pouzdanost (2).

Bulozna epidermoliza naziv je za rijetku, genetski uvjetovanu bolest koja se manifestira povećanom osjetljivošću kože i sluznica. Kao odgovor na svakodnevna trenja i traume kože, na koži se stvaraju mjehuri i rane. Tako osjetljiva koža posljedica je mutacije gena, strukturnih bjelančevina koje održavaju mehaničku stabilnost kože. Prevalencija u svijetu procijenjena je na 1: 17 000 novorođene djece. U Republici Hrvatskoj do sada je otkriveno oko 60 osoba oboljelih od bulozne epidermolize. Godišnje se rađa 1 ili 2 oboljele osobe. Simptomi se javljaju već pri samom rođenju djeteta. Ako to nije slučaj, simptomi se jave već u ranom djetinjstvu (2).

Postoje četiri osnovna tipa bolesti te unutar svakog tipa postoje brojni podtipovi. Oni se definiraju prema kliničkoj slici, načinu nasljeđivanja i morfološkim promjenama (9).

## **2. CILJ RADA**

Cilj ovog rada je objasniti što su to rijetke bolesti i koji su uzroci oboljenja, zatim kakav je život osoba koje boluju od rijetkih bolesti, što je to bulozna epidermoliza kao jedna od rijetkih bolesti, kako izgleda bolest i kako joj se pristupa. Objasniti koja je uloga medicinske sestre u liječenju oboljelih te upoznati populaciju sa istinom o rijetkosti nekih bolesti.

### **3. METODE RADA**

Prilikom izrade završnog rada korištena je stručna literatura, internetski izvori te članci koji obrađuju temu rijetkih bolesti i bulozne epidermolize. Problemi na koje se nailazilo tijekom pretraživanja literature i pisanja rada su manjak stručne literature, istraživanja i općenito saznanja o temi rijetkih bolesti odnosno bulozne epidermolize.



## 4. RIJETKE BOLESTI

Bolesti koje se javljaju kod manje od 5 osoba na 10 000 stanovnika nazivamo rijetkim bolestima. Koliko god mi njih smatrali rijetkima U Europi od njih boluje oko 6 do 8 % cijele populacije. Za bolesnike s dijagnozama koje se javljaju češće osnivaju se udruge pacijenata, dok bolesnici sa vrlo rijetkim dijagnozama ni nemaju osnovanu udruhu koja bi im bila oblik podrške. Unutar skupine rijetkih bolesti postoji i skupina vrlo rijetkih bolesti. To su bolesti koje pogađaju jednu osobu na 100 000 stanovnika ili čak i manje. Takvi pacijenti su vrlo ranjivi i nerijetko posebno izolirani. Postoji formirana udruga koja obuhvaća sve rijetke bolesti općenito s obzirom na to da većina oboljelih ima iste ili slične probleme (1).

Ove bolesti u većini slučajeva su degenerativne, kronične i smrtonosne. Bolesnici ovise o tuđoj pomoći i zbog toga im je smanjena kvaliteta života. Jako često se dogodi da se te bolesti otkriju kasno, tj. u podmakloj fazi baš zbog svoje rijetkosti (1).

Bolesnici se nerijetko susreću s psihološkim i socijalnim problemima što isto smanjuje kvalitetu života bolesnika, a samim time i njegove obitelji. Zbog svog oboljenja takvi bolesnici rijetko sudjeluju u društvenim aktivnostima svoje okoline jer okolina i zajednica nisu dovoljno dobro prilagođeni njima i njihovim potrebama. Razlog tome je što jako malo znamo o rijetkim bolestima i jer je psihosocijalna skrb loše organizirana i educirana (1).

Za većinu rijetkih bolesti ni danas nemamo učinkovit lijek, a oni lijekovi koji i postoje su skupi pa si ih velik broj bolesnika ne može ni priuštiti (1).

## **5. UZROCI OBOLJENJA**

U 80 % slučajeva rijetkih bolesti otkriveno je genetsko podrijetlo. Bolest se nasljeđuje ili razvija iz genetskih mutacija ili abnormalnosti kromosoma. To pogađa oko 3-4 % novorođene djece. Uzrok ostalih rijetkih bolesti su infekcije, bilo to virusne ili bakterijske te alergije i kemijski i radijacijski utjecaj. Postoji jako malo znanstvenih istraživanja o rijetkim bolestima pa nam je nepoznat i uzrok njihovog nastanka (1).

### **5.1. RAZNOVRSNOST KAO PROBLEM**

Česta karakteristika rijetkih bolesti je velika raznovrsnost simptoma, koji variraju od bolesti do bolesti, ali i unutar jedne bolesti. Rijetke bolesti su jako različite i što se tiče težine bolesti. Kod mnogih bolesti skraćen je životni vijek, a mnoge uzrokuju smrt odmah nakon rođenja dok su druge kronične ili degenerativne. S nekim se bolestima može živjeti čitav život ako se otkriju i liječe na vrijeme (1).

Prvi simptomi bolesti kod nekih se javljaju odmah u dječjoj dobi. Kombinacija različitih simptoma može dovesti do postavljanja krive dijagnoze i sve to ima velik utjecaj na kvalitetu i trajanje života bolesne osobe (1).

### **5.2. ZAJEDNIČKE KARAKTERISTIKE RIJETKIH BOLESTI**

Unatoč svojoj velikoj raznovrsnosti, rijetke bolesti imaju i svoje zajedničke karakteristike. To su:

- Kod 50 % oboljelih prvi simptomi se javljaju već u djetinjstvu
- Teške su bolesti
- Kvaliteta života bolesnika bitno niska
- Rijetke bolesti nisu samo problem za bolesnika već su uvijek problem i za njegovu obitelj,
- Oboljeli trebaju pomoć druge osobe (3)

## **6. ŽIVOT OBOLJELIH OSOBA I ČLANOVA OBITELJI**

Iako su rijetke bolesti raznovrsne što se tiče simptoma, obitelji oboljelih osoba su suočene s jednakim poteškoćama. Postoji nedostatak informacija o bolesti, o načinima traženja pomoći i stručnjacima, zatim nedostatak znanstvenih istraživanja što ujedno znači i nedostatak lijekova, nedostatak pomagala i slično. Problem su i visoka cijena lijekova, teže dostupna terapija te nedostatak specijalista usmjerenih na liječenje rijetkih bolesti. Rijetke bolesti zahtijevaju rad multidisciplinarnog tima (3).

### **6.1. POSLJEDICE POSTAVLJANJA KRIVE DIJAGNOZE**

Neke od posljedica postavljanja krive dijagnoze su:

- Gubitak povjerenja u zdravstveni sustav
- Pogoršanje stanja pacijenta
- Korištenje neučinkovite i štetne terapije
- Slaba potpora obitelji
- Rađanje drugog djeteta s istom dijagnozom (1)

## 7. HRVATSKI SAVEZ I MEĐUNARODNI DAN RIJETKIH BOLESTI

Rijetke bolesti obilježavaju se najrjeđeg datuma u godini, a to je 29. veljače. U godinama koje nisu prijestupne, međunarodni dan rijetkih bolesti održava se 28. veljače (4).

