

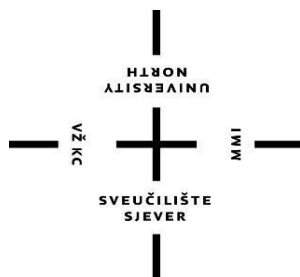
**Sveučilište
Sjever**

Završni rad br. 1161/SS/2019

**Sestrinska skrb za djecu oboljelu od rijetkih i vrlo
rijetkih bolesti**

Sonja Kolarić, 1825/336

Varaždin, rujan 2019. godine



Sveučilište Sjever

Odjel Sestrinstvo

Završni rad br.1161/SS/2019

Sestrinska skrb za djecu oboljelu od rijetkih i vrlo rijetkih bolesti

Student

Sonja Kolarić, 1825/336

Mentor

Mirjana Kolarek Karakaš dr. med. spec. pedijatar

Varaždin, rujan 2019. godine

Prijava završnog rada

Definiranje teme završnog rada i povjerenstva

ODJEL	Odjel za sestrinstvo		
STUDIJ	predškolski stručni studij Sestrinstva		
PREDAVAČ	Sonja Kolarić	MASTILNI BROJ	1825/336
ODJEL	30.08.2019	KOLIKO	Pedijatrija
MASTILNI BROJ	Sestrinska skrb za djecu obojelu od rijetkih i vrlo rijetkih bolesti		
MASTILNI BROJ NA EVAL. ODJELU	Nursing care for children with rare and very rare diseases		
MENTOR	Mirjana Kolarek Karakaš dr. med.	STANJE	predavač
ČLANOVI POVJERENSTVA	1. dr.sc. Irena Čanjuga, predsjednik		
	2. Mirjana Kolarek Karakaš dr. med., mentor		
	3. doc.dr.sc. Marijana Neuberg, član		
	4. Ivana Herak, mag.med.techn., zamjenski član		
	5. _____		

Zadatak završnog rada

PROJ.	1161/SS/2019
OPIS	Rijetke bolesti su one koje se javljaju na manje od pet pojedinaca na 1000 stanovnika. Šest do osam posto cjelokupne europske populacije boluje od rijetkih bolesti. Unutar njih postoje još "vrlo rijetke bolesti" koje pogađaju jednu osobu na 100 000 stanovnika. To su obično kronične, degenerativne i smrtonosne bolesti. Danas javnost pokazuje sve veću senzibiliziranost prema obojelim i članovima njihovih obitelji, ali uvijek se mora i može činiti više. Za veliki dio rijetkih bolesti ne postoji specifična terapija ili je postojeća terapija jako skupa. Važno je bolest prepoznati što ranije, kako bi se pravovremenom intervencijom smanjile moguće komplikacije i pogoršanja bolesti. Potrebna je dodatna edukacija cijeloga društva, osobito stručnjaka, kako bismo mogli što bolje odgovoriti na potrebe obojelih, koje su svaki dan sve veće. Ciljevi i zadaci: -definicija rijetkih bolesti -prepoznavanje bolesti, mogućnosti liječenja, sprječavanje posljedica -potpora djeci obojelih od rijetkih bolesti i članovima njihove obitelji -sestrinske dijagnoze -osvjedočavanje javnosti saznanjem o rijetkim bolestima, zbog podizanja svijesti o problemima obojelih -citatirani literaturu
ODSTAVAK IZUČEK	24.09.2019.



PREDGOVOR

Velika hvala mojoj mentorici dr. med. Mirjani Kolarek Karakaš na iznimno korisnim savjetima i uputama prilikom izrade završnog rada. Hvala svim profesorima i mentorima vježbovne nastave na strpljenju, trudu te prenošenju znanja tijekom ove tri godine studija.

Hvala svim kolegicama i kolegama na strpljenju, poticanju i podršci tijekom studiranja.

Također, veliko hvala i mojoj obitelji na ljubavi i podršci koju su mi pružali tijekom sve tri godine studija. Pokazivali mi razumijevanje, poticali me, vjerovali i bili uz mene onda kada mi je to bilo najviše potrebno.

Sažetak

Rijetke i vrlo rijetke bolesti, skupina su bolesti koje su međusobno veoma različite. Sagleda li se srž problema bolesti, može se zaključiti da ih povezuju brojne negativne karakteristike, a neke od njih su te što je velika većina bolesti bez odobrenog liječenja te je sama dijagnostika bolesti dugotrajna i mukotrpa za pacijente. Prema dostupnoj literaturi do danas je opisano između 6000 i 8000 rijetkih bolesti, a smatra se da se svake godine opiše 250 do 280 novih bolesti koje uvelike utječu na kvalitetu života 6 do 8% globalne populacije. Rijetkost ovih bolesti pojedinačno stvara značajne izazove oboljelim pacijentima, njihovim obiteljima, te za kliničare koji pokušavaju postaviti točnu dijagnozu i primijeniti najbolju moguću skrb za oboljele. U suvremenom svijetu nedostaje terapija za veliku većinu ovih bolesti, a kad postoji, ona je često vrlo skupa zbog znanstvenih i proizvodnih izazova i malog potencijalnog tržišta za takve proizvode. Zbog tih razloga nerijetko se događa da je sama skrb za pacijenta usmjerena prevenciji komplikacija, a ne liječenju bolesti. Medicinske sestre i tehničari nedvojbeno imaju važnu ulogu u skrbi za takve pacijente. Osnovni pristup u sestrinskoj skrbi u pedijatriji temelji se na ideji: „gledaj-slušaj-osjećaj“. Bitna je uloga medicinske sestre i u načinu kojim prilazi roditeljima, kao i djetetu. Ona mora biti susretljiva kako bi se stekla uzajamno povjerenje, što je veoma važno za daljnju obradu djeteta tijekom hospitalizacije. Svakom djetetu se pristupa individualno i interdisciplinarno. Zbog velikog broja anomalija i simptoma koji su zajednički većem broju rijetkih i vrlo rijetkih bolesti, zajedničke su i sestrinske dijagnoze, sestrinske intervencije i cilj. Bitno je naglasiti da je zdravstvena njega djeteta s rijetkom ili vrlo rijetkom bolesti specifično područje rada medicinske sestre i sveobuhvatan proces, gdje je važno da je medicinska sestra educirana i da posjeduje mnoge vještine koje će osigurati provedbu cjelovite sestrinske skrbi. Svake godine posljednjeg dana veljače obilježava se Međunarodni dan rijetkih bolesti. Veljača je odabrana upravo zbog toga što predstavlja mjesec s "rijetkim" brojem dana, budući je prvi Međunarodni dan rijetkih bolesti bio obilježen 29. veljače 2008. godine, a poznato je da taj "rijetki" datum zapada svake četiri godine.

Ključne riječi: rijetke i vrlo rijetke bolesti, sestrinska skrb, zdravstvena njega djeteta

Popis korištenih kratica

OI-	osteogenesis imperfecta
LEPRE 1-	gen za sintezu proteina
CRTAP-	gen za sintezu proteina
COLA-	gen za sintezu proteina
EB-	bulozna epidermoliza
JEB-	junctional EB
EBS-	EB simplex
DEB-	dystrophic EB
COL7A-	gen za fibrilarni kolagen
DDEB-	dominantno distrofični oblik bulozne epidermolize
RDEB-	recesivno distrofični oblik bulozne epidermolize
AMC-	arthrogryposis multiplex congenita
RTG-	radiografija
CT-	kompjutorizirana tomografija
EMG-	elektromiografija
UZV-	ultrazvuk
NIFTY-	neinvazivni prenatalni testovi
βHCG-	humani korionski gonadotropin
MOPD II-	Majewski sindrom
TT-	tjelesna temperatura

Sadržaj

1.	Uvod.....	1
2.	Osteogenesis imperfecta - oi (bolest krhkih kostiju)	3
2.1.	Definicija	3
2.2.	Epidemiologija.....	3
2.3.	Tipovi Osteogenesis imperfecta	3
2.4.	Postavljanje dijagnoze	4
2.5.	Liječenje i prehrana	5
3.	Epidermolysis bullosa.....	6
3.1.	Definicija.....	6
3.2.	Epidemiologija.....	6
3.3.	Oblici <i>Epidermolysis bullosa</i>	6
3.4.	Postavljanje dijagnoze	7
3.5.	Liječenje i moguće komplikacije.....	8
4.	Haemophilia B	10
4.1.	Definicija	10
4.2.	Epidemiologija.....	10
4.3.	Klinička slika	10
4.4.	Postavljanje dijagnoze	11
4.5.	Liječenje	11
5.	Arthrogryposis multiplex congenita (AMC).....	12
5.1.	Definicija	12
5.2.	Epidemiologija.....	12
5.3.	Klinička slika.....	12
5.4.	Postavljanje dijagnoze	13

5.5.	Liječenje	13
6.	Edwards syndrome	14
6.1.	Definicija	14
6.2.	Epidemiologija.....	14
6.3.	Klinička slika.....	14
6.4.	Postavljanje dijagnoze	15
6.4.1.	Prenatalna dijagnostika	15
6.4.2.	Laboratorijske pretrage	16
6.5.	Liječenje	16
7.	Majewski osteodysplastic primordial dwarfism type II (MOPD II)	17
7.1.	Definicija	17
7.2.	Epidemiologija.....	17
7.3.	Postavljanje dijagnoze – prikaz slučaja, Nevio	17
7.4.	Liječenje	18
8.	Sestrinska skrb	19
8.1.	Sestrinska skrb za djecu oboljelih od <i>Osteogenesis imperfecta</i>	19
8.2.	Sestrinska skrb kod djece oboljele od <i>Epidermolysis bullosa</i>	23
8.3.	Sestrinska skrb djece oboljele od <i>Haemophilia B</i>	27
8.4.	Sestrinska skrb za djecu oboljelu od <i>Arthrogryposis multiplex congenita</i>	30
8.5.	Sestrinska skrb za djecu oboljelu od <i>Edwards syndrome</i>	33
8.6.	Sestrinska skrb za djecu oboljelu od <i>Majewski osteodysplastic primordial dwarfism type II</i>	35
9.	Zaključak.....	37
10.	Literatura.....	40

1. Uvod

Pedijatrija je grana medicine koja je definirana objektom svog interesa - djetetom, od rođenja pa do adolescencije. Definira se kao medicina razvojne dobi. Njen interes usmjeren je na cjelokupnu dječju populaciju i svako dijete zasebno te obuhvaća i ujedinjuje tri najvažnija oblika medicinske djelatnosti: preventivu, liječenje i rehabilitaciju. Pedijatrija ima široko postavljene ciljeve i zadaće koje obuhvaćaju proučavanje i nadzor razvoja djece, prepoznavanje, sprečavanje i liječenje bolesti, zaštitu i unaprjeđenje zdravlja djece te rehabilitaciju djece ometene u razvoju [1]. Medicinska sestra između ostalog ima važnu ulogu u zbrinjavanju malih pacijenata oboljelih od rijetkih i vrlo rijetkih bolesti. Često za ovu skupinu bolesti ne postoji konkretan lijek već je sva njega usmjerena na sprječavanje komplikacija, njihovo pravovremeno uočavanje te pravodobno reagiranje. Rijetke i vrlo rijetke bolesti najčešće zahvaćaju nekoliko organskih sustava. Zbrinjavanje takvih pacijenata zahtijeva multidisciplinarni pristup skrbi i suradnju stručnjaka različitih zdravstvenih profesija.

Sestrinska skrb prema definiciji V. Henderson podrazumijeva „*pomagati pojedincu, bolesnom ili zdravom, u obavljanju onih aktivnost koje pridonose zdravlju, oporavku ili mirnoj smrti, a koje bi obavljao sam kada bi imao potrebnu snagu, volju ili znanje*“.

Zadaća medicinske sestre je pružanje pomoć pojedincima, obiteljima i skupinama kako bi oni odredili i ostvarili svoje tjelesne, mentalne i socijalne potencijale i to u uvjetima okruženja u kojemu žive i rade. Medicinska sestra mora osigurati aktivno uključivanje pojedinca i obitelj u sve oblike zdravstvene zaštite potičući samoodređenje i oslanjanje na vlastite snage, mora osposobiti djecu da potpuno iskoriste svoje mogućnosti i postignu najveću moguću neovisnost [2].

