

SPECIFIČNOSTI ZDRAVSTVENE NJEGE