HSRB tj. Hrvatski savez za rijetke bolesti saziva oboljele od oko 400 dijagnoza, 20 udruga i nekoliko stotina pojedinaca. To je neprofitna humanitarna i nestranačka udruga u koju se dobrovoljno udružuju takvi bolesnici, njihove obitelji i osobe s invaliditetom koji je nastao kao posljedica rijetke bolesti. Cilj saveza je zaštita pojedinca, unaprjeđenje kvalitete života, pomoć i okupljanje osoba oboljelih od rijetkih bolesti, osoba s invaliditetom kao posljedicom rijetke bolesti te njihovih obitelji (3).

Aktivnosti koje savez provodi su pružanje psihosocijalne pomoći i potpore svojim članovima i njihovim obiteljima. Obilježavaju međunarodni dan rijetkih bolesti, isto tako obilježavaju dane nekih rijetkih bolesti pojedinačno. Zaduženi su za organiziranje Nacionalnih konferencija, pokretanje i rad Hrvatske linije pomoći za rijetke bolesti i slično. Organiziraju edukativno rehabilitacijske boravke za oboljele, prikupljaju i dijele humanitarnu pomoć (3).



**Hrvatski savez  
za rijetke bolesti**

Slika 1. Logo Hrvatskog saveza za rijetke bolesti

Izvor: <https://uznasnistesami.hrt.hr/singlica/hrvatski-savez-za-rijetke-bolesti/>

## 8. BULOZNA EPIDERMOLIZA

Bulozna epidermoliza nasljedna je rijetka bolest koja je okarakterizirana pojavom mjehura na koži i na sluznicama kao posljedica genetskih malformacija u strukturnim proteinima kože. Bolest se najčešće manifestira odmah po samom porodu ili u ranom djetinjstvu, vrlo rijetko, gotovo nikada, kasnije. Mjehuri na koži nastaju spontano, ali češće je to nakon blažih mehaničkih trauma. Postoji više oblika i podoblika te bolesti pa je tako i klinička slika različita, a nasljeđivanje bolesti može biti autosomno dominantno i autosomno recesivno. Recesivni oblici su ozbiljniji i teži. Prilikom autosomno recesivnog načina nasljeđivanja potrebna su dva bolesna gena što znači da su oba roditelja nosioci bolesnog gena, ali ne pokazuju znakove bolesti. U takvom slučaju, izgledi da dijete naslijedi bolesti su 1:4. Što se tiče autosomno dominantnog tipa nasljeđivanja dovoljno je postojanje samo jednog bolesnog gena za pojavu bolesti i u takvim slučajevima jedan roditelj ima istu bolest kao i dijete te su izgledi da će ju dijete naslijediti 1:2 u svakoj trudnoći (5).

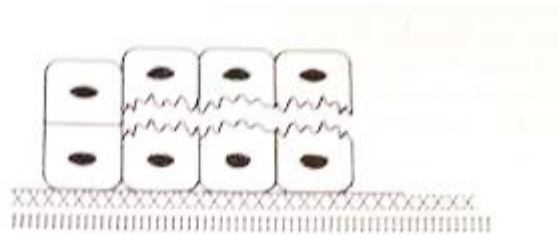
Osnovni klinički problem bolesti su sekundarno inficirane erozije koje zacjeljuju jako sporo. Često su uz kožu zahvaćeni i drugi dijelovi kao nokti, kosa i zubi. Neki od podoblika bolesti dovode do promjena na očima, larinksu, orofarinksu, muskuloskeletne, gastrointestinalne te kardiovaskularne simptome. Naziv epidermolysis bullosa (EB) prvi je opisao Koebner 1886. godine (5).

## 8.1. VRSTE I KLASIFIKACIJA BOLESTI

Razlikujemo 4 osnovna tipa bolesti, a to su:

- EB simplex (neožiljna bulozna epidermoliza)
- Junkcijska EB (atrofična bulozna epidermoliza)
- Distrofična EB (ožiljna bulozna epidermoliza)
- Kindlerov sindrom (6)

U EB simplex tipu bolesti ili neožiljnoj skupini epidermolize dolazi do odvajanja slojeva kože. To se događa u epidermi na razini bazalnog sloja ili suprabazalno. Ova skupina bolesti još se naziva i epidermolitska zbog rijetkog mjesta cijepanja slojeva. To je najčešći oblik bulozne epidermolize od ova sva 4 sloja. Ovaj oblik bolesti zahvaća vanjski sloj kože na dlanovima i stopalima te su mjehuri koji nastaju na tim mjestima najčešće izazvani toplim i vlažnim vremenskim uvjetima. Pozitivno je to da većinom zarastaju bez ožiljkastog tkiva (6).



Slika 2. Presjek slojeva kože Simplex bulozne epidermolize

Izvor: [\*"Bulozna epidermoliza i njena incidencija na području Dubrovačko-neretvanske županije"\*](#) | [\*Repozitorij Sveučilišta u Dubrovniku \(unidu.hr\)\*](#)

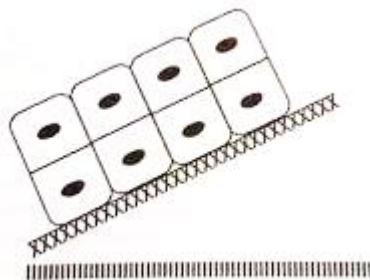
Junkcijska bulozna epidermoliza ili atrofična teži je oblik bolesti. Javlja se odmah pri rođenju. Beba koja ima ovaj oblik promuklo plaće zbog mjehura i ožiljaka koji se stvaraju u grlu. Postoje 3 glavna oblika atrofične bulozne epidermolize i svi ti oblici nasljeđuju se autosomno recesivno. Do razdvajanja sojeva kože dolazi unutar same bazalne membrane (6).



Slika 3. Presjek slojeva kože Junkcijske bulozne epidermolize

Izvor: [\*"Bulozna epidermoliza i njena incidencija na području Dubrovačko-neretvanske županije"\*](#) | [\*Repozitorij Sveučilišta u Dubrovniku \(unidu.hr\)\*](#)

Ožiljna ili distrofična bulozna epidermoliza isto kao i atrofična teži je oblik. Isto kao i atrofična vidljiva je već nakon samog rođenja. Karakteristično za nju su oštećenja po cijelom tijelu. U ovoj skupini koža se cijepa unutar bazalne membrane i posljedica su mutacije gena za kolagen VII. Prvi mjehuri na koži djeteta javljaju se pri porodu ili je dijete čak i rođeno s nekim promjenama na koži (6).