Rijetke bolesti su prema definiciji one bolesti koje se javljaju na manje od 5 pojedinaca na 10000 stanovnika. U Europi od rijetkih bolesti boluje oko 6-8% cjelokupne populacije. Unutar same grupe rijetkih bolesti, postoje i one koje su “vrlo rijetke”, te pogađaju jednu osobu na 100,000 stanovnika ili čak i manje. Takvi pacijenti su posebno izolirani i ranjivi. S medicinske strane, to su najčešće kronične, degenerativne i smrtonosne bolesti, zbog čega je oboljelima značajno smanjena kvaliteta života, pogotovo jer su ovisni o tuđoj pomoći. Pedijatrijske rijetke bolesti u posljednjih nekoliko godina zaokupljaju veću pažnju javnosti zbog podizanja svijesti o problemima oboljelih i članova njihovih obitelji ili staratelja i kroz

unaprjeđenje zakonskih propisa u vezi s kliničkim ispitivanjima lijekova u pedijatrijskoj populaciji. Oboljeli od rijetkih bolesti i njihove obitelji često su korisnici Centara za socijalnu skrb i drugih potpora lokalne zajednice zbog čega je komunikacija s lokalnim institucijama nužna kako bi se oboljeli i njihove obitelji prepoznali u sustavu, a svoja prava, pomoć i podršku u lokalnoj zajednici ostvarili pravovremeno. Projekt „Centar podrške za oboljele od rijetkih bolesti i njihove obitelji“ se u Hrvatskom savezu za rijetke bolesti uz podršku Ministarstva za demografiju, obitelj, mlade i socijalnu politiku, provodi od 1. lipnja 2017. godine. Za velik dio rijetkih bolesti još uvijek nisu pronađeni učinkoviti lijekovi, dok su za one za koje postoje lijekovi uglavnom toliko skupi da si ih oboljeli ne mogu priuštiti [3]. Rijetke i vrlo rijetke bolesti najčešće izazivaju tjelesni invaliditet koji je obilježen deficitom pokreta ili otežanom pokretljivošću.

Invaliditet predstavlja kompleks međudjelovanja raznih odrednica koje osim biomedicinskih uključuju i socijalne aspekte djelovanja. Suvremeno poimanje invaliditeta smatra kako je invaliditet rezultat neprilagođenosti društva te isključenja osobe s invaliditetom iz društva. Iz tog razloga, napredna društva usmjerena su na izučavanje značajki i potreba osoba s invaliditetom kako bi se omogućila jednakost i izjednačavanje prava za sve osobe. Zbog toga je potrebno educirati cjelokupno društvo a posebno profesionalce kako bi mogli odgovoriti potrebama koje zahtijevaju određene intervencije. U Deklaraciji o pravima osoba s invaliditetom koju je donio Hrvatski Sabor (2005), osoba s invaliditetom je: “svaka osoba koja je zbog tjelesnog i/ili mentalnog oštećenja, privremenog ili trajnog, prošlog, sadašnjeg ili budućeg, urođenog ili stečenog pod utjecajem bilo kojeg uzroka, izgubila ili odstupa od očekivane tjelesne ili fiziološke strukture te je ograničenih ili nedostatnih sposobnosti za obavljanje određene aktivnosti na način i u opsegu koji se smatra uobičajenim za ljude u određenoj sredini.“ [4].

2. Osteogenesis imperfecta - oi (bolest krhkih kostiju)

2.1. Definicija

Najčešća je među nasljednim bolestima, klinički obilježenom pojačanom lomljivošću kostiju. Bolest se nasljeđuje autosomno dominantno. Kolagen tipa 1 jest heterotrimer sastavljen od 2 lanca alfa 1 i jednog lanca alfa 2. Mutacije koje uzrokuju potpuni izostanak sinteze jednog od lanaca dovode do smanjene sinteze strukturno normalnog kolagena i blažih oblika bolesti, a mutacije koje uzrokuju promjene strukture jednog od lanaca imaju za posljedicu patološkim promijenjenu strukturu cijele molekule kolagena i zato težu kliničku sliku bolesti. U oko 5% bolesnika bolest je uzrokovana mutacijama gena LEPRE 1 i CRTAP čiji proteinski produkt sudjeluje u posttranslacijskoj modifikaciji kolagena i tada se nasljeđuje autosomno recesivno. U dijela bolesnika genska osnova još nije poznata. Promijenjeni kolagen uzrokuje promjenu strukture izvanstaničnog matriksa, što za posljedicu ima i poremećeno odlaganje minerala u takve kosti: osteopeniju, osteoporozu i pojačanu lomljivost [5]

2.2. Epidemiologija

Učestalost bolesti je oko 1: 20.000 novorođenčadi, ali varira ovisno o tipu bolesti. U oko 85% bolesnika uzrok je poremećaj stvaranja kolagena tipa 1 zbog mutacija gena COLA 1 ili COLA 2 koji kodiraju alfa 1 i alfa 2 lanac kolagena. Glavna osobina te bolesti su lomljive i osteoporotične kosti, no kako su zahvaćena i nemineralizirana tkiva u kojima je glavna bjelanjčevina matriksa kolagen tip I, promjene se očituju i na koži (promijenjen elasticitet), tetivama (pojačana pokretljivost zglobova), bjeloočnicama (plavkasta boja), zubima (poremećaj razvitka) i krvnim žilama [6].

2.3. Tipovi Osteogenesis imperfecta

Do danas je na temelju opisanih saznanja poznato 8 tipova bolesti, ali u kliničkoj praksi se i dalje razlikuju 4 osnovna tipa bolesti koje je 1979. godine opisao Silence te ona dobro ilustriraju kliničku raznolikost bolesti [5].

Osteogenesis imperfecta tip 1

Definira se kao najčešći i najblaži tip. Bolesnici su normalne visine ili nešto niži i imaju modrikaste bjeloočnice. Samo neki imaju i dentinogenesis imperfecta (žučkasti, sivkasto-modrikasti ili kao prozirni zubi, slabe cakline, skloni karijesu, lomljenju i ispadanju). Koža je pojačane elastičnosti a zglobovi povećane pokretljivosti. Povećana je sklonost nastanku modrica. Nekim bolesnicima s vremenom slabi sluh. Prijelomi su najčešći u dječjoj dobi do puberteta pa potom u starijoj dobi. Događaju se i nakon naoko neznatnih trauma ili čak bez

vidljive traume (tzv. patološke frakture). Znatnijeg iskrivljenja kostiju nema, a nakon prijeloma kosti normalno cijele. Dugoročno znatnije teškoće mogu stvarati kompresivne frakture kralježaka, zbog kojih nerijetko postoji i blaža skolioza [5].

Osteogenesis imperfecta tip 2

Približno 10 bolesnika ima tip 2, najteži oblik bolesti. Obilježavaju ga već intrauterino prijelomi i deformacije dugih kostiju te frakture rebara, što ometa razvoj prsnog koša i pluća. Djeca se rađaju kratka s kratim deformiranim udovima. Smrt nastupa u perinatalnom razdoblju ili najkasnije u prvih nekoliko mjeseci života [5].

Osteogenesis imperfecta tip 3

Djeca se rađaju kratka, sa skraćenim i deformiranim udovima ograničene pokretljivosti. Na RTG snimci se vide tragovi prijeloma i smanjena mineralizacija kosti. Lice je obično trokutasto i maleno u odnosu prema povećanom neurokraniju. Frakture rebara su rijetke ili ih nema, a prsni koš s vremenom postaje bačvast ili se formiraju kokošja prsa. Česti prijelomi i deformacije dugih kostiju najčešće onemogućavaju samostalan hod i uzrok su kronične boli. Sklere su isprva modrikaste, ali s vremenom pobijele. Obično postoji dentinogenesis imperfecta. Život mogu ugroziti teška skolioza koja ometa disanje ili nestabilnost vratnih kralježaka [5].

Osteogenesis imperfecta tip 4

Umjereno težak oblik bolesti, s varijabilnim brojem prijeloma i blagim do umjerenim iskrivljenjima kostiju. Rast je najčešće zaostao, a sklere su normalne boje ili sivkaste. Dentinogenesis imperfecta vidi se u nekih bolesnika [5].

Bez obzira na navedene oblike zapravo ih je teško uvijek međusobno razlikovati i gotovo da postoji kontinuirani prijelaz iz jednoga u drugi [5].

2.4. Postavljanje dijagnoze

Potvrda kliničke dijagnoze može se pokušati dobiti analizom kolagena u fibroblastima i/ili analizom gena, no to zbog genske heterogenosti i dostupnosti spomenutih pretraga nije uvijek jednostavno. U nekim slučajevima dijagnozu katkada nije lako uspostaviti, te treba isključiti slučajnu ozljedu, zlostavljanje djeteta, a kod starijih osoba teže oblike osteoporoze. Zlatni standard za dijagnosticiranje osteoporoze je denzitometrija. Gustoća kostiju može biti i normalna, pogotovo u OI tip I. Biokemijske pretrage koje ukazuju na promjene pregradnje kosti važne su za postavljanje dijagnoze OI, predviđanje rizika budućih lomova, praćenje liječenja, kao i za pomoć u odluci o načinu liječenja. Biokemijske pretrage se dijele na one koji služe za procjenu izgradnje kostiju i one koji daju potpuniji uvid u razgradnju kostiju [5].

2.5. Liječenje i prehrana

Ovisi o obliku bolesti, a osnova su mu fizikalna terapija i prema potrebi ortopedski zahvati radi postizanja što bolje pokretljivosti i u težim oblicima očuvanja respiratorne funkcije. U posljednjih 15-ak godina primjenjuju se, ponajprije u bolesnika s težim oblicima bolesti i bifosfonata, lijekovi koji inhibiraju funkciju osteoklasta i time razgradnju kosti, pomičući ravnotežu u trajnoj pregradnji prema njezinoj izgradnji. Tako se poboljšava mineralna gustoća kostiju (koja je sekundarno smanjena), smanjuju se broj prijeloma i boli te se poboljšava pokretljivost. Kod djece se u prvom redu primjenjuje pamidronat intravenski, u početku u razmacima 3 do 6 mjeseci, a poslije ovisno o njegovom učinku, obliku bolesti i drugim čimbenicima. Dugoročno djelovanje bifosfanata još nije poznato pa ga treba oprezno rabiti pod nadzorom specijaliziranim centara [5].

Prehrana treba biti uravnotežena, ali smanjene kalorične vrijednosti. Treba izbjegavati meso, masnoće i šećer, a povećati unos različitih vitamina (naročito vitamina D) i minerala, te naročito kalcija [6].

3. Epidermolysis bullosa

3.1. Definicija

Epidermolysis bullosa (EB) definiraju se kao nasljedne bolesti koje karakterizira pojava mjehura na sluznicama i koži kao posljedica genetskih defekata u strukturnim proteinima kože. Najčešće se pojavljuju već pri porodu ili u ranom djetinjstvu, vrlo rijetko kasnije. Mjehuri mogu nastati spontano, ali češće djelovanjem već blagih mehaničkih trauma. Nasljeđivanje može biti autosomno - dominantno i autosomno - recesivno, a klinička slika pojedinih oblika EB može jasno varirati. Glavni klinički problem su sekundarno inficirane erozije koje cijele vrlo polako, te pojava kožnih i sluzničkih karcinoma. Često su uz promjene na koži i sluznicama zahvaćene i druge ektodermalne strukture (nokti, kosa i zubi) [7].

3.2. Epidemiologija

Bolest se javlja kod dvoje-četvero osoba na 100,000 stanovnika, svih rasa i etničkih skupina, a oba spola su jednako pogođena. Bolest nije uvijek vidljiva pri rođenju djeteta, tako da se kod blažih oblika bolesti prvi simptomi pokazuju tek kad dijete počinje puzati, hodati i trčati ili kad se adolescent krene aktivno baviti fizičkom aktivnošću [8].

