

Epidermolysis bullosa congenita (EB)  
a EB Centrum ČR

**STRUČNÝ PRŮVODCE**  
*(nejen)*  
**PRO LÉKAŘE**

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

Brožura vznikla za podpory Ministerstva zdravotnictví ČR



## OBSAH

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



## 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 syndrom Kindlerové, který je vzácný), je známo více než 30 podtypů EB. V současné době je známo 18 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.

Tři typy EB (simplex, junkční a dystrofická EB) 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, ale potíže mohou naopak progredovat. Závažnější příznaky mají většinou recesivně dědičné generalizované formy EB junkční a dystrofická. U těchto forem vznikají puchýře v hlubších vrstvách kůže a dochází k jizvení, polykacím potížím (způsobeným stenózou jícnu), potížím s močením, vyprazdňováním. 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 70x 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, ale i správnými radami předchází jejich komplikacím.

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

## Co je EB Centrum ČR, 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 ČR** ([www.ebcentrum.cz](http://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 členem mezinárodní sítě klinických expertů EB Clinet a mezinárodní sítě pro vzácná kožní onemocnění European reference network – Skin. V roce 2016 EB Centrum a DEBRA ČR získaly za komplexní péči a pomoc pacientům s EB zvláštní cenu Český Goodwill 2016.

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. Maminka nebo i další rodinní příslušníci se zacvičují v ošetrovací technice, seznamují se s týmem specialistů, rodině pomáhají pracovnice DEBRA ČR. Jako jediné pracoviště v České republice má EB Centrum dostupnou moderní diagnostiku, která spočívá v současně moderních histologických metodách a v DNA molekulární diagnostice u všech 4 typů EB. 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 ČR?

EB Centrum je jako jediné v ČR 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 baktériemi 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 níže uvedených odborníků včetně komplexního genetické poradenství a prenatální i postnatální DNA analýzy EB.

***Klinické EB Centrum úzce spolupracuje s DEBRA ČR, která sídlí v areálu Dětské nemocnice FN Brno 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 vyšetření vzorků kůže a z krve. Proto je zbytečné pacientovi odebírat vzorek kůže v místě bydliště. I odběr puchýře vyžaduje zkušenost lékaře a správnou volbu vhodného vzorku kůže.

**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 rodinách liší podle formy onemocnění a vždy vyžaduje individuální genetické poradenství.

**Kontakt:** gaillyova.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. Konzistenčně 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 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.

**Dermatolog: prim. MUDr. Hana BUČKOVÁ, Ph.D.**

**MUDr. Jana DROCHYTKOVÁ**

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

### **Dermatologické EB sestry:**

Eva Kittlerová, Jitka Slaměňíková , Martina Svobodová, Naděžda Svobodová

### **Kožní ambulance:**

**Ordinační hodiny:** pondělí 8.00–12.00 a 13.30–15.00 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 | buckova.hana@fnbrno.cz





## 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. Tereza PINKASOVÁ

Gastroenterologická poradna s Mgr. M. Halbrštátovou

**Ordinační hodiny:** pondělí 12.30–15.30 hodin (po předchozí domluvě)

**Místo:** kontaktní místnost DEBRA ČR (pavilon K)

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

**Objednání:** telefonicky nebo osobně při předchozí návštěvě v ambulanci

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

Objednání stejné jako k nutričnímu specialistce

Mgr. M. Halbrštátové

**Kontakt na lékaře:** T: 532 234 948 | pinkasova.tereza@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 orgánech. 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. T. Pinkasovou**

**Ordinační hodiny:** pondělí 12.30–15.30 hodin

**Místo:** kontaktní místnost DEBRA ČR (budova K)

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](mailto: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 eventuální substituci krevních derivátů a transfuzních přípravků.

### MUDr. Světlana KÖHLEROVÁ

**Oddělení dětské hematologie**

**Hematologická ambulance:**

**Ordinační hodiny:** pondělí–pátek: 8.00–14.30 hodin

**Místo:** Ambulance ODH, budova A, první patro

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

**Objednání:** T: 532 234 246 — všední den mezi 9.00–12.00 hodin

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





## **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, dveře č. 12

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





## **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 také 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.

**prim. MUDr. Jitka VOKURKOVÁ, Ph.D.**

**MUDr. Martin FIALA**

**MUDr. Olga KOŠKOVÁ, Ph.D.**

**MUDr. Pavel ROTSCHEIN**

**Ordinační hodiny na ambulanci pro děti i dospělé:**

úterý | 9.00–14.00 hodin | prim. MUDr. Jitka Vokurková Ph.D.

středa | 9.00–14.00 hodin | MUDr. Olga Košková Ph.D.

čtvrtek | 9.00–14.00 hodin | MUDr. Martin Fiala

**Místo:** chirurgická ambulance č. 5

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

**Objednání:** nutné předem telefonicky v ordinační hodiny úterý, středa, čtvrtek

**Kontakt:** T: 532 234 790 | 532 234 362 | 532 234 256





## 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 rohovky 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

**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

Anestesiolog 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](http://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](mailto: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.