Slika 4. Presjek slojeva kože distrofične bulozne epidermolize

Izvor: [\*"Bulozna epidermoliza i njena incidencija na području Dubrovačko-neretvanske županije"\*](#) | [\*Repozitorij Sveučilišta u Dubrovniku \(unidu.hr\)\*](#)

Kindlerov sindrom je najnovija bolest koja se ubraja u nasljedne bulozne epidermolize. Obilježena je pojavom mjehura i ranica nakon samog poroda. Mjehuri zacijele stvaranjem ožiljaka. Tokom života se razvijaju fotosenzitivnost te pigmentacije i atrofične promjene na koži. Razina cijepanja kože u ovoj skupini nije kao u ostalima. U ovoj skupini je promjenjiva za razliku od drugih skupina. Ovaj tip je vrlo rijedak i rijetko se točno dijagnosticira, većinom ga se zamjeni s nekim

drugim tipom ili podtipom bolesti. Te u ovom tipu bolesti postoji povećan rizik od nastanka planocelularnih karcinoma (6).

## **9. UZROK NASTAJANJA BULOZNE EPIDERMOLIZE**

Organ kože sastoji se od tri glavna sloja. To su epidermis, dermis i hipodermis. Kolagen, keratin i proteini imaju glavnu ulogu u povezivanju stanica i slojeva kože. Proteini su grupirani u mreže i održavaju te čine snažnim slojeve kože. Prilikom mutacije u genu za keratin ili kolagen dolazi do stvaranja proteina organiziranih u mreže te stanice kože postaju osjetljive i razdvajaju se. Oboljeli od bulozne epidermolize već s rođenjem imaju nedostatak funkcionalnih veznih proteina što dovodi do odvajanja slojeva kože i nastanka oštećenja (7).

## **10. METODE PREVENCIJE**

Zaštita kože glavna je u prevenciji pogoršanja bolesti, a zbrinjavanje rana glavno je u prevenciji nastanka komplikacija bolesti. Niz je postupaka kojima se štiti koža i nastoji ublažiti njeno oštećenje. To su:

- nošenje meke, jednostavne i pamučne odjeće
- održavanje optimalne temperature prostora u kojem se boravi kako bi se izbjeglo pregrijavanje tijela koje može dovesti do stvaranja mjehura
- krema za održavanje hidratacije kože
- nošenje rukavica tokom noći kako bi se spriječio nastanak rana od češanja
- redovito prematanje otvorenih rana
- sakrivanje tvrdih ili hrapavih predmete u kući
- uravnotežena prehrana i tjelesna aktivnost (poput plivanja) (8)



## **11. DIJAGNOZA BULOZNIH EPIDERMOLIZA**

Dijagnoza ove bolesti vrlo je duga i komplicirana. Obuhvaća laboratorijsku i kliničku evaluaciju bolesti. Anamneza bi trebala sadržavati podatke o trenutku nastanka promjena, osobnu i obiteljsku anamnezu, izgled, veličinu, trajanje i mjesto nastanka mjehura te druge simptome. Potrebno je navesti i sve dosadašnje dijagnostičke i terapijske postupke. Nakon anamneze slijedi dermatološki status koji uključuje detaljan pregled kože cijelog tijela, svih vidljivih sluznica, kose, noktiju i zubi. Vrlo je važno opisati lokalizaciju i izgled mjehura uz fotografsku dokumentaciju. Kako bi se postavila ispravna dijagnoza te točan tip i podtip bolesti čini se indirektna imunofluorescentna pretraga, genetska analiza i pretraga kože elektronskom mikroskopijom (5).

Najnovija tehnika dijagnosticiranja je tehnika biljezima. Ti su biljezi najčešće označeni nekom bojom. Ako se u koži koja je analizirana nalazi protein kojeg biljeg prepoznaje, biljeg se na njega veže i oboji ga. A ako protein ne postoji, ne dolazi ni do vezanja, a isto tako ni do bojenja. Na taj način se može točno dokazati koji protein u koži nedostaje. Zbog toga se barem za neke podtipove može pristupiti genetskoj analizi mutacije gena (2).

Danas postoji i metoda kojom se može postaviti ili isključiti dijagnoza bolesti za nerođeno dijete. Samo u slučaju u kojem u obitelji već postoji jedno oboljelo dijete od takve nasljedne bolesti. Dijagnoza se postavlja analizom kože nerođenog djeteta jer se kroz majčin trbuh može uzeti komadić djetetove kože (2).

## 12. KLINIČKA SLIKA

Simptomi koji se javljaju kod bulozne epidermolize složeni su i različiti kod svakog pojedinca, a ovise i o tipu i podtipu bolesti. Najčešći su:

- izuzetna osjetljivost kože i na najmanji dodir
- svakodnevna bol
- mjehurići i rane na površini kože i sluznica
- ispadanje zubi i nastanak karijesa
- promjene u vlasištu
- otežano žvakanje hrane i gutanje
- promjene na noktima
- tvrda koža dlanova i stopala
- jak svrbež (7)

Bolest izaziva mnoge komplikacije i nuspojave i na drugim organima. Pravilnom njegom i liječenjem bolesti to se može izbjeći, ali ništa od toga nije dovoljno jer ne postoji pravi lijek za ovu bolest. Tu ubrajamo: promjene na očima, larinksu, orofarinksu, muskuloskeletne promjene, gastrointestinalne promjene, kardiovaskularne promjene i malignomi kože i sluznica (8).

Rane koje nastaju spontano ili djelovanjem slabije mehaničke sile, cijele bez ili sa stvaranjem ožiljka. U slučajevima stvaranja ožiljka može doći do srastanja pa je tako profesionalna deformacija šaka i stopala česta u ovih pacijenata. Često dođe do srastanja prstiju na rukama i tada šake nalikuju na rukavice bez prstiju. Zbog bolnih deformiteta na stopalima ovi bolesnici hodaju otežano i često su im potrebna invalidska kolica. Promjene u lokomotornom sustavu vidljive su kroz osteopeniju te osteoporozu do kojih dovodi slabija uhranjenost, slabija pokretljivost i nedostatak vitamina D. Redoviti posjeti fizioterapeutu kod oboljelih od bulozne epidermolize nužni su kako bi se barem donekle održala normalna funkcija šaka i pokretljivost zglobova te izbjegle kontrakture. Određeni podtipovi bolesti mogu dovesti do velikih promjena na sluznicama, kao što su srastanje jezika za dno usne šupljine što uzrokuje suženje jednjaka pa je gutanje takvim bolesnicima jako otežano. U toku bolesti javljaju se i ranice na očima pa su bolesnici osjetljivi na svjetlo, otežano im je i bolno otvaranje kapaka, a često dolazi i do trajnog oštećenja vida. Javljaju se i problemi s probavom u vidu opstipacije zbog rana u perianalnom području. Zadaća zdravstvenog tima koji se bavi bolesnicima sa buloznom

epidermolizom je primijeniti odgovarajuću prehranu, što znači povećati unos vitamina, minerala, proteina i hranjivih tvari kod bolesnika kako bi mogli utjecati na normalan rast i razvoj i što je najvažnije u borbi protiv infekcije (8).