3.3. Oblici *Epidermolysis bullosa*

Do danas je poznato nekoliko oblika *epidermolysis bullosa*.

Epidermolysis bullosa se dijeli na četiri glavne kategorije temeljem topografske razine mjehurića unutar zone dermalno-epidermalne bazalne membrane. Prema toj podijeli razlikuju se *Junctional EB (JEB)*, *EB simplex (EBS)*, *Dystrophic EB (DEB)*, *Kindler syndrom*. [9].

Junctional EB (JEB)

Junctional EB (JEB) obuhvaća skupinu autosomno recesivnih poremećaja koje karakterizira stvaranje mjehurića na razini *lamina lucide* [10].

EB simplex (EBS)

Mjehurići i ranice su rijetko prisutni pri rođenju i obično počinju kada dijete krene puzati. Plikovi su obično ograničeni na ruke i noge, ali se ponekad mogu pojaviti bilo gdje ako je trauma značajna. Simptomi se pogoršavaju za vrijeme toplog vremena i prilikom pojačanog znojenja. Primjena terapije u većini slučajeva smanjuje simptome. Oralna sluznica, zubi i kosa su normalni [10].

Dystrophic EB (DEB)

Distrofični oblik EB-a (DEB) uzrokovan je mutacijama u genima COL7A, koji šifriraju tip VII kolagena, glavnu sastavnicu sidrenih fibrila bazalne membrane (20). Prema načelu nasljeđivanja DEB se dijeli na dva glavna podtipa. Ukoliko se prenosi autosomno-dominantno govorimo o dominantnom distrofičnom obliku EB-a (DDEB), ili autosomno recesivno, tada se radi o recesivnom distrofičnom obliku EB-a (RDEB) [10].

Kindlerov sindrom

Kindlerov sindrom je odnedavno uvršten u nasljedne EB. Bolest se očituje pojavom mjehura poslije poroda koji cijele stvaranjem ožiljaka. U kasnijoj dobi prisutna je keratodermija, progresivna piokilodermija, te pojačana osjetljivost na sunce. U ovih se bolesnika nerijetko opisuju gingivitis, kolitis, stenoza jednjaka i uretre te rijetko i mentalna retardacija. Bolest se nasljeđuje autosomno recesivno, a posljedica je mutacije gena za kindlin-1 [11].

3.4. Postavljanje dijagnoze

Dijagnoza *epidermolysis bullosa* postavlja se na temelju detaljne anamneze. Uloga medicinske sestre je uzeti anamnezu koja uključuje podatke o vremenu nastanka mjehurića, najčešćim mjestima nastanka mjehura i rana, pojavi ranica na sluznicama, promjenama na noktima, u vlasištu te druge promjene. U dijagnozu je potrebno uključiti podatke o pojavi slične bolesti u obitelji ili nekih simptoma koji se kod ove bolesti mogu vidjeti. Nadalje potreban je detaljan klinički pregled i traganje za simptomima karakterističnim kod pojedine podvrste bolesti. Laboratorijska procjena bolesti podrazumijeva uzimanje komadića kože za detaljan pregled. Osim "klasičnog histološkog pregleda" koristi se pregled kože elektronskom mikroskopijom, kojom se mogu prikazati finije promjene ili nedostaci u građi kože. Najnovije tehnike koriste se antitijelima, ili biljezima, za pojedine proteine u koži. Ti su biljezi najčešće označeni nekom bojom. Ako se u analiziranoj koži nalazi protein kojeg dotični biljeg prepoznaje, biljeg - antitijelo se na njega veže i "oboji" ga. Ako protein nedostaje ne dolazi do vezanja, te će i bojanje tkiva izostati. Na taj način se može točno utvrditi koja bjelančevina ili čak koji dio bjelančevine u koži nedostaje. Tada se, barem za neke podtipove bolesti može pristupiti genskoj analizi, tj. utvrđivanju mutacije gena kod dotičnog bolesnika. Danas postoji i mogućnost da se u obitelji koja već ima jedno oboljelo dijete od nasljedne bulozne epidermolize, postavi ili isključi dijagnoza u nerođenog djeteta. Dijagnoza se može postaviti analiziranjem kože nerođenog djeteta (za što se kroz majčin trbuh mora uzeti komadić

djetetove kože) ili uzimanjem djelića posteljice već u najranijoj trudnoći. [8] Dermatološki status uključuje detaljan pregled cijele kože, svih vidljivih sluznica, zahvaćenost adneksa: nokti, kosa i zubi [7].

3.5. Liječenje i moguće komplikacije

Epidermolysis bullosa je multisistemska bolest koja ne zahvaća samo kožu već i ostale organske sustave. Intenzitet i težina promjena na koži i sluznicama, kao i na ostalim organskim sustavima ovisi o tipu i podtipu bolesti te one mogu biti vrlo različiti. Prema dostupnoj literaturi ne postoji lijek za liječenje *epidermolysis bullosa* već su svi napori usmjereni na prevenciju komplikacija, pravovremeno prepoznavanje te pravovremeno liječenje komplikacija.

Jedna od komplikacija koja često prisutna kod oboljelih je manjak nutrijenta koja uvelike utječe na rezultate zbrinjavanja ostalih komplikacija.

Pothranjenost je posljedica rana u usnoj šupljini i jednjaku što otežava žvakanje i gutanje hrane, ranog nastanka karijesa, opstipacije (zbog rana perianalnog područja, terapije željezom) što smanjuje apetit. Deformacija šaka značajno otežava samostalnost pri hranjenju. Istodobno potrebe za kalorijama mogu biti i do 50 % veće, a za proteinima i dvostruke u usporedbi s potrebama vršnjaka [10].

Neki od uzroka pothranjenosti su i: gubitci hranjivih tvari, proteina i krvi kroz rane na koži i sluznicama, kronična infekcija te stalno zaraštanje rana. Neodgovarajući unos hrane dovodi do malnutricije, zaostatka u rastu djece, te zakašnjelog puberteta, slabog imunološkog odgovora, slabokrvnosti te usporenog zaraštanja rana. Zbog navedenog je nužna stalna kontrola rasta i napredovanja u dječjoj dobi, kao i kontrola tjelesne mase u odraslih bolesnika [11].

Kod oboljelih od *epidermolysis bullosa* osim malnutricije česta je i pojava slabokrvnosti koja ima značajan utjecaj na opće stanje bolesnika, uzrok je brzog umaranja, smanjene fizičke aktivnosti bolesnika, te usporenog cijeljenja rana.

Bol je simptom koji je često prisutan kod oboljelih od bulozne epidermolize najčešće uzrokovan mjehurima, erozijama na koži, ranama te pojavom sekundarnih infekcija. Bol mogu pojačati naizgled banalne radnje kao što su njega i toaleta rana, kupanje, presvlačenje ili premještanje. Bol je kod bolesnika s EB nociceptivna i neuropatska, a intenzitet boli ovisi o stupnju oštećenja kože i prisutstvu infekcije. Prijašnja iskustva samog bolesnika, tjeskoba ili

depresija, koje su česte u bolesnika s EB, značajno utječu na percepciju boli. Postoji posebno kreirana skala za procjenu boli oboljelih od *epidermolysis bullosa* [12].

Svrbež je također čest simptom, a u nekih je bolesnika iznimno intenzivan. Razlozi nisu do kraja razjašnjeni, a provocirajući čimbenici su perzistirajuća upala na koži i ranama. Svrbež smanjuje kvalitetu života općenito, naročito kvalitetu sna, a grebanje kože dovodi do pojave novih mjehura i rana. U liječenju se koriste antihistaminici, na večer sedativni, a danju lokalni kortikosteroidni preparati uz primjenu obloga [13].

Zahvaćanje lokomotornog sustava očituje se kontrakturama pojedinih zglobova, sraščivanjem prstiju ruku i nogu, te otežanim hodom. Sraščivanje prstiju i deformacije šaka koje se javljaju u distrofičnih EB mogu se učinkovito ispraviti jedino kirurškim zahvatima, koji se najčešće moraju ponavljati. Redovita fizikalna terapija potrebna je također za održavanje funkcije šake, preveniranje kontraktura i održavanje pokretljivosti zglobova. Slabija uhranjenost, nedostatak vitamina D, te slabija pokretljivost bolesnika dovodi do osteopenije i osteoporoze. Zbog toga se savjetuje primjena vitamina D, kalcija, periodične denzitometrije, te po potrebi provođenje terapije osteoporoze [14].

4. Haemophilia B

4.1. Definicija

Hemofilije su česte nasljedne koagulopatije uzrokovane nedostatkom faktora VIII ili faktora IX. Zahvaća gotovo isključivo muške osobe, a nastaje kao posljedica nedostatka prirodnog faktora zgrušavanja [3]. Riječ je o krvarenju koje je teško zaustaviti, stoga postoji opravdana opasnost od iskrvarenja. Manje ogrebotine većinom nisu problem. Veće znanstvene probleme predstavlja duboko krvarenje unutar tijela, posebice u koljenima i gležnjevima. Na *haemophilia A* (manjak faktora VIII) otpada oko 80% svih slučajeva; *haemophilia B* (manjak faktora IX) ima istu kliničku sliku, probirne laboratorijske nalaze i spolno vezano nasljeđivanje. Za njihovo razlikovanje potrebno je odrediti razinu specifičnog čimbenika. *Haemophilia B* je spolno vezana, nasljedna bolest koja je posljedica smanjene ili defektne sinteze faktora IX. Faktor IX je glikoprotein ovisan o vitaminu K, a sintetizira se u jetri i izlučuje u plazmu [15].

4.2. Epidemiologija

Učestalost pojave *haemophilia B* je 1 na 25 000-30 000 muške djece, a čini 15-20% svih oblika hemofilije. Nasljeđuje se spolno X vezano kao i *haemophilia A* [3].

4.3. Klinička slika

Klinička slika *haemophilia B* ista je kao i kod *haemophilia A*, pa se klinički te dvije bolesti ne mogu razlikovati. *Haemophilia B* klasificiramo temeljem težine kliničke slike koja korelira s razinom aktivnosti faktora IX. Blaži oblici karakterizirani su nastankom kožnih i potkožnih hematoma, produljenim krvarenjima nakon ozljede ili operacije te krvarenjima u mišiće i zglobove. Teški oblik *haemophilia B* odlikuje se spontanim krvarenjima u zglobove što za posljedicu može imati nastanak artroze najčešće pogođenih zglobova. Najteža krvarenja su intrakranijalna i gastrointestinalna jer su životno ugrožavajuća. Međutim, kad se uspoređuje učestalost krvarenja i oštećenja između *haemophilia A* i *B* s istim razinama faktora zgrušavanja, u sada već značajnom broju istraživanja uočene su razlike [15].

Tablica 4.3.1. Uočene razlike u broju istraživanja *haemophilia A* i *haemophilia B*

<i>Haemophilia A</i>	<i>Haemophilia B</i>
<ul style="list-style-type: none"> • češće korištenje čimbenika zgrušavanja, • veća učestalost krvarenja i veći stupanj težine bolesti u osoba s istom razinom nedostatka faktora 	<ul style="list-style-type: none"> • češće korištenje čimbenika zgrušavanja, • veća učestalost krvarenja i veći stupanj težine bolesti u osoba s istom razinom nedostatka faktora • također češća učestalost artroplastike koljena ili kuka

Ono može oštetiti organe i tkiva te biti po život opasno. U početku se javljaju bolovi i to prije svih drugih simptoma. Teška hemofilija je tijekom cijelog života obilježena masovnim krvarenjima koja nastupaju nedugo nakon porođaja. Najteži oblici krvarenja su oni koji se odvijaju spontano u unutarnjim organima ili pak intracerebralna krvarenja do kojih može doći već prilikom blažeg udarca u glavu [16].