**prim. MUDr. Renata GAILLYOVÁ, Ph.D.**

**MUDr. Jana ŠOUKALOVÁ**

**Ambulance lékařské genetiky**

**Ordinační hodiny: prim. MUDr. Renata Gaillyová, Ph.D.**

pondělí 8.00–12.00 hodin, 13.00–14.00 hodin | úterý, čtvrtek 8.00–12.00 hodin

**Ordinační hodiny: MUDr. Jana Šoukalová**

pondělí, středa, pátek 8.00–12.00 hodin

**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





## 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

**Místo:** Gynekologicko–porodnická klinika LF MU a FN Brno

FN Brno – Porodnice, Obilní trh 11

**Objednání:** nutné předem telefonicky

**Kontakt:** T: 532 238 401 | gerychova.romana@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.

### **Mgr. Klára DVOŘÁKOVÁ**

**Místo:** Kontaktní místnost DEBRA ČR

FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

**Kontaktní hodiny:** každé pondělí od 9.00–13.00 (po předchozí domluvě)

**Další místo:** Soukromá psychologická ambulance, Pekařská 7, Brno, 2. patro

**Kontaktní hodiny:** dle předchozí domluvy

**Objednání:** na obě místa nutné předem telefonicky nebo e-mailem

**Kontakt:** T: 731 442 267 | klara.dvorakova@debra.cz





## SOCIÁLNÍ PRACOVNICE

Sociální pracovnice z DEBRA ČR jsou součástí týmu EB Centra a zajišťují tak skvělou provázanost těchto dvou subjektů. Komunikují s pacienty s EB a jejich rodinami, ale též se specialisty EB Centra. Sociální pracovnice DEBRA ČR zprostředkovávají pacientům s EB nové informace z oblasti dávek sociálního zabezpečení a činnosti sociálních služeb v ČR, propojují v případě zájmu pacienty a rodiny s EB, a to z důvodu možnosti předání cenných praktických zkušeností a sdílení starostí i radostí souvisejících s onemocněním. V době hospitalizace pacientů na některém z oddělení FN Brno se stávají prostředníky i partnery zdravotníků EB Centra.

Odborné sociální poradenství je registrovanou službou DEBRA ČR, z. ú., splňuje podmínky pro registraci sociálních služeb podle § 79 zákona o sociálních službách č. 108/2006 Sb. Poradenství je využíváno klienty i jejich rodinnými příslušníky na základě jejich zájmu.

Forma poskytování je ambulantní a terénní. Místo poskytování je DEBRA ČR, FN Brno, Černopolní 9, 613 00 Brno. Terénní služba je poskytována dle potřeb uživatelů (v přirozeném prostředí uživatelů služeb). Pracovnice navštěvují uživatele v domácnostech na základě jejich žádosti a potřeb.

### Mgr. Pavlína MARKOVÁ

**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:** T: 773 682 299 | [pavlina.markova@debra.cz](mailto:pavlina.markova@debra.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](mailto:kyclova.jitka@fnbrno.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.

**RNDr. Lenka FAJKUSOVÁ, CSc.**

**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







## 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**.

## Poslání a cíle DEBRA ČR

Posláním DEBRA ČR, z. ú. je zvyšovat kvalitu života lidí trpících nemocí motýlích křídel a jejich rodinám. Snažíme se zapojovat lidi s EB do plnohodnotného života.

Našimi aktivitami usilujeme o to, aby nemocní a jejich rodiny dokázali čelit tíživé ekonomické situaci, psychickým a sociálním problémům, jež vyplývají ze základnosti tohoto onemocnění.

Cílem činnosti DEBRA ČR, z. ú. je pomoci prosazovat a hájit zájmy lidí s nemocí EB, popřípadě jejich rodin. Zabezpečovat jejich informovanost a spolupracovat s vládními, krajskými a dalšími institucemi.

Mezi další významné cíle organizace patří šíření osvěty nemoci motýlích křídel mezi laickou i odbornou veřejností.

**Veškeré služby a sociální poradenství jsou poskytovány zdarma.**



## Svým klientům DEBRA ČR nabízí:

- Sdružování lidí s EB a rodin, kde žije takto nemocný člen
- Osobní a individuální přístup
- Odborné sociální poradenství
- Výživové poradenství
- Psychologickou podporu
- Přímoú finanční podporu a pomoc nemocným s EB prostřednictvím veřejné sbírky
- Realizaci projektů pro lidi s EB
- Šíření osvěty o onemocnění EB

DEBRA ČR sídlí ve FN Brno při Dětském kožním oddělení Pediatrické kliniky a úzce spolupracuje s klinickým EB Centrem. Propojení klinického EB Centra s DEBRA ČR je pro pacienty s EB velmi efektivní a nezbytné. Neméně důležitá je i vzájemná propojenost s ostatními odborníky – pediatry, revizními lékaři apod.

Cílem této brožurky je podat základní informaci lékařům o onemocnění epidermolysis bullosa congenita, smyslu EB Centra a DEBRA ČR. Součástí brožurky jsou kontakty na jednotlivé specialisty. Budeme velmi rádi, pokud obsah brožurky prohloubí spolupráci mezi lékaři z místa bydliště pacienta se specialisty EB týmu, neboť společným cílem je pomoc pacientům s EB a jejich rodinám v jejich nelehkém osudu.

## Ing. Pavel MELICHÁREK | ředitel organizace

**Místo:** DEBRA ČR | FN Brno – Dětská nemocnice, Černopolní 9

**Kontakt:** 773 467 898 | pavel.melicharek@debra.cz



**Text:** Prim. MUDr. Hana Bučková Ph.D.,

odborníci EB Centra ČR

**Koordinátorka ediční činnosti:** Mgr. Michaela Halbršátová

**Pouze online verze**

**Rok vydání:** 2019

**Grafická úprava a sazba:** Bc. Marie Fialová Kolářová

**[www.ebcentrum.cz](http://www.ebcentrum.cz)**

**[www.debra.cz](http://www.debra.cz)**