Kod nekih tipova bulozne epidermolize, ponajviše kod novorođenčadi, mjehuri i ranice se javljaju na glasnicama i sluznici gornjih dišnih puteva što dovodi do promuklosti i otežanog disanja te u najgorem slučaju gušenja. Zbog stalnih ponavljajućih rana i infekcija može doći i do razvoja zloćudnih tumora koji su isto tako veliki uzrok smrti kod velikog broja oboljelih od ove bolesti (9).



Slika 5. Koža djeteta nakon pucanja mjehura zbog bulozne epidermolize

Izvor: [What is Epidermolysis Bullosa? Learn about rare genetic skin condition EB \(inmedpharma.com\)](https://www.inmedpharma.com/what-is-epidermolysis-bullosa-learn-about-rare-genetic-skin-condition-eb/)

### 13. TERAPIJSKI PRISTUP

Terapija bolesti usmjerena je na ublažavanje simptoma, ali zaslužna je za odgađanje komplikacija i poboljšava kvalitetu življenja. Terapija uvelike ovisi o obliku i podobliku bolesti, jačini kožnog oboljenja te mora uključivati multidisciplinarni pristup mnogih stručnjaka (5).

Svaka manipulacija kožom djeteta može izazvati stvaranje mjehura pa čak i najnježnije držanje djeteta rukama. Kod nošenja djeteta nikada ga se ne smije primiti rukama ispod pazuha i podizati, to je prevelika trauma. Dojenče je potrebno izrazito nježno primiti ispod glave i trupa i podići ga. Posebnu pažnju treba obratiti i na odjeću i obuću jer šavovi s odjeće ili mala obuća isto tako mogu izazvati stvaranje mjehura. Čarape isključivo pamučne, bez gumica (5).

Uobičajena njega kože bolesnog djeteta uključuje toaletu mjehura i ranica. Preporuča se kupanje 2 do 3 puta tjedno. Voda mora biti lagano ispod temperature tijela, ne pretopla. Budući da je na koži često nastanjen zlatni stafilokok u kupku se može staviti antiseptik tj. blaga otopina kalijevog permanganata. Kod njege djece koja imaju jako suhu kožu i izražen svrbež u vodu se može staviti i medicinsko ulje. Za brisanje se koristi mekani pamučni ručnik. Dijete nikada ne trljati ručnikom nego ga nježno lagano tapkati. Nakon kupanja ranice se pokrivaju s vazelinskom gazom, silikonskom mrežicom te drugim zavojnim materijalima koji se ne lijepe za kožu. Na primarni oblog može se nanijeti i sekundarni oblog radi boljeg upijanja i mogućeg češćeg mijenjanja te je manje bolno (5).

Malignomi kože i sluznice česta su komplikacija kod bolesnika sa buloznom epidermolizom. Najčešće se javljaju nakon puberteta, između 20. i 30. godine života. Najčešće se radi o spinocelularnim karcinomima koji su agresivni i rano metastaziraju (5).

## 14. UTJECAJ BOLESTI NA SVAKODNEVAN ŽIVOT

Svakodnevna bolna previjanja, neugodni mirisi te ograničenje pokretljivosti imaju velik utjecaj na svakodnevni život oboljelih, ali isto tako i njihovih obitelji. Osobe koje su oboljele od rijetkih bolesti imaju mnogobrojna fizička i socijalna ograničenja (9).

Fizička ograničenja su otežano hodanje, sportska ograničenja, nesposobnost samostalnog hranjenja, dok socijalna ograničenja obuhvaćaju otežano školovanje, zapošljavanje, čestu odsutnost iz škole ili sa posla. Zbog toga je osiguranje uvjeta za dobru socijalnu uključenost tih bolesnika od velike važnosti i potrebno je poticati njihovu samostalnost, ali i sigurnost tijekom svakodnevnog života kao što su odgovarajući krevet, kupaonica, kolica, odgovarajuća obuća i odjeća (10).

Rijetke bolesti iziskuju velike troškove za osiguranje svog potrebnog materijala, tretmana, lijekova i prilagodbu stambenog prostora i sve je to velik financijski teret za bolesnika i njegovu obitelj (9).

Ako su u pitanju djeca najčešće probleme imaju s vršnjacima u obavljanju nekih zajedničkih aktivnosti. Bolest je fizički vidljiva na njihovom tijelu i to je većinom prvi i osnovni problem zašto se bolesna djeca povlače. Djeca mogu imati i veliku želju raditi ono što njihovi vršnjaci rade, ali često to ne ide u korist njihovoj bolesti i nije im dozvoljeno i ne preporuča se raditi i to kod njih izaziva osjećaj tuge, tjeskobe, anksioznosti te stvara dodatne probleme sa socijalizacijom. Za uspješnu borbu sa bolešću bitno je kod djeteta stvoriti jak karakter i visoko samopouzdanje koje će dovesti do njegove samostalnosti te je za sve to potreban tim stručnjaka koji će biti uz dijete još od kad je on novorođenče (9).

## 15. SESTRINSKA SKRB

Zdravstvena njega osoba oboljelih od bulozne epidermolize, a posebno djece oboljele od te bolesti specifična je i kompleksna. Za provođenje njege bitno je odvojiti dovoljno vremena. Jako bitan dio posla je organizacija same njege i njega u prosjeku traje minimalno dva sata (11).

Oboljeli od bulozne epidermolize i njihovi roditelji koji pomažu pri zbrinjavanju i njezi ili ju sami obavljaju, najbolje poznaju što koža njihova djeteta podnosi, a što ne. Njihovo sugeriranje medicinskoj sestri tijekom postupka od velike je pomoći i uvelike će utjecati na kvalitetu obavljene njege. Medicinska sestra mora unaprijed pripremiti pribor i prostor te osigurati optimalne uvjete za zdravstvenu njegu i previjanje (11).

Prije početka njege potrebno je procijeniti stupanj boli pomoću skale za procjenu boli te u konzultaciji s liječnikom primijeniti odgovarajuću terapiju tj. primjenu analgetika. Kod nekih oboljelih potrebna je i stalna primjena analgetika (11).