4.4. Postavljanje dijagnoze

Dijagnostički postupak se ne razlikuje od dijagnostičkog postupka za *Haemophilia A*. Kod *Haemophilia B* mjeri aktivnost faktora IX. Jedina bitna iznimka je dijagnoza u djece. U krvi novorođenčeta manjka vitamina K, a posljedicu ima i reducirane razine svih faktora zgrušavanja ovisnih o vitaminu K: faktora II, VII, IX i X. Zbog toga je dijagnoza *Haemophilia B* pri rođenju, posebice u umjerenim oblicima teška, te je potrebno ponoviti testove nakon 6. mjeseca života da bi se dobili relevantni podaci, a time i ispravna dijagnoza [16].

4.5. Liječenje

Hemofilija se ne može izliječiti no, uz odgovarajuće liječenje i samopomoć, većina ljudi s hemofilijom može održavati aktivan način života. Osnovna terapija *Haemophilia B* je nadomjesna terapija koncentratima faktora IX. Postoji profilaktička terapija i liječenje prema potrebi kao i kod *Haemophilia A*. S obzirom na nepostojanje lijeka sva skrb je usmjerena

postizanju što većeg zadovoljstva životom oboljelog, gdje medicinska sestra ima značajnu ulogu [16].

5. Arthrogryposis multiplex congenita (AMC)

5.1. Definicija

Arthrogryposis multiplex congenita je rijetki neprogresivni kongenitalni poremećaj karakteriziran višestrukim zglobnim kontrakturama s akinezijom i fibrozom vezivnog tkiva koja može biti generalizirana ili ograničena na gornje i / ili donje ekstremitete. U pravilu bez drugih teških prirođenih anomalija. Bilo koje stanje koje ometa gibanje unutar maternice (npr. malformacije maternice, višeploidna trudnoća, oligohidramnija) može dovesti do *Arthrogryposis multiplex congenita* (AMC). AMC nije genska bolest, premda je u nekim genskim poremećajima (npr. spinalnoj mišićnoj atrofiji tipa 1, trisomiji 18) incidencija artrogripoze povećana. AMC može nastati uslijed neurogenih, miopatskih i poremećaja vezivnog tkiva. Kao uzroci popratne amioplazije predloženi su prirođene miopatije, bolesti stanica prednjeg roga i majčina mijastenija gravis [17].

5.2. Epidemiologija

Procjenjuje se da prirođene kontraktura zglobova s različitim stupnjem težine i koje uključuju barem jedan zglob djeluju na 1:100 do 1:200 živorođenih. Učestalost višestrukih kontraktura kreće se od 1 : 3,000 do 1 : 5,000 živorođenih. Pojam *arthrogryposis* koristi se za označavanje kontraktura koje uključuju najmanje dva zgloba u dvije različite regije tijela [17,19].

5.3. Klinička slika

Patološki mehanizam kongenitalnih zglobnih kontraktura obično uključuje odsutnost aktivnih pokreta fetusa (akinezija), koji se obično pojavljuju u osmom tjednu fetalnog života - fetalna akinezija koja traje više od 3 tjedna može biti dovoljna da rezultira odsustvom normalnog istezanja mišića i tetiva na zahvaćenim zglobovima i uzrokuju smanjenu usklađenost zglobne kapsule, što dovodi do fibroze i kontraktura zahvaćenih zglobova određenih pasivnim položajem udova. Što ranije dolazi do ograničenja aktivnog fetalnog pokreta, veća je težina artrogripoze; također se smatra da fibroza periartikularnih struktura - i ligamenata i zglobne kapsule - može biti odgovorna za tendenciju zahvaćenih zglobova da se vrate u svoj izvorni položaj fetusa unatoč korištenom tretmanu [18].

Deformacije su prilikom rođenja upadljive. AMC nije progresivna, ali stanje koje ju uzrokuje (npr. mišićna distrofija) može biti. Zahvaćeni zglobovi su kontrahirani u fleksiji ili ekstenziji. Ramena su obično adducirana i rotirana unutra, laktovi ispruženi a šake i prsti ostisnuti. Kukovi mogu biti dislocirani i obično su blago flektirani. Koljena su ispružena; stopala su često u ekvinovarus položaju. Mišići nogu su obično hipoplastični, a ekstremiteti su cjevasti i bezoblični. Na ventralnim stranama flektiranih zglobova ponekad dolazi do stvaranja pterigija. Kralježnica može biti skoliozna. Osim izduljenosti dugih kostiju, ostatak kostura je radiološki normalan. Tjelesna invalidnost može biti teška. Inteligencija je obično pošteđena ili je blago poremećena. Drugi poremećaji koji rijetko prate artrogriposu uključuju mikrocefaliju, rascjep nepca, kriptorhizam te anomalije srca i mokraćnog sustava [18].

5.4. Postavljanje dijagnoze

Obrada uključuje pažljivo traženje povezanih anomalija. Za dijagnozu neuropatskih i miopatskih poremećaja korisna je elektromiografija i biopsija mišića. Biopsija mišića tipično pokazuje amioplaziju, sa zamjenom mišićnog tkiva masnim tkivom i vezivom. Laboratorijski testovi nisu specifični u postavljanju dijagnoze. RTG snimka pomaže u postavljanju dijagnoze, kao i ultrazvuk (radi se i prije rođenja), CT, magnetna rezonanca, EMG. Biopsija kože pomaže da se napravi analiza iz fibroblasta, a pomaže i biopsija mišića [19].

5.5. Liječenje

Ne postoji ni jedan definiran terapijski pristup u liječenju AMC, u smislu njenog potpunog izlječenja. Indicirana je rana ortopedska i fizijatrijska obrada. Rana fizikalna terapija u smislu ispravlja kontraktura je veoma važna. Vježbanje pokreta u zglobovima tijekom prvih nekoliko mjeseci života može izazvati značajno poboljšanje. Nošenje ortoze također može biti od pomoći. Za ispravljanje kutova ankiloze može biti potreban kirurški zahvat, no pokretnost se rijetko poboljšava. Pomicanje hvatišta mišića (npr. operativno premještanje tricepsa tako da se može flektirati lakat) može poboljšati funkciju. Mnoga djeca bivaju iznenađujuće dobro, $\frac{2}{3}$ su nakon liječenja pokretna [17,18]. Zdravstvena njega oboljelih od AMC-a je od izuzetne važnosti. Zdravstvena njega djeteta je specifično područje rada medicinske sestre. Medicinska sestra mora biti educirana i posjedovati mnoge vještine koje će osigurati provedbu cjelovite skrbi. U sveobuhvatnom zbrinjavanju „malog“ pacijenta neophodna je multidisciplinarna suradnja sa ostalim strukama, te uključivanje roditelja u sam proces njege.

6. Edwards syndrome

6.1. Definicija

Edwards syndrome (trisomija 18) druga je po učestalosti autosomalna trisomija. Trisomija 18 je posljedica suvišnog 18. kromosoma što obično izaziva brojne mane u razvoju:

- umna zaostalost
- malu porođajnu težinu i duljinu
- razvojne malformacije (mikrocefalija, izbočeni potiljak, nisko smještene malformirane uške i karakterističan zgužvani izgled lica)

Djeca s *Edwards syndrome* često imaju oboljenja srca, a također su prisutni i brojni zdravstveni problemi koji nažalost skraćuju život [20].

6.2. Epidemiologija

Učestalost *Edwards syndrome* je 1:6000 živorođene djece, a u više od 95% zahvaćene djece radi se o potpunoj trisomiji 18. U djevojčica taj sindrom je češći (4:1). Većinom dolazi do spontanih pobačaja. Više od 50% djece umire u prvom tjednu života, u dobi od 1 godine živo ih je manje od 10%. Preživjela djeca pokazuju izrazito kašnjenje u razvoju [3].

6.3. Klinička slika

U anamnezi često postoji podatak o slaboj pokretljivosti fetusa, a većinom se nalazi malena posteljica i samo jedna arterija pupkovine. Veličina na porodu je upadljivo malena u odnosu na gestacijsku dob, uz hipotoniju i izrazitu hipoplaziju mišićnog i potkožnog masnog tkiva. Plač je slabašan, a reakcija na zvučne podražaje slaba. Orbitalni lukovi su hipoplastični, a očni otvori kratki, usta i donja čeljust malene, rascjep nepca, što sve daje licu „zgužvani izgled“ [20]. Česti su mikrocefalija, izbočeni potiljak, nisko smještene malformirane uške, uska zdjelica i kratki sternum. Obično se nalaze stisnute šake, kod kojih postoji preklapanje kažiprsta preko 3. i 4. prsta. Stopala su rotirana prema unutra, spuštene testisi kod dječaka. Distalne brazde na malom prstu obično nema, a na jagodicama prstiju je kožni crtež slabo izražen. Nokti su hipoplastični a palac je skraćen i često u dorzifleksiji. Isto tako, često se nalazi i konveksno stopalo (stopalo poput stolca za ljuljanje). Uz kratak sternum, obično se javljaju prirođene srčane greške osobito otvoreni ductus arteriosus i ventrikularni septalni. Također se i javljaju malformacije strukture bubrega i probavnih organa (hidronefroza megaloureter i gastroshiza). Prisutna je i mišićna hipotonija, teška mentalna zaostalost, zastoj u rastu i razvijanju, poteškoće kod hranjenja i disanja [21].

6.4. Postavljanje dijagnoze

Postoji više metoda dijagnostičkih postupaka, koje se razlikuju po riziku i učestalosti, a mogu se provesti u prenatalnom i postnatalnom period. Dijagnoza se potvrđuje kariotipizacijom. Na poremećaj kariotipa se može posumnjati na osnovi intrauterinog zastoja u rastu, brojnih prirođenih malformacija i abnormalnog nalaza u serumu majke [3].

6.4.1. Prenatalna dijagnostika

Prenatalna dijagnostika je vrlo važan postupak za ispitivanje zdravstvenog stanja ljudskog fetusa ili embrija pomoću raznih tehnika kojima se utvrđuje zdravlje, bolest, težina, spol, veličina i položaj djeteta jer omogućuje rano postavljanje dijagnoze. Postoji više testova i analiza koji se mogu provesti kada postoji sumnja na anomaliju ploda. Svaki od testova ima određene mane i prednosti, te nijedan sa sigurnošću ne može jamčiti da će se dijete roditi zdravo. Cilj testova je da daju informacije o stanju i razvoju djeteta koje rutinski testovi ne mogu pokazati. S obzirom da postoji rizik i za majku i za dijete tijekom provedbe tih testova, konačna odluka za testove ostaje na roditeljima. Prenatalna dijagnostika provodi se pomoću neinvazivnih i invazivnih metoda. Otkrivanje kromosomskih nepravilnosti se tijekom trudnoće obavlja preko kombinacije screening i dijagnostičkih testova [21].

Neinvazivni testovi koji si ujedeno najznačajniji kod prenatalne dijagnostike su:

- NIFTY-neinvazivni prenatalni testovi, uz to se koriste i UZV pregledi
- Double test
- Tripple test
- Fetalna ehokardiografija [21]

Screening testovi koji se trenutno upotrebljavaju koristi se kombinirani probir koji uključuje mjerenje hormona i nuhalnog nabora. Kombinirani probir se temelji na kombinaciji ultrazvučnog probira-određivanja ultrazvučnih biljega, a prije sve mjeri se debljina nuhalnog nabora i istodobnog određivanja biokemijskih biljega i slobodne β HCG. Prema rezultatu testa, trudnice se svrstavaju u skupinu s niskim, umjerenim i visokim rizikom [21].

Invazivni testovi se definiraju kao kromosomska analiza fetusa, a neki od njih su:

- Biopsija korionskih resica (11- og do 14- og tjedna trudnoće) metoda kojom se kateterom ili iglom ispituje posteljica, može se vršiti kroz vrat maternice ili trbušnu stijenku.
- Amniocenteza (16-og do 18-og tjedna trudnoće) metoda kojom se injekcijskom iglom prodire u amnijsku tekućinu u kojoj je plod i uzme se tekućina radi ispitivanja [21].

6.4.2. Laboratorijske pretrage

Kod laboratorijskih pretraga bitno je napraviti kariogram, te provesti postupak uzimanja uzorka krvi pacijentu, a prema potrebi roditeljima i članovima uže obitelji [21].