Kod oboljelih od bulozne epidermolize i najmanja trauma može bit uzrok nastanku novih mjehura i ranica pa stoga medicinska sestra prilikom njege izbjegava:

- stiskanje bilo kojeg dijela tijela
- trljanje kože
- primjenu bilo kakvih ljepljivih traka
- brzo ili silovito skidanje zavoja
- podizanje novorođenčadi ili dojenčadi rukom ispod pazuha
- upotrebu urinarnog katetera
- lijepljenje EKG elektroda (11)

Djeca oboljela od bulozne epidermolize sklona su pothlađivanju stoga je važno da prostorija u kojoj se obavlja njega bude ugodne temperature. Kod kupanja u kadi voda mora bit optimalne temperature. U vodu se dodaje antiseptik, uljna kupka. Nakon kupanja sestra briše kožu djeteta laganim pokretima, ne trljanjem nego tapkanjem. Ako se dijete tušira potrebno je podesiti jačinu mlaza na najmanju moguću (11).

U slučaju pojave krasta na vlasištu potrebno je nanijeti ulje za njegu. Nakon toga glavu zamotati u ručnik ili gazu. Na taj će se način kraste omekšati i lakše skinuti s glave. Bez tog postupka mogu nastati i nove rane i to će samo dovesti do komplikacija i dodatne boli kod bolesnika (11).

Velik izazov medicinskoj sestri predstavlja briga o djetetu s buloznom epidermolizom. Skrb za bolesno dijete uključuje njegu rana, prehranu, obrazovanje i socijalnu podršku. Budući da bolest može dovesti do brojnih komplikacija sav potencijal mora se usmjeriti na komplikacije kao što su infekcija, bol, nepravilnosti u radu središnjeg živčanog sustava. Isto tako o svemu tome medicinska sestra treba educirati obitelj oboljelog te bi oni trebali prijaviti bilo kakve promjene pedijatru ili dermatologu. Zadaća medicinske sestre je i pomoć obitelji osmisliti kućni plan koji uključuje naputke za odijevanje, obuvanje, kupanje, previjanje i slično. Medicinska sestra također mora raditi u suradnji sa drugim pružateljima skrbi i školama, kako bi se roditeljima koji imaju školsku djecu osigurao predah, ali i maksimalan psihosocijalni razvoj (12).



Slika 6. Izgled kože djeteta s buloznom epidermolizom

Izvor: [Bulozna epidermoliza – uzrok, simptomi i liječenje | Kreni zdravo!](#)

### **15.1. KONTINUITET SKRBI**

Dobro organiziran kontinuitet skrbi važan je u liječenju bulozne epidermolize kao i u liječenju svih kroničnih i rijetkih bolesti. Nakon otpusta iz bolnice pacijenti zahtijevaju socijalnu i medicinsku pomoć i podršku. Prilikom otpusta iz bolnice liječniku opće prakse ili pedijatru potrebno je dostaviti detaljan obrazac o bolesti. On mora sadržavati dijagnozu te plan njege koja je odrađena, plan liječenja, raspored praćenja stanja, podatke za kontakt (13).

### **15.2. BRIGA O KOŽI I RANAMA**

Prilikom infekcije pacijent zahtjeva stalnu brigu za njegu kože i rana. Zbog otvorenih rana većini pacijenata s buloznom epidermolizom koža se vremenom kolonizira s bakterijama. Simptomi infekcije mogu uključivati crvenilo, oteklinu, osjetljivost na dodir, pojačanu bol, okolni eritem i povećanu drenažu iz rane. Drenaža može izgledati žuto ili zeleno i najčešće ima neugodan jak miris. Međutim, čak i ako su prisutni abnormalni izgled i loš miris, to ne ukazuje uvijek na aktivnu infekciju. Najčešće bakterije koje se nalaze u ranama pacijenta s buloznom epidermolizom su *Staphylococcus aureus* i *Pseudomonas aeruginosa*, koji doprinose odgađanju cijeljenja rane (12).

Prilikom njege kože medicinska sestra mora redovito mijenjati zavoje i dobro procijeniti ne samo izgled rane već i izgled okolnog tkiva. Zadaci medicinske sestre trebali bi uključivati praćenje karakteristika infekcije poput eritema, neugodnog mirisa, pojačane boli ili povećane drenaže i radi poboljšanja cijeljenja rane pažnju treba usmjeriti na iznos vlage. Ako se pojavi tkivo bijele boje možda postoji previše vlage zbog količine lokalne terapije koja se upotrebljava ili neprikladnih materijala za odijevanje. Ako su rana i okolno tkivo ružičaste boje medicinska sestra procjenjuje da je postignut dobar nivo vlage kože. Odabir ispravnog proizvoda za obloge ključan je za poticanje zacjeljivanja rana. Budući da su neki proizvodi osmišljeni za pružanje vlage, drugi su osmišljeni da je smanje. Vrlo je važno da se medicinska sestra koja brine o bolesnicima s buloznom epidermolizom dobro razumije u to područje (12).

### **15.3. PREHRANA**

Većina problema s hranjenjem nastaje zbog bolova i erozija unutar gastrointestinalnog trakta. Velike količine proteina, krvi i tekućine se gube osim iz otvorenih rana na koži, i iz gastrointestinalnog trakta. Osim toga, kronične otvorene rane rezultiraju povećanom potrebom za proteinima da bi došlo do zacjeljivanja rana. Zbog svega toga i zbog loše ishrane obično dođe i do odgode rasta i razvoja.



Procjenjuje se da je potrebno do četiri puta više od normalnog unosa kalorija i proteina za zacjeljivanje rana i prevenciju anemija uzrokovanih nedostatkom željeza (12).

Oralna nutritivna potpora može biti od velike pomoći u održavanju balansirane prehrane djece s buloznom epidermolizom. Primjeri takvih dodataka su Pediasure, Ensure i Nutren. Nadomještanje željeza također može biti potrebno ako dođe do teže anemije. S obzirom na ograničenje prehrane, savjetovanje s nutricionistom je od velike pomoći. Medicinska sestra treba poticati pacijenta na konzumiranje meke ili pasirane hrane te na izbjegavanje izrazito začinjene i vruće hrane. Namirnice koje se poslužuju na sobnoj temperaturi i koje nisu kisele lakše je progutati. Isto tako i kod male djece, pripremiti meku, kašastu, nezačinjenu hranu optimalne temperature (12).

#### **15.4. VENEPUNKCIJA I INTRAVENSKA TERAPIJA**

Za rad su potrebne dvije medicinske sestre. Jedna medicinska sestra drži dijete i ruku ili neki drugi dio tijela iznad mjesta uboda dok druga obavlja postupak venepunkcije. Mjesto uboda dezinficira se tapkanjem, nikako trljanjem. Nakon vađenja igle ili braunile medicinska sestra lagano pritisne mjesto uboda te ako je potrebno na vatu zalijepi mekanu silikonsku traku ili ju fiksira zavojem. Običan flaster se ne koristi (11).

Sistem za intravensku terapiju medicinska sestra fiksira silikonskom trakom ili silikonskom oblogom s rubom (11).

Njega kože i zbrinjavanje rana poboljšavaju kvalitetu života oboljelima. S obzirom na to da bolest zahvaća brojne organske sustave bitno je tegobe sagledati detaljno te timski i multidisciplinarno zbrinjavati bolesnika (11).

## 16. SESTRINSKE DIJAGNOZE I INTERVENCIJE

**Bol u svezi s oštećenjem integriteta kože što se očituje izjavom pacijenta da ga boli.**

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra koristi skalu za procjenu boli kako bi procijenila jačinu boli kod bolesnika. Prikupljaju se podaci o lokalizaciji, širenju i intenzitetu boli. Vrlo je važno i mjerenje vitalnih znakova iz čije promjene možemo odrediti postojanje boli (2).

Za procjenu boli koriste se različite skale s obzirom na dob.



Slika 7. Skala za određivanje boli kod djece

Izvor: [Metode ispitivanja analgezije - Zdravlje](#)

Mogući ciljevi:

- Roditelji će znati prepoznati čimbenike koji utječu na jačinu boli.
- Bolesnik / roditelji će znati načine ublažavanja boli.
- Bolesnik će na skali boli iskazati nižu razinu boli od početne (2).

Sestrinske intervencije:

- Izmjeriti vitalne znakove i prepoznati znakove boli.
- Ublažavati bol na način koji bolesnik zna.
- Ukloniti čimbenike koji pojačavaju bol.
- Ohrabrivati bolesnika.
- Obavijestiti liječnika o pacijentovoj boli i promjenama.

- Odvratiti pažnju od boli.
- Educirati roditelje o čimbenicima koji utječu na jačinu boli.
- Dokumentirati bolesnikovu procjenu boli na skali (2).

**Oštećenje tkiva u svezi s primarnom bolešću što se očituje pojavom mjehura na koži.**

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra mora detaljno pregledati i procijeniti trenutno stanje kože bolesnika. Prikupiti podatke o prethodnim oštećenjima. Pregledati sve sluznice. Procijeniti pokretljivost i nutritivni status bolesnika (2).

Mogući ciljevi:

- Bolesnikova koža neće biti oštećena.
- Roditelji djeteta će znati nabrojati metode održavanja integriteta kože.
- Bolesnikova sluznica neće biti oštećena (2).

Sestrinske intervencije:

- Svakodnevno praćenje stanja kože i sluznice.
- Poticanje unosa tekućine.
- Provođenje higijene bolesnikove kože neutralnim sapunima.
- Korištenje mekog ručnika za brisanje.
- Osigurati udobnu odjeću i obuću.
- Osigurati udoban položaj u krevetu.
- Podučiti roditelje bolesnika o važnostima unosa hrane i tekućine.
- Podučiti roditelje mjerama sprječavanja nastanka oštećenja kože.
- Podučiti roditelje o prvim znakovima oštećenja kože (2).

**Pothranjenost u svezi s otežanim gutanjem što se očituje sniženim albuminima u serumu.**

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra prikuplja podatke o prehrambenim navikama bolesnika tj. djeteta. Prikuplja podatke o tjelesnoj težini te računa indeks tjelesne mase. Medicinska sestra procjenjuje stupanj samostalnosti, stanje sluznice te turgor kože (2).

Mogući ciljevi:

- Bolesnik neće gubiti na težini.
- Bolesnik će postepeno dobivati na težini.
- Bolesnik će zadovoljiti nutritivne dnevne potrebe (2).

Sestrinske intervencije:

- Vagati bolesnika / dijete svakodnevno.
- U suradnji sa nutricionistom izraditi plan prehrane.
- Poticati bolesnika tj. roditelje na provođenje oralne higijene.
- Poticati konzumiranje manjih i češćih obroka.
- Dokumentirati unos hrane i pića.
- Osigurati bolesniku hranu koju voli (2).

## **17. IZAZOVI ZA OBITELJ I BOLESNIKA**

Ogroman psihološki teret za obitelj i bolesnika predstavlja nošenje sa spoznajom da boluje od neizlječive bolesti koja će ga pratiti kroz cijeli život. Bolest ostavlja posljedice na svima koji su uključeni u život oboljelog. To su obitelj, prijatelji, njegovatelji i drugi stručnjaci koji se bave bolesnikom. S trenutkom postavljanja dijagnoze pred roditelje djeteta se postavlja velika neizvjesnost i strah za život i budućnost njihovog djeteta. U takvim situacijama bitna je uloga stručnog tima. Oni moraju biti podrška obitelji, prenijeti informacije o specifičnosti bolesti, osigurati kvalitetne i optimalne uvjete zdravstvene skrbi oboljelom djetetu (9).

Roditeljima je najveći stres briga o novorođenčetu sa postavljenom dijagnozom bulozne epidermolize. Takvo stanje kod nekih stvara osjećaj krivnje koji doživljavaju roditelji rođenjem bolesnog djeteta. Novonastala situacija, tj. bolest voljene osobe velik je izazov za sve članove obitelji i može uvelike narušiti stabilnost u kući. Obitelj postaje psihološki, kulturno, emocionalno i ekonomski ranjiva. Depresija, izolacija, anksioznost i nerazumijevanje među članovima neizostavan su dio života osoba oboljelih od rijetkih bolesti i članova njihovih obitelji (9).

Dolazi i do zanemarivanja bračnog partnera zbog pretjerane posvećenosti bolesnom djetetu. Zatim dolazi i do svađa zbog izbjegavanja jednog roditelja da sudjeluje u skrbi za dijete zbog pretjeranog straha od njegova ozljeđivanja. Poricanje djetetove dijagnoze ili pak zanemarivanje drugog zdravog djeteta zbog pretjerane posvećenosti bolesnom. U takvim situacijama bolesno dijete osjeća se izolirano, depresivno, otuđeno i teško se samo može nositi s takvim psihološkim teretom. Sve to ukazuje na važnost pružanja psihološke i socijalne podrške bolesniku i obitelji (9).

## 18. OSTALE VRSTE TERAPIJE

Likovna terapija oblik je psihoterapije koji koristi stvaralački likovni proces te na taj način pristupa emocijama i omogućuje njihovo izražavanje. To je proces koji bolesniku pomaže u istraživanju unutarnjeg iskustva, osjećaja i misli. Likovna terapija pomaže u suočavanju sa simptomima traumatskog iskustva, otkrivanju načina samoizražavanja, podržavanju emocija te razvoju socijalnih vještina. Crtanje je pogodno jer omogućava slobodno izražavanje i eksperimentiranje s emocijama te s druge strane terapeutu daje uvid u bolesnikovu osobnost, iskustva, percepciju svijeta i osjećaje. Crtež je prepoznat kao važan način izražavanja bolesnika i može pomoći u procjeni kognitivnog stanja, intelektualnog funkcioniranja, skrivenih i potisnutih trauma te pogleda na samog sebe (9).