6.5. Liječenje

Više od 50% djece umire u prvom tjednu života, u dobi od 1 godine živo ih je manje 10%. Preživjela djeca pokazuju izrazite teškoće u razvoju. Specifičnog liječenja nema [3]. Najvažnija je psihološka potpora roditeljima. Medicinska sestra mora imati određena znanja i vještine u komunikaciji te pružiti empatiju i razumijevanje kada je to najpotrebnije.

7. Majewski osteodysplastic primordial dwarfism type II (MOPD II)

7.1. Definicija

MOPD II nastaje zbog mutacije gena, a karakteriziran je jakim intrauterinim i postnatalnim zaostatkom u rastu (u vidu skraćenih srednjih i distalnih dijelova ekstremiteta), progresivnim smanjenjem opsega glave, progresivnim koštanim promjenama, usporenim razvojem epifize, neuobičajenom pokretljivošću zglobova koja može rezultirati dislokacijom koljena, palčane kosti i kuka. Također se javlja prominentni nos i oči, promijenjene uške, hiper ili hipopigmentacija kože, visokofrekventni glas te mali zubi. S godinama se može razviti skolioza i pojasna pretilost te vaskulopatija (oštećenje stijenki krvnih žila i kapilara) središnjeg živčanog sustava koja se očituje višestrukim cerebralnim aneurizmama i/ili kao Moya Moya bolest. Do 50% pacijenata s MOPD II može imati cerebralne neurovaskularne abnormalnosti. Pacijenti najčešće imaju dobar socijalni kontakt [22].

7.2. Epidemiologija

Prema dostupnim podacima, bolest spada u vrlo rijetke bolesti. Prevalencija bolesti je nepoznata što govori u prilog da se radi o bolesti koja je nedovoljno istražena. U Republici Hrvatskoj postoji 1 slučaj oboljele osobe, Nevio.

7.3. Postavljanje dijagnoze – prikaz slučaja, Nevio

Trudnoća majke prolazila je uredno do 16-tog tjedna kada je na redovitom pregledu ultrazvuka primijećeno da dijete kasni u razvoju. Odmah je napravljena amniocenteza čiji nalaz je jedino ukazao na manjak plodne vode te je majka primljena u bolnicu na mirovanje. Nakon amniocenteze obavljen je i 3D ultrazvuk koji je pokazao da se radi o zdravom muškom djetetu te je trudnoća majke dalje prolazila uredno uz mirovanje. No, daljnje kontrole ultrazvukom upućivale su na to da dijete i dalje jako kasni u razvoju te je odlučeno da se u 33. tjednu trudnoće napravi carski rez. Nevio je rođen s 1010 grama, 35cm visine, a Apgar test je bio 10/10. Prva 4 mjeseca života proveo je u inkubatoru zbog male tjelesne težine, a na kućnu njegu otpušten je s dva kilograma. Neposredno nakon rođenja počelo se sumnjati na dijagnozu MOPD II te su napravljene mnoge genetičke pretrage. Dijagnoza je potvrđena genetskim testiranjem u SAD-u [22].

7.4. Liječenje

Liječenje je u pravilu simptomatsko uz pojačane kontrole mogućih vaskularnih abnormalnosti mozga te mogućih anomalija kukova i kralježnice. U opisu slučaja naznačeno je kako najveće probleme stvaraju kukovi, zbog čega su potrebni brojni operativni zahvati. Isto tako dolazi do oštećenja vida te su djetetu potrebne naočale. Nadalje potrebne su brojne kontrole pedijatra, ortopeda i neuropedijatra. Redovne kontrole nužne su radi moguće pojavnosti moždanih udara koji su česti u ovoj dijagnozi [22].

8. Sestrinska skrb

Zdravstvena skrb za bolesno dijete veoma se razlikuje od skrbi za odrasle osobe. Djeca su u stalnom fizičkom, emocionalnom i kognitivnom razvoju. Medicinska sestra mora poznavati potrebe djeteta u svakoj fazi odrastanja i razvoja kako bi mogla u skladu s fazama planirati zdravstvenu njegu djeteta. Djeca ne mogu donositi odluke za sebe pa to čine njihovi roditelji/staratelji. Medicinske sestre zajedno s liječnicima, roditeljima i ostalim specijalistima čine tim koji donosi i provodi odluke o liječenju i zdravstvenoj skrbi u najboljem interesu bolesnog djeteta. Rad s djecom osim znanja i iskustva zahtjeva osobnost medicinske sestre kao što su nježnost, pouzdanost, povjerljivost, prikladnost vrijednosti i stavova. Osnovni pristup u sestrinskoj skrbi u pedijatriji temelji se na ideji: „gledaj-slušaj osjećaj“. Bitna je uloga medicinske sestre i u načinu kojim prilazi roditeljima, kao i djetetu. Ona mora biti susretljiva kako bi se stekla uzajamno povjerenje, što je veoma važno za daljnju obradu djeteta tijekom hospitalizacije. Svakom djetetu se pristupa individualno i interdisciplinarno. Zbog velikog broja anomalija i simptoma koji su zajednički većem broju rijetkih i vrlo rijetkih bolesti, zajedničke su i sestrinske dijagnoze, sestrinske intervencije i cilj. Bitno je naglasiti da je zdravstvena njega djeteta s rijetkom ili vrlo rijetkom bolesti specifično područje rada medicinske sestre i sveobuhvatan proces, gdje je važno da je medicinska sestra educirana i da posjeduje mnoge vještine koje će osigurati provedbu cjelovite sestrinske skrbi. Kroz proces zdravstvene njege medicinska sestra samostalno postavlja sestrinsku dijagnozu, planira zdravstvenu njegu i evaluacijom utvrđuje uspješnost rada. U sveobuhvatnom zbrinjavanju pacijenata neophodna je multidisciplinarna suradnja sa ostalim strukama, individualni pristup u procesu zdravstvene njege, kontinuirana edukacija medicinskih sestara, uključivanje roditelja u njegu i specijalnu prehranu, dijagnostičke postupke i liječenje, te nastavak skrbi i po otpustu iz bolnice [21, 2].

8.1. Sestrinska skrb za djecu oboljelih od *Osteogenesis imperfecta*

Zadaća medicinske sestre je uzimanje sestrinske anamneze i utvrđivanje statusa djeteta kako bi mogla planirati zdravstvenu njegu djeteta [2]. Potrebno je prikupiti podatke, koristeći se intervjuom tj. kroz razgovor sa roditeljima, zatim putem sestrinske dokumentacije (liječnička anamneza, povijest bolesti, sestrinske liste), a djetetov status medicinska sestra treba procijeniti promatranjem, mjerenjem i prikupljanjem informacija.

Visok rizik za ozljede u/s primarnom bolešću.

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra utvrđivanjem statusa djeteta, može planirati zdravstvenu njegu. Mora utvrditi i procijeniti postojanje opasnosti u okolini djeteta, prikupiti podatke o životnim aktivnostima djeteta.

Mogući ciljevi

- Roditelji će znati prepoznati ozljedu.
- Roditelji će biti educirani o rizičnim faktorima koji mogu uzrokovati ozljedu.
- Eventualna novonastala ozljeda biti će zbrinuta na pravilan način [23].

Intervencije

- Upoznati pacijenta s nepoznatom okolinom.
- Stvoriti profesionalan empatijski odnos – bolesniku [roditeljima] pokazati razumijevanje njegovih osjećaja, stvoriti osjećaj povjerenja
- Procijeniti bolesnika i obitelj.
- Educirati roditelje o rizičnim faktorima koji mogu uzrokovati ozljedu u/s općom bolesti.
- Podučiti obitelj mjerama sprečavanja nastanka oštećenja kože i/ili sluznica.
- Omogućiti siguran transport pacijenta: zaštitne ograde, zakočeni kotači.
- Osigurati uporabu noćnog svjetla.
- Poticati pacijenta da traži pomoć tijekom noći.
- Nadzirati pacijenta kontinuirano [23].

Ne postoji lijek za potpuno izlječenje Osteogenesis imperfecta. Međutim, liječenje se može dati kako bi se spriječili ili kontrolirali simptomi. Kostu su „krhke“, mišići slabe, te ako dođe do ozljede/prijeloma potrebno je paziti da se izliječe i da ih se svede na najmanju moguću mjeru pazeći da ne uzrokuju ni najmanju traumu. [6] Uz odluku roditelja poticati dijete na vježbanje (određenih vježbi) u smislu jačanja mišića.

Anksioznost u/s nedostatkom znanja o bolesti.

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra treba procijeniti stupanj anksioznosti pacijenta, te mora znati procijeniti pacijentove metode suočavanja s anksioznošću i stresom. [23]

Mogući ciljevi:

- bolesnik [i/ili roditelj] će znati prepoznati i nabrojati znakove anksioznosti, razumjeti što se događa i spremno prihvatiti pomoć i podršku zdravstvenih djelatnika.
- bolesnik [i/ili roditelj] će se pozitivno suočiti s anksioznošću [23].

Intervencije:

- Stvoriti profesionalan empatijski odnos – bolesniku [roditeljima] pokazati razumijevanje njegovih osjećaja.
- Stvoriti osjećaj povjerenja.
- Stvoriti osjećaj sigurnosti.
- Biti uz bolesnika kada je to potrebno opažati neverbalne izraze anksioznosti, izvijestiti o njima (smanjena komunikativnost, razdražljivost do agresije).
- Redovito informirati bolesnika o postupcima/procedurama koje će se provoditi.
- Koristiti razumljiv jezik pri poučavanju i informiranju bolesnika.
- Omogućiti roditelju da sudjeluje u donošenju odluka.
- Prihvatiti i poštivati bolesnikove kulturološke razlike pri zadovoljavanju njegovih potreba [23].

Anksioznost se definira kao nejasan osjećaj neugode i / ili straha praćen psihomotornom napetošću, panikom, tjeskobom, najčešće uzrokovan prijetećom opasnošću, gubitkom kontrole i sigurnosti s kojom se pojedinac ne može suočiti [23].

Neupućenost roditelja u/s specifičnih vještina skrbi oboljelih od osteogenesis imperfecta.

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra prikuplja podatke o dobi pacijenta, procjenjuje razinu znanja roditelja, procjenjuje motivaciju pacijenta i roditeljima, prikuplja podatke o ulogama i odnosima u obitelji, te njihovim životnim navikama i stilu [24].

Mogući ciljevi:

- Roditelji će aktivno sudjelovati u skrbi i pružati podršku pacijentu.
- Roditelji će usvojiti specifična znanja.
- Roditelji će demonstrirati specifične vježbe [24].

Intervencije:

- Poticati roditelje na usvajanje novih znanja i vještina.
- Prilagoditi njihovo učenje kognitivnim sposobnostima.
- Osigurati pomagala tijekom edukacije (demonstracija).
- Poticati pacijenta i roditelje da postavljaju pitanja.
- Poticati roditelje da verbaliziraju svoje osjećaje.
- Poticati pacijenta da verbalizira svoje osjećaje.
- Osigurati vrijeme za verbalizaciju naučenog.
- Omogućiti roditeljima demonstriranje specifične vježbe.
- Pohvaliti roditelje i pacijenta na usvojenim znanjima [24].

8.2. Sestrinska skrb kod djece oboljele od *Epidermolysis bullosa*

Sestrinska skrb djece oboljelih od *epidermolysis bullosa* (EB) specifična je i kompleksna, a za njeno provođenje potrebno je odvojiti dovoljno vremena. Oboljela djeca od EB, i njihovi roditelji koji im pomažu pri zbrinjavanju i njezi, najbolje znaju što koža podnosi, a što ne. Savjetovanje oboljelih tijekom postupka njege učiniti će njegu kvalitetnijom i učinkovitijom, opuštena atmosfera, osmijeh i pozitivni pristup olakšat će provođenje njege. Prije početka sestrinske skrbi za dijete (zbrinjavanja rana) potrebno je procijeniti bol putem skale boli, te u konzultaciji s liječnikom primijeniti odgovarajuću analgetsku terapiju [8].

Bol u/s oštećenjem integriteta kože, što se očituje izjavom pacijenta: „Boli me!“.