Dramska terapija oblik je terapije usmjeren na razvoj pozitivnog funkcioniranja s različitim teškoćama kao što su sramežljivost, mucanje, anksioznost, nedostatak samopouzdanja i slično. Dramska metoda pridonosi tome da pojedinac mijenja svoje stavove i ponašanja, razvija percepciju i samopercepciju, razvija poštovanje i jača samopouzdanje. U Hrvatskoj je provedeno nekoliko istraživanja u kojima su djeca sa rijetkim i malignim bolestima prolazila program kreativne terapije. Glumili su po priči Malog princa. Rezultati su pokazali da je gluma i slušanje o Malom princu potaknulo pozitivno emocionalno reagiranje te manju izraženost negativnih osjećaja prema vlastitoj bolesti (9).

Glazboterapija ima za zadatak potaknuti pozitivne promjene u psihološkom, fizičkom, kognitivnom i socijalnom funkcioniranju bolesnika. Cilj terapeuta koji provodi glazboterapiju je uspostavljanje kontakta sa bolesnikom, poticanje neverbalne komunikacije, samopouzdanja, smanjenja stresa i slično. Glazba kao terapijski postupak najčešće se primjenjuje u stanjima stresa, umora i smetnji spavanja (9).

Složenost stanja bolesnika sa buloznom epidermolizom i svim njenim tegobama velika je zbog suočavanja bolesnika s velikom količinom stresa i psihičkim problemima zbog kronične prirode ove bolesti i straha od invalidnosti. Stalna bol konju ti bolesnici trpe zbog rana i mjehura na svom tijelu za većinu od njih je glavni uzrok smanjene kvalitete života. Minimiziranje boli medicinskim, farmakološkim i ostalim terapijskim metodama pomaže bolesniku da se bolje osjeća i iz tog razloga se koriste svi ovi oblici terapije kako bi se bolesnicima barem malo smetnule misli sa boli, kako bi ih se ohrabrilo i navelo na pozitivna razmišljanja (9).

## 19. ZAKLJUČAK

Bulozna epidermoliza teška je bolest koja ima snažan utjecaj kako na fizičko tako i na psihičko stanje bolesnika, ali i njegove obitelji. Oboljeli, a u ovom slučaju su to djeca moraju prilagoditi svoj život brojnim komplikacijama. To kod njih izaziva stalan izvor boli i stresa, loših emocija, iskrivljene slike o sebi, izolacije i slično.

Pristup oboljelome od bulozne epidermolize zahtijeva timski rad stručnjaka s različitih područja. Terapija je još uvijek simptomatska, otklanja simptome i ublažava komplikacije, ali ne liječi bolest. Sve to ovisi o obliku i podobliku same bolesti.

Svakom roditelju je najvažnije zdravlje njegovog djeteta i želi mu dobar i zdrav život, ali kada dođe do pojave neke od rijetke bolesti sve se to promjeni. No kada se postavi dijagnoza rijetke bolesti tada se sve promjeni. Strahovi postaju ogromni. Budućnost postaje nepoznata. Ali s dobrim poznavanjem bolesti dovest će se do ranog dijagnosticiranja bolesti i pružanja najkvalitetnije i najispravnije skrbi za oboljelog.

Vrlo su važna znanstvena istraživanja da bi se postojeća znanja proširila i da bi na bolji način zadovoljili potrebe oboljelih osoba. Promicanje znanja i javni nastupi o rijetkim bolestima, edukacija populacije i slično načini su koji bi mogli doprinijeti istraživanjima i ulaganjima u istraživanja.

## 20. LITERATURA

1. Hrvatski savez za rijetke bolesti. Republika Hrvatska: (online).

Dostupno na: [Hrvatski Savez za rijetke bolesti \(rijetke-bolesti.hr\)](http://rijetke-bolesti.hr)

Datum pristupa: 22.5.2021.

2. Kolarić S. Sestrinska skrb za djecu oboljelih od rijetkih i vrlo rijetkih bolesti (završni rad). Varaždin: Sveučilište sjever; 2019.

Dostupno na: <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:122:138760>

3. Hrvatska udruga oboljelih od sklerodermije. O rijetkim bolestima: (online). 2021.

Dostupno na: <http://huos.hr/udruga/korisna-dokumentacija/o-rijetkim-bolestima/>

Datum pristupa:30.5.2021.

4. Hrvatski zavod za javno zdravstvo. Međunarodni dan rijetkih bolesti: (online). 2018.

Dostupno na: [Međunarodni dan rijetkih bolesti | Hrvatski zavod za javno zdravstvo \(hzjz.hr\)](http://mednarodni-dan-rijetkih-bolesti.hr)

Datum pristupa:30.5.2021.

5. Pustišek N i suradnici. Rane kod djece i bulozna epidermoliza; 2012. Acta Med Croatica, 66, 1, 119-122.

6. Murat-Sušić i suradnici. Informacije o nasljednim buloznim epidermolizama. Brošura Društva oboljelih od bulozne epidermolize; 2006, DEBRA Hrvatska.

7. Kreni zdravo. Bulozna epidermoliza – uzrok, simptomi i liječenje: (online). 2021.

Dostupno na: [Bulozna epidermoliza – uzrok, simptomi i liječenje | Kreni zdravo!](http://krenizdravo.hr)

Datum pristupa: 11.6.2021.

8. DEBRA Hrvatska, Društvo oboljelih od bulozne epidermolize, Zagreb. Bulozna epidermoliza: (online). 2021.

Dostupno na: <https://www.debra.hr/>

Datum pristupa: 15.6.2021.



9. Pavlinić S. Uloga edukacijskog rehabilitatora u poboljšanju kvalitete života osoba oboljelih od bulozne epidermolize (diplomski rad). Zagreb: Sveučilište u Zagrebu; 2018.

Dostupno na: [Uloga edukacijskog rehabilitatora u poboljšanju kvalitete života osoba oboljelih od bulozne epidermolize | Edukacijsko-rehabilitacijski fakultet \(unizg.hr\)](#)

10. Pope E. i suradnici. A consensus approach to wound care in epidermolysis bullosa; 2012. NIH Public Access Author Manuscript, J Am Acad Dermatol. 67, 5, 904-917

11. Pavković M. Upute za medicinske sestre i tehničare za rad s osobama oboljelima od bulozne epidermolize, Zagreb: (online).

Dostupno na: [Upute-za-medicinske-sestre.pdf \(debra.hr\)](#).

Datum pristupa: 25.9.2021.