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra prikuplja podatke o procjeni jačine boli skalom boli (prilikom procjene jačine boli medicinska sestra može koristiti Vas skalu za procjenu boli). Medicinska sestra mora prikupiti podatke o lokalizaciji, trajanju, širenju i kvaliteti boli. Od velike važnosti je mjerenje vitalnih znakova čija promjena može odražavati postojanje boli [24].



Skala za određivanje jačine bola

Slika 8.2.1: VAS skala za određivanje boli kod djece

Mogući ciljevi :

- Pacijent neće osjećati bol.
- Pacijent će na skali boli iskazati nižu razinu boli od početne.
- Roditelji će prepoznati čimbenike koji utječu na jačinu boli.
- Pacijent/ roditelji će znati načine ublažavanja boli [24].

Intervencije:

- Prepoznati znakove boli, te izmjeriti vitalne funkcije.
- Ublažavati bol na način kako je pacijent naučio.
- Ukloniti čimbenike koji mogu pojačati bol.
- Ohrabriti pacijenta (pohvala kako je hrabar).
- Obavijestiti liječnika o pacijentovoj boli.
- Primijeniti farmakološku terapiju prema pisanoj odredbi liječnika.
- Poticati pacijenta na verbalizaciju osjećaja boli.
- Odvrćati pažnju od boli.
- Edukacija roditelja o čimbenicima koji utječu na jačinu boli, te načinima ublažavanja boli.
- Dokumentirati pacijentove procjene boli na skali boli [24].

Oštećenje tkiva u/s primarnom bolešću, što se očituje pojavom mjehurića na koži.

Prikupljanje podataka: Prikupljanjem podataka medicinska sestra detaljno mora pregledati i procijeniti trenutno stanje kože i sluznica te prikupiti podatke o prethodnim oštećenjima. Bitno je procijeniti pokretljivost, nutritivni status te kognitivno - perceptivni status [24].

Mogući ciljevi :

- Pacijentova koža neće biti oštećena.
- Pacijentove sluznice neće biti oštećene.
- Roditelji će znati nabrojati metode održavanja integriteta kože po otpustu [24].

Intervencije :

- Svakodnevno procjenjivati stanje kože i sluznice.
- Poticati unos tekućine na usta i optimalan unos hrane.
- Provoditi higijenu pacijenta koristeći neutralne sapune prilikom kupanja pacijenta.
- Koristiti meki ručnik za upijanje pri sušenju kože – ne trljati kožu, primjenjivati kreme i losione za njegu.
- Osigurati ugodnu odjeću bez jakog pritiska.
- Osigurati udoban položaj pacijenta u krevetu.
- Zaštititi ruke pacijenta platnenim rukavicama, kod svrbeža kože.
- Podučiti roditelje o važnosti optimalnog unosa hrane i tekućine.
- Podučiti roditelje o važnosti održavanja osobne higijene.
- Podučiti obitelj mjerama sprečavanja nastanka oštećenja kože i/ili sluznica.
- Podučiti roditelje o prvim znakovima oštećenja kože i/ili sluznice [24].

Pozornost treba obratiti pri odabiru odjeće, jer šavovi na odjeći ili pregruba obuća mogu također dovesti do stvaranja mjehura. Odjeća mora biti od prirodnih, što mekših materijala. Kod najmanjih se odjeća često oblači naopako da se izbjegne iritacija šavovima. Također, vrlo je važan izbor obuće. Obuća mora biti od mekane kože, sa što manje šavova iznutra, dovoljno komotna, da ima mjesta za prste, odnosno palac. Čarape moraju biti pamučne, bez gumica. Nekada se preporuča obući i dva para čarapa da se smanji trenje [7].

Pothranjenost u/s otežanim gutanjem, što se očituje sniženim albuminima u serumu.

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra obraća pozornost na prehrambene navike pacijenta /djeteta. Prikuplja podatke o tjelesnoj težini te odrediti indeks tjelesne težine. Medicinska sestra mora procijeniti stupanj samostalnosti pacijenta, stanje sluznica te turgor kože. Bitni pokazatelji nutritivnog statusa su vrijednosti laboratorijskih nalaza [7].

Mogući ciljevi:

- Pacijent neće dalje gubiti na težini.
- Pacijent će postupno dobivati na težini.
- Pacijent će zadovoljiti nutritivne potrebe [24].

Intervencije:

- Vagati pacijenta svaki dan prilikom njege [24].

Za djecu stariju od 5 godina Svjetska zdravstvena organizacija preporuča uporabu postojećih međunarodnih krivulja rasta. Svi stručnjaci koji se u svom radu služe krivuljama rasta moraju biti upoznati s njihovim karakteristikama, posebno kad se je riječ o dojenoj djeci. Granica indeksa tjelesne mase za normalnu populaciju djece je 5-95. centil indeksa tjelesne mase za dob. Kod izračunavanja indeksa tjelesne mase za djecu, u obzir se uzimaju dob i spol djeteta. Nakon što se izračuna indeks tjelesne mase djeteta, vrijednost se uspoređuje sa grafikonom, posebnim za dječake i za djevojčice, da bi se odredili percentili. Percentili pokazuju odnos djetetovog indeksa tjelesne težine i indeksa tjelesne težine djece iste dobi i istog spola. [25].

- U suradnji sa nutricionistom izraditi plan prehrane.
- Poticati pacijenta i roditelje na provođenje oralne higijene prije i poslije jela.
- Poticati pacijenta da jede (nadzirati unos i iznos tekućina).
- Poticati na konzumiranje manjih a češćih obroka, te osigurati dovoljno vremena.
- Dokumentirati pojedenu količinu svakog obroka.
- Osigurati pacijentu namirnice koje voli, pripremiti hranu sukladno pacijentovim mogućnostima žvakanja [24].

8.3. Sestrinska skrb djece oboljele od *Haemophilia B*

Sestrinska skrb u djece oboljele od *haemophilia b* usmjerena je na sprečavanje krvarenja, zbrinjavanju nastalih krvarenja, te prevenciji ozljeda i padova. Od velike je važnosti suradnja roditelja, koje je potrebno educirati o bolesti te mogućim ozljedama [16].

Visok rizik za infekciju u/s osnovnom bolesti.

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra prati dijete radi utvrđivanja simptoma, smanjene prokrvljenosti tkiva, često ga promatra kako bi se uočila krvarenja u koži i zglobovima. Važna je komunikacija i edukacija roditeljima o bolesti, kako je prevenirati (okolina u kojoj dijete boravi/živi se održava slobodnom od prepreka koje bi mogle izazvati padove, a dijete treba pažljivo pomicati i okretati s oprezom) [16].

Mogući ciljevi:

- Tijekom hospitalizacije neće biti znakova infekcije.
- Roditelji će usvojiti znanja o načinu prijenosa i postupcima sprečavanja infekcije [23].

Intervencije:

- Mjeriti vitalne znakove (TT afebrilnim pacijentima mjeriti dva puta dnevno).
- Pratiti promjene vrijednosti laboratorijskih nalaza i izvijestiti o njima.
- Pratiti izgled tjelesnih izlučevina.
- Primjenjivati aseptičan način rada.
- Osigurati udobnost pacijentu.
- Umirivati ga, biti uz njega.
- Uzeti briseve pacijentu, poslati na analizu.
- Edukacije roditelja o infekciji i načinima sprečavanje infekcije [23].

Visok rizik za smanjenu pokretljivost u/s strahom od ponovnog ili novog krvarenja.

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra mora prikupiti podatke o činiteljima koji dovode do straha, saznati neke prijašnje strahove, te prikupiti podatke o utjecaju straha na svakidašnje aktivnosti. Procijeniti znanje roditelja o bolesti [24].

Mogući ciljevi:

- Pacijent će opisati smanjenu razinu straha.
- Pacijent će uz pomoć medicinske sestre izraditi plan svakodnevnih aktivnosti [24].

Intervencije:

- Stvoriti empatijski odnos s pacijentom.
- Poticati pacijenta da verbalizira strah.
- Stvoriti osjećaj sigurnosti.
- Napraviti raspored svakodnevnih aktivnosti, koje će okupirati pacijenta.
- Edukacija roditelja o pravilnom okretanju i hvatanju djeteta.
- Usmjeravati pacijenta prema pozitivnom razmišljanju [24].

Socijalna izolacija u/s straha od ponovnog krvarenja.

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra mora prikupiti podatke o medicinskim dijagnozama i svakodnevnim aktivnostima pacijenta, o kognitivnim sposobnostima, te podatke o psihosocijalnim odnosima [24].

Mogući ciljevi:

- Pacijent će razviti suradljiv odnos s medicinskom sestrom.
- Pacijent će tijekom hospitalizacije aktivno provoditi vrijeme za ostalim pacijentima [24].

Intervencije:

- Provoditi dodatno dnevno vrijeme s pacijentom.
- Uspostaviti empatijski odnos.
- Poticati pacijenta na izražavanje emocija.
- Poticati pacijenta na razmjenu iskustava s drugim pacijentima.
- Ohrabrivati ga i pohvaliti svaki napredak.
- Osigurati željeno vrijeme posjeta bliskih osoba (roditelji, prijatelji).
- Osigurati pomoć ostalih članova zdravstvenog tima.
- Upoznati roditelje sa suportivnim grupama.
- Uključiti pacijenta u grupnu terapiju [24].

8.4. Sestrinska skrb za djecu oboljelu od *Arthrogryposis multiplex congenita*

Otežana pokretljivost zglobova u/s osnovnom bolešću što se očituje smanjenom mogućnošću fleksije i ekstenzije zgloba.

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra prikuplja podatke o dijagnozi pacijenta, o prijašnjim povredama, te o stanju djeteta [23, 24].

Mogući ciljevi:

- Roditelji će znati demonstrirati vježbe koje moraju provoditi s djetetom.
- Smanjit će se kontrakture provođenjem vježbi [23, 24].

Intervencije:

- Osigurati udoban položaj pacijenta.
- Edukacija roditelja o bolesti.
- Demonstrirati vježbe koje roditelji moraju provoditi sa pacijentom.
- Poticati roditelje da verbaliziraju svoje osjećaje.
- Poticati pacijenta da verbalizira svoje osjećaje.
- Osigurati vrijeme za verbalizaciju naučenog.
- Omogućiti roditeljima demonstriranje specifične vježbe [23, 24].

Smanjena mogućnost brige o sebi u/s osnovnom bolešću što se očituje nemogućnošću izvođenja samostalnih radnji.

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra procjenjuje stupanj samostalnosti pacijenta, prikuplja podatke o stupnju pokretljivosti, prikuplja podatke u vezi nutritivnog statusa i uspoređuje ih sa sadašnjim stanjem [23].

Mogući ciljevi:

- Pacijent će povećati stupanj samostalnosti.
- Pacijent će pokazati želju i interes za presvlačenjem, dotjerivanjem, hranjenjem.
- Pacijent će biti zadovoljan postignutom razinom samostalnosti [23].

Intervencije:

- U dogovoru s pacijentom napraviti plan dnevnih aktivnosti.
- Napraviti plan izvođenja aktivnosti.
- Poticati pacijenta da sudjeluje u svim aktivnostima primjereno njegovim sposobnostima.
- Poticati pozitivan stav i želju za napredovanjem.
- Osigurati dovoljno vremena pacijentu.
- Pripremiti mu sve na nadohvat ruke.
- Pasivnim vježbama održavati mišićnu snagu.
- Osigurati sigurnu i udobnu okolinu :suhi podovi, dobro osvjetljenje, dobri mikroklimatski uvjeti.
- Objašnjavati pacijentu postupke.
- Omogućiti uspostavu rutinskih radnji.
- Poticati roditelje da verbaliziraju svoje osjećaje.
- Poticati pacijenta da verbalizira svoje osjećaje.
- Osigurati vrijeme za verbalizaciju naučenog.
- Uključiti roditelje [23].

Visok rizik za hospitalizam u/s dugotrajnim hospitalizacijama.

Svako odvajanje roditelja od djeteta za dijete je zastrašujuće i tužno. Odlazak djeteta u bolnicu još više naglašava ovu neugodnu situaciju. Najosjetljivija djeca na odvajanje od majke su onda u dobi od 6 mjeseci do 5 godina. Emotivni odnos s majkom je od velike važnosti.