12. Kellie S. Badger i suradnici. Recommendations for a Comprehensive Management Plan for the Child Diagnosed With Epidermolysis Bullosa; 2013. Feature article, Journal of the Dermatology Nurses' Association

13. May El Hachem i suradnici. Multicentre consensus recommendations for skin care in inherited epidermolysis bullosa; 2014. Orphanet journal of rare diseases

Dostupno na: <http://www.ojrd.com/content/9/1/76>

## **21. OZNAKE I KRATICE**

EB – Epidermolysis bullosa – bulozna epidermoliza

## 22. SLIKE

Slika 1. Logo Hrvatskog saveza za rijetke bolesti

Izvor: <https://uznasnistesami.hrt.hr/singlica/hrvatski-savez-za-rijetke-bolesti/>

Slika 2. Presjek slojeva kože Simplex bulozne epidermolize

Izvor: ["Bulozna epidermoliza i njena incidencija na području Dubrovačko-neretvanske županije" | Repozitorij Sveučilišta u Dubrovniku \(unidu.hr\)](#)

Slika 3. Presjek slojeva kože Junkcijske bulozne epidermolize

Izvor: ["Bulozna epidermoliza i njena incidencija na području Dubrovačko-neretvanske županije" | Repozitorij Sveučilišta u Dubrovniku \(unidu.hr\)](#)

Slika 4. Presjek slojeva kože distrofične bulozne epidermolize

Izvor: ["Bulozna epidermoliza i njena incidencija na području Dubrovačko-neretvanske županije" | Repozitorij Sveučilišta u Dubrovniku \(unidu.hr\)](#)

Slika 5. Koža djeteta nakon pucanja mjehura zbog bulozne epidermolize

Izvor: [What is Epidermolysis Bullosa? Learn about rare genetic skin condition EB \(inmedpharma.com\)](#)

Slika 6. Izgled kože djeteta s buloznom epidermolizom

Izvor: [Bulozna epidermoliza – uzrok, simptomi i liječenje | Kreni zdravo!](#)

Slika 7. Skala za određivanje boli kod djece

Izvor: [Metode ispitivanja analgezije - Zdravlje](#)

## 23. SAŽETAK

Rijetkim bolestima se smatraju one bolesti koje se javljaju na manje od 5 osoba na 10 000 stanovnika. Rijetke bolesti su u većini slučajeva kronične, degenerativne i mogu biti smrtonosne. Zbog toga je oboljelima uvelike smanjena kvaliteta života, posebno zbog toga što su ovisni o tuđoj pomoći.

Bulozna epidermoliza nasljedna je rijetka bolest koju karakterizira pojava mjehura na koži i sluznicama kao posljedica genetskih defekata u strukturnim proteinima kože. Bolest se najčešće manifestira pri porodu ili u ranom djetinjstvu, vrlo rijetko, gotovo nikada, kasnije.

Razlikujemo četiri osnovna tipa bolesti, a to su: EB simplex, junkcijska EB, distrofična EB, Kindlerov sindrom. Zaštita kože glavna je u prevenciji pogoršanja bolesti, a zbrinjavanje rana glavno je u prevenciji nastanka komplikacija bolesti. Terapija je usmjerena na ublažavanje simptoma, ali zaslužna je za odgađanje komplikacija i podiže kvalitetu života.

Velik izazov medicinskoj sestri predstavlja briga o djetetu s buloznom epidermolizom. Skrb za bolesno dijete uključuje njegu rana, prehranu, obrazovanje i socijalnu podršku. Budući da bolest može dovesti do brojnih komplikacija sav potencijal mora se usmjeriti na komplikacije kao što su infekcija, bol, nepravilnosti u radu središnjeg živčanog sustava. Isto tako o svemu tome medicinska sestra treba educirati obitelj oboljelog kako bi mogli prijaviti bilo kakve promjene pedijatru ili dermatologu. Zadaća medicinske sestre je i pomoći obitelji osmisliti kućni plan koji uključuje napatke za odijevanje, obuvanje, kupanje, previjanje i slično. Medicinska sestra također mora raditi u suradnji sa drugim pružateljima skrbi i školama.

Ključne riječi: rijetke bolesti, bulozna epidermoliza, sestrinska skrb

## **24. SUMMARY**

Rare diseases are those diseases that occur in less than 5 people per 10,000 population. Rare diseases are in most cases chronic, degenerative and deadly. As a result, patients' quality of life is greatly reduced, especially because they are dependent on someone else's help.

Bullous epidermolysis is an inherited rare disease characterized by the appearance of blisters on the skin and mucous membranes as a result of genetic defects in the structural proteins of the skin. The disease most often manifests itself at birth or in early childhood, very rarely, almost never, later.

There are four basic types of disease, and they are: EB simplex, junk EB, dystrophic EB, Kindler's syndrome. Skin protection is the main one in the prevention of the worsening of the disease, and the care of the wounds is the main one in the prevention of the complications of the disease. Therapy is aimed at relieving symptoms, but it is responsible for delaying complications and raising the quality of life.

A major challenge for the nurse is caring for a child with bullous epidermolysis. Caring for a sick child includes wound care, nutrition, education and social support. Disease can lead to numerous complications, all the potential must be focused on complications such as infection, pain, abnormalities in the work of the central nervous system. Also, the nurse should educate the patient's family about all of this, and they should report any changes to a pediatrician or dermatologist. The task of the nurse is also to help the family devise a house plan that includes instructions for dressing, putting on shoes, bathing, changing. The nurse must also work in cooperation with other care providers and schools.

Key words: rare diseases, bullous epidermolysis, nursing care

Prema Odluci Veleučilišta u Bjelovaru, a u skladu sa Zakonom o znanstvenoj djelatnosti i visokom obrazovanju, elektroničke inačice završnih radova studenata Veleučilišta u Bjelovaru bit će pohranjene i javno dostupne u internetskoj bazi Nacionalne i sveučilišne knjižnice u Zagrebu. Ukoliko ste suglasni da tekst Vašeg završnog rada u cijelosti bude javno objavljen, molimo Vas da to potvrdite potpisom.

Suglasnost za objavljivanje elektroničke inačice završnog rada u javno dostupnom nacionalnom repozitoriju

JOSIPA ZELJKO

*ime i prezime studenta/ice*

Dajem suglasnost da se radi promicanja otvorenog i slobodnog pristupa znanju i informacijama cjeloviti tekst mojeg završnog rada pohrani u repozitorij Nacionalne i sveučilišne knjižnice u Zagrebu i time učini javno dostupnim.

Svojim potpisom potvrđujem istovjetnost tiskane i elektroničke inačice završnog rada.

U Bjelovaru, 29. 9. 2021.

Josipa Zeljko

*potpis studenta/ice*

## IZJAVA O AUTORSTVU ZAVRŠNOG RADA

Pod punom odgovornošću izjavljujem da sam ovaj rad izradio/la samostalno, poštujući načela akademske čestitosti, pravila struke te pravila i norme standardnog hrvatskog jezika. Rad je moje autorsko djelo i svi su preuzeti citati i parafraze u njemu primjereno označeni.

Mjesto i datum	Ime i prezime studenta/ice	Potpis studenta/ice
U Bjelovaru, <u>29.3.2021.</u>	JOSIPA ZELJKO	Josipa Zeljko