Mogući ciljevi:

- Pacijent će biti spreman na mogući hospitalizam.

Intervencije:

- Objasniti pacijentu zašto ide u bolnicu (uz igru).
- Govoriti istinite podatke, ne one zastrašujuće.
- Osigurati „rooming in“ (boravak majke s djetetom).
- Dozvoliti djetetu da ponese svoju najdražu igračku.
- Govoriti smirenim i tihim tonom glasa.
- Osigurati povjerljiv odnos sa pacijentom.
- Objasniti pacijentu svaki postupak koji će mu se raditi [23, 24].

8.5. Sestrinska skrb za djecu oboljelu od *Edwards syndrome*

Prilikom prijema djeteta veoma je važna komunikacija s roditeljima. Ako je komunikacija dobra, medicinska sestra će saznati sve informacije koje će joj biti od velike važnosti. Razgovor s roditeljima odaje dojam profesionalnosti medicinske sestre, te ih smiruje. Roditelji kroz kvalitetnu komunikaciju s medicinskom sestrom dobivaju sve informacije koje je medicinska sestra kompetentna dati, a koje njima pomažu da se smire i da shvate situaciju u kojoj se njihovo dijete nalazi. Ako su roditelji strpljivi, smireni i pažljivi, dijete to osjeti i bolje podnosi boravak u bolnici. Obitelj zauzima centralno mjesto u kontekstu zbrinjavanja bolesnika. Važan je odnos medicinskog osoblja i obitelj – njihova osjetljivost na emocionalne i praktične potrebe obitelji u krizi i sposobnost pružanja psihološke podrške primjerenom komunikacijom. Roditelje treba ohrabrivati na postavljanje pitanja. Izbjegavati korištenje stručnih izraza. Medicinska sestra dužna je objasniti zašto postavlja pitanja, čemu služe dobivene informacije. Važno je da medicinska sestra ponovi važne informacije, te objasni svrhu terapije. Medicinska sestra mora biti iskrena, otvorena i roditeljima pokazati empatiju.

U procesu prihvaćanja bolesti, pripreme za liječenje i tijekom liječenja, najvažniju ulogu ima obitelj djeteta. Sa strahom se ne suočava sam dijete, nego i najbliži članovi obitelji. Zadatak za obitelj je veoma težak te se moraju suočiti i prihvatiti težinu bolesti. Da bi obitelj i dalje funkcionirala i ostvarila svoju ulogu, članovi obitelji prisiljeni su prihvatiti nove odgovornosti u obitelji i izvan nje. Obitelj je prvi nositelj tereta, ali i veliku ulogu ima i emocionalna potpora izvan kruga obitelji, kako i samom djetetu i obitelji tako i medicinskom osoblju koje se brine o takvom djetetu. Kako medicinski djelatnici pružaju i verbalno i neverbalno emocionalno potporu roditeljima tako i roditelji to isto pružaju medicinskim djelatnicima [2, 4, 21].

Visok rizik za narušene obiteljske odnose u/s rijetkom bolesti djeteta.

Obitelj predstavlja prvu i najznačajniju okolinu u kojoj pojedinac uči vrednovati sebe i druge ljude, uči kako i kada izražavati emocije i djelovati u skladu s njima te kako zadovoljiti potrebe i postići razumijevanje drugih. Struktura obitelji mijenja se tijekom vremena, ovisno o uzrastu ili razvoju članova. Prema tome, mijenjaju se i problemi s kojima se obitelj suočava – bilo očekivani (npr. kako postupati s adolescentom), ili neočekivani (npr. kako postupati s teško bolesnim djetetom). Funkcija obitelji je da štiti, socijalizira, rađa i podiže djecu. Bolest člana najmanjeg uzrasta zasigurno uvelike utječe na odnose između partnera ali i ostalih članova obitelji.

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra tijekom komunikacije s roditeljima dobiva uvid u obiteljske odnose oboljelog djeteta. Prilikom razgovora mora obratiti pozornost na verbalnu i neverbalnu komunikaciju između roditelja. U teškim trenucima partneri bi trebali biti međusobna podrška, no izostane li komunikacije ili je ona neadekvatna, medicinska sestra može posumnjati na narušene odnose.

Mogući ciljevi:

- Obiteljski odnosi će biti sačuvani.
- Komunikacija između partnera će biti adekvatna.
- Roditelji će biti međusobna podrška i podrška djetetu.

Intervencije:

- Održavati komunikaciju između partnera.
- Uspostaviti iskreni odnos i odnos povjerenja.
- Pružiti roditeljima relevantne informacije.
- Na vrijeme uočiti probleme između partnera.
- Savjetovati razgovor sa psihologom.
- Tješiti i smirivati roditelje.
- Uključiti ostale članove obitelji kao emocionalnu podršku.
- Odgovoriti na postavljena pitanja.
- Savjetovati uključivanje u udruge.
- Omogućiti i poticati boravak roditelja s djetetom u bolnici.

8.6. Sestrinska skrb za djecu oboljelu od *Majewski osteodysplastic primordial dwarfism type II*

Sama bolest obilježena je niskim rastom te niskom porođajnom težinom. Najranije sestrinske intervencije usmjerene su sprječavanju partalnih i ranih postpartalnih komplikacija. Nadalje postoje brojne indikacije operativnih zahvata. Sestrinska ima važnu ulogu u pripremi djeteta ali i roditelja za operacijski zahvat. Isto tako njena je važna uloga u posoperativnoj skrbi. Oboljelima prijete opasnost od iznenadnih moždanih udara. Medicinska sestra treba educirati roditelje o ranom prepoznavanju simptoma kako bi se čim prije krenulo s zbrinjavanjem akutnog stanja. Prema dostupnim podacima oboljeli u prosjeku žive 20 godina, stoga su sestrinske intervencije također usmjerene očuvanju obiteljskih odnosa.

Niska porođajna težina u/s općim zaostajanjem u fizičkom razvoju djeteta, što se očituje porođajnom težinom od 1500 grama.

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra prilikom pregleda djeteta može uočiti istanjenost potkožnog masnog sloja na svim dijelovima djetetova tijela, podbuhlost potkožno-masnih nabora, smanjen mišićni tonus i slabost mišića, bljedoću, ponekad suhu kožu i sluznice. Prilikom vaganja djeteta uočava nedovoljno ili nikakvo dobivanje na težini.

Mogući ciljevi:

- Dijete će svakodnevno dobiti potrebne nutrijente te će biti hidrirano.
- Dijete će prilikom izlaska iz bolnice težiti više od 2500 grama.

Intervencije:

- Svakodnevna kontrola težine djeteta.
- Paćenje dobivanja na težini.
- Poticati majku na dojenje.
- Primjenjivati propisanu terapiju i umjetnu prehranu.
- Promatrati kožu i sluznice.
- Pregledavati postojanje primitivnih refleksa.
- Pohraniti izdojeno majčino mlijeko.

Visok rizik za infekciju u/s niskom porođajnom težinom.

Imunološki sustav djece s premalom tjelesnom masom je slabiji od imuniteta njihovih vršnjaka, stoga su sklonija infekcijama, a liječenje obično traje dulje. Stoga ih treba dobro štititi od svih izvora bolesti. Za početak je dobro na vrijeme obaviti sva cijepljenja koja preporuči liječnik, ako za to ne postoji neka zapreka. Posjete članova obitelji trebaju biti svedene na minimum, pogotovo u razdoblju epidemije gripe ili viroza.

Prikupljanje podataka: Medicinska sestra mora prikupiti podatke o cijepljenju djeteta. Također mora saznati hrani li se dijete majčinim mlijekom te koju dohranu majka koristi. Nadalje medicinska sestra uočava promjene u vitalnim funkcijama te promjene kože i sluznica koje mogu upućivati na infekciju.

Mogući ciljevi:

- Kod djeteta neće doći do pojave infekcije.
- Dijete će biti cijepljeno prema preporuci liječnika.

Intervencije:

- Savjetovati roditeljima da na vrijeme cijepi dijete prema odredbi liječnika.
- Redovito pranje ruku ukućana.
- Aseptičan način rada
- Izbjegavati posjete bolesnog člana obitelji.
- Poticati dojenje.
- Po potrebi primijeniti dohranu.
- Kontrola vitalnih funkcija te pravovremeno uočavanje odstupanja.
- Kontrola kože i sluznica.
- Pravilna hidracija djeteta.

9. Zaključak

Zdravstvena njega oboljelih od rijetkih i vrlo rijetkih bolesti zahtijeva multidisciplinarni pristup bolesnicima te brojne specifične intervencije zdravstvenih djelatnika jer se radi o skupini bolesti koju karakterizira pomanjkanje konkretnih lijekova, nedovoljna edukacija osoblja o rijetkim bolestima, dugotrajna dijagnostika te snižena kvaliteta života oboljelih i njihovih obitelji. Sva njega usmjerena je na sprječavanje komplikacija, njihovo pravovremeno otkrivanje te pravodobno reagiranje. Rad s djecom osim znanja i iskustva zahtijeva osobnost medicinske sestre kao što su nježnost, pouzdanost, povjerljivost, prikladnost vrijednosti i stavova. Kroz zdravstvenu njegu koju medicinska sestra pruža bitan je i način kojim prilazi roditeljima, kao i djetetu. Ona mora biti susretljiva kako bi se steklo uzajamno povjerenje, što je veoma važno za daljnju njegu djeteta tijekom hospitalizacije. Bitno je naglasiti da je zdravstvena njega djeteta s rijetkom ili vrlo rijetkom bolesti specifično područje rada medicinske sestre i sveobuhvatan proces, gdje je važno da je medicinska sestra educirana i da posjeduje mnoge vještine koje će osigurati provedbu cjelovite sestrinske skrbi. Zdravstvena njega djeteta oboljelog od *Osteogenesis imperfecta* usmjerena je ponajprije zbrinjavanju koštanih fraktura. Nadalje skrb je usmjerena i sprječavanju nastanka fraktura kao i sprječavanju nastanka komplikacija prilikom zaraštanja kostiju. Liječenje se provodi ovisno o obliku bolesti, a osnovu skrbi čini fizikalna terapija. Danas se u terapiji primjenjuju lijekovi koji inhibiraju funkciju osteoklasta odnosno razgradnju kosti. Bolest također zahtijeva povećani unos vitamina, osobito vitamina D, minerala, naročito kalcija. *Epidermolysis bullosa* definiraju se kao nasljedne bolesti koje karakterizira pojava mjehura na sluznicama i koži kao posljedica genetskih defekata u strukturnim proteinima kože. Sestrinska skrb djece oboljele od *epidermolysis bullosa* specifična je i kompleksna, a za njeno provođenje potrebno je odvojiti dovoljno vremena i strpljenja. Djeca i njihovi roditelji velika su pomoć pri zbrinjavanju i njezi jer najbolje znaju što koža podnosi, a što ne. Savjetovanje oboljelih tijekom postupka njege učiniti će njegu kvalitetnijom i učinkovitijom, a opuštena atmosfera, osmijeh i pozitivni pristup olakšati će provođenje njege. Prije početka sestrinske skrbi za dijete (zbrinjavanja rana) potrebno je procijeniti bol putem skale boli, te u konzultaciji s liječnikom primijeniti odgovarajuću analgetsku terapiju. Bol uvelike utječe na proces zbrinjavanja i veliki je faktor koji narušava kvalitetu života oboljelih. Sestrinska skrb u djece oboljele od hemofilije usmjerena je na sprječavanje krvarenja, zbrinjavanju nastalih krvarenja, te prevenciji ozljeda i padova. Od velike je važnosti suradnja roditelja, koje je potrebno educirati o bolesti te mogućim ozljedama, kako bi se pravovremeno uklonili strahovi te

moгуća socijalna izolacija oboljelog djeteta. Veće znanstvene probleme za dijete predstavlja duboko krvarenje unutar tijela, posebice u koljenima i gležnjevima. Hemofilija se ne može izliječiti no, uz odgovarajuće liječenje i samopomoć, većina ljudi s hemofilijom može održavati aktivan način života. *Arthrogryposis multiplex congenita* je rijetki neprogresivni kongenitalni poremećaj karakteriziran višestrukim zglobnim kontrakturama s akinezijom i fibrozom vezivnog tkiva, koja može biti generalizirana ili ograničena na gornje i / ili donje ekstremitete. Sestrinska skrb kod oboljelih je usmjerena na provođenje vježbi s ciljem smanjenja kontraktura te edukaciji roditelja o vježbama koje moraju provoditi s djetetom. Nadalje medicinska sestra mora procijeniti stupanj samostalnosti pacijenta, prikuplja podatke o stupnju pokretljivosti, prikuplja podatke u vezi nutritivnog statusa i uspoređuje ih sa sadašnjim stanjem te u skladu s dobivenim informacijama izraditi plan njege. *Edwards syndrome* je bolest koja uzrokuje umnu zaostalost, malu porođajnu težinu i duljinu, brojne malformacije te bolesti srca koje smanjuju kvalitetu života oboljelih i njihovih obitelji te skraćuju život. Kao i kod ostalih teških i rijetkih bolesti, tako i kod Edwardsovog sindroma postoji visok rizik za narušene odnose između partnera i unutar obitelji. Rijetke bolesti često zahtijevaju dugotrajnu hospitalizaciju što često dovodi do fizičke i emocionalne iscrpljenosti roditelja i članova obitelji. Medicinska sestra mora u takvim situacijama biti dostupna roditeljima, pružiti im informacije te podršku kako bi hospitalizacija za dijete prošla što bezbolnije fizički i psihički. Majewski sindrom nastaje zbog mutacije gena, a karakteriziran je jakim intrauterinim i postnatalnim zaostatkom u rastu (u vidu skraćenih srednjih i distalnih dijelova ekstremiteta), progresivnim smanjenjem opsega glave, progresivnim koštanim promjenama, usporenim razvojem epifize, neuobičajenom pokretljivošću zglobova koja može rezultirati dislokacijom koljena, palčane kosti i kuka. Također se javlja prominentni nos i oči, promijenjene uške, hiper ili hipopigmentacija kože, visokofrekventni glas te mali zubi. Zbog karakteristika bolesti, kvaliteta života djece je često narušena ali zbog truda medicinskih djelatnika i ostalih nezdravstvenih profesija, oboljeli mogu postati aktivni članovi društvene zajednice.

U Varaždinu, 9.10.2019.



IZJAVA O AUTORSTVU
I
SUGLASNOST ZA JAVNU OBJAVU

Završni/diplomski rad isključivo je autorsko djelo studenta koji je isti izradio te student odgovara za istinitost, izvornost i ispravnost teksta rada. U radu se ne smiju koristiti dijelovi tuđih radova (knjige, članaka, doktorskih disertacija, magistarskih radova, izvora s interneta, i drugih izvora) bez navođenja izvora i autora navedenih radova. Ivi dijelovi tuđih radova moraju biti pravilno navedeni i citirani. Dijelovi tuđih radova koji nisu pravilno citirani, smatraju se plagijatom, odnosno nezakonitim preuzetjem tuđeg znanstvenog ili stručnog rada. Sukladno navedenom studenti su dužni poštovati ispravu u autorstvu rada.

Ja, SONJA KOLARIĆ (ime i prezime) pod punom moralnom, materijalnom i kaznenom odgovornošću, izjavljujem da sam isključivi autor/ica završnog/diplomskog (obrišati nepotrebno) rada pod naslovom SES SKIB ZA DJEU OBOJENU OD (upisati naslov) te da u navedenom radu nisu na bezodgovoran način (bez pravilnog citiranja) korišteni dijelovi tuđih radova.

Student/ica:

(upisati ime i prezime)

Sonja Kolarić
(vlastoručni potpis)

Sukladno Zakonu o znanstvenoj djelatnosti i visokom obrazovanju završni/diplomski radovi sveučilišta su dužni trajno objaviti na javnoj internetskoj bazi sveučilišne knjižnice u sastavu sveučilišta te kopirati u javnu internetsku bazu završnih/diplomskih radova Nacionalne i sveučilišne knjižnice. Završni radovi istovrsnih usjetničkih studija koji se realiziraju kroz usjetnička ostvarenja objavljuju se na odgovarajući način.

Ja, SONJA KOLARIĆ (ime i prezime) neopozivo izjavljujem da sam suglasna/na s javnom objavom završnog/diplomskog (obrišati nepotrebno) rada pod naslovom SES SKIB ZA DJEU OBOJENU OD (upisati naslov) čiji sam autor/ica. KUETIH I VREO KUETIH BOJESTI

Student/ica:

(upisati ime i prezime)

Sonja Kolarić
(vlastoručni potpis)

10. Literatura

[1.] Mardešić D i suradnici. Pedijatrija. Sedmo, dopunjeno izdanje. Zagreb: Školska knjiga.

[2.] Čukljek, S. Osnove zdravstvene njege. Zagreb: Zdravstveno veleučilište Zagreb. 2005.

[3.] Hrvatski savez za rijetke bolesti.

Dostupno na: <http://www.rijetke-bolesti.hr/o-bolestima/>

Pristupljeno: 17.07.2019.

[4.] Pavić, J. Zdravstvena njega osoba s invaliditetom. Zagreb: Zdravstveno veleučilište Zagreb, 2014.

[5.] Madresic, D. i sur. Pedijatrija, Osmo, prerađeno i dopunjeno izdanje. Školska knjiga, Zagreb, 2016.

[6.] Kraginic N., Mijaljica G., Rakuljic Z., Pavlov N., Pavelic J., Čulić V., Osteogenesis imperfecta-liječenja pamidronatom u KBC-u Split, Stručni članak, 2013.

Pristupljeno: 20.07.2019.

[7.] Pustišek, N., Babić, I., Kljenak, A., Striber, N., Višnjic, S., Karaman, Ilić, M. Rane kod djece i bulozna epidermoliza. Acta Med Croatica, 66 (Supl. 1) (2012) 119-122

Dostupno na:

file:///C:/Users/Korisnik/Downloads/Acta_Medica_Vol_66_Supl_1_KB_split_20.pdf

Pristupljeno : 21.07.2019.

[8.] Društvo oboljelih od bulozne epidermolize. Nasljeđivanje i epidemiologija. DEBRA.

Dostupno na: <https://www.debra.hr/o-bolesti/nasljedivanje-i-epidemiologija/>

Pristupljeno: 22.07.2019.

[9.] South, A. P., Uitto, J. Type VII Collagen Replacement Therapy in Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa—How Much, How Often?. Journal of investigative dermatology. June 2016. 136, Issue 6, 1079–1081

Dostupno na: [https://www.jidonline.org/article/S0022-202X\(16\)30880-6/fulltext](https://www.jidonline.org/article/S0022-202X(16)30880-6/fulltext)

Pristupljeno: 22.07.2019.

[10.] Sarkar, R., Bansal, S., Kumar, Garg, V. Epidermolysis bullosa: Where do we stand?. Indian Journal of Dermatology, Venerology and Leprology. 2011. 77, Issue 4, 431-438

Dostupno na:

<http://www.ijdv1.com/article.asp?issn=03786323;year=2011;volume=77;issue=4;spage=431;epage=438;aulast=Sarkar>

Pristupljeno 22.07.2019.

[11.] Murat-Sušić, S., Husar, K., Marinović, B., Skerlev, M., Šulhofer, Buzina, D., Kljenak, A., Martinac, I. Njega kože i zbrinjavanje rana u bolesnika s nasljednom buloznom epidermolizom. *Acta Med Croatica*, 68 (Supl. 1) (2014) 31- 38.

Pristupljeno : 23.07.2019.

[12.] Schröder, N. H. B., Yuen, W. Y., Jonkman, M. F. Pain Quality Assessment Scale for Epidermolysis Bullosa. *Acta Derm Venereol.* 2018 Mar 13;98(3):346-349.

Dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29057428>

Pristupljeno: 23.07.2019.

[13.] Brun, J., Chiaverini, C., Devos, C., Leclerc-Mercier, S., Mazereeuw, J., Bourrat, E., Maruani, A., Mallet, S., Abasq, C., Phan, A., Vabres, P., Martin, L., Bodemer, C., Lagrange, S., Lacour, J. P. Pain and quality of life evaluation in patients with localized epidermolysis bullosa simplex. *Orphanet J Rare Dis.* 2017 Jun 28;12(1):119

Pristupljeno: 23.07.2019.

[14.] Karaman, Ilić, M. Povoljni učinak vremenskog usklađivanja elektivnih kirurških zahvata u bolesnika s buloznom epidermolizom. Doktorska disertacija, Sveučilište u Zagrebu. Središnja medicinska knjižnica 2011.

Pristupljeno: 24.07.2019.

[15.] Kustura A., Nasljedna i stečene hemofilija, Sveučilište u Zagrebu, Medicinski fakultet, Stručni članak, Zagreb, 2016. *Pristupljeno: 24.07.2019.*

[16.] MSD priručnik dijagnostike i terapije, Hemofilija

Dostupno na:

<http://www.msd-prirucnici.placebo.hr/msd-prirucnik/hematologija-i-onkologija/bolesti-zgrusavanja/hemofilija>

Pristupljeno: 24.07.2019.

[17.] Naja AS, El Khatib H, Baydoun A, Nasser Eddine M. Arthrogyposis in a Case of Chiari Malformation II: First Case Report in a Mediterranean Population. *Am J Case Rep.* 2019;20:719–722. Published 2019. *Pristupljeno: 25.07.2019.*

[18.] Kowalczyk B, Feluś J. Arthrogyposis: an update on clinical aspects, etiology, and treatment strategies. *Arch Med Sci.* 2016.;10–24. *Pristupljeno: 25.07.2019.*

[19.] MSD priručnik dijagnostike i terapije; Arthrogyposis multiplex congenita

Dostupno na: <http://www.msd-prirucnici.placebo.hr/msd-prirucnik/pedijatrija/prirodjeni-kraniofacijalni-i-misicno-kostani-poremecaji/arthrogryposis-multiplex-congenita>

Pristupljeno: 25.07.2019.

[20.] Vitković B., Kifer T., Kralik S., Butković D., Osiguranje dišnog puta u djeteta s Edwardsovim sindromom, Klinika za dječje bolesti Zagreb, Stručni članak, Acta Med Croatica, 72 (2018) (Supl. 1) 89-92.

Pristupljeno: 26.07.2019.

[21.] Mataković N., Prikaz Slučaja djeteta s Edwardsovim sindromom., Zdravstveno veleučilište, 2016.

Pristupljeno: 26.07.2019.

[22.] Majewski osteoplastični primordijalni DVARFIZAM TIP 2 (MOPD II). Hrvatski savez za rijetke bolesti.

Pristupljeno: 22.08.2019.

Dostupno na: <http://www.rijetke-bolesti.hr/majewski-osteoplasticni-primordijalni-dvorfizam-tip-2- mopd-ii/>

[23.] Hrvatska komora medicinskih sestara. Sestrinske dijagnoze. Hrvatska komora medicinskih sestara, Zagreb, 2011.

Pristupljeno: 26.07.2019.

Dostupno na:

http://www.hkms.hr/data/1316431501_827_mala_sestrinske_dijagnoze_kopletno.pdf

[24.] Hrvatska komora medicinskih sestara. Sestrinske dijagnoze II. Hrvatska komora medicinskih sestara, Zagreb, 2013.

Pristupljeno: 26.07.2019

Dostupno na:

https://www.kbsd.hr/sites/default/files/SestrinstvoEdukacija/Sestrinske_dijagnoze_2.pdf

[25.] Nenadić, N., Grgurić, J. Krivulje rasta svjetske zdravstvene organizacije za djecu predškolske dobi-standardi za 21. stoljeće. Paediatrica Croatica. 2008.

Popis slika

Slika 8.2.1 VAS skala za određivanje boli kod djece:

Izvor:

<https://zdravlje.eu/2011/07/04/metode-ispitivanja-analgezije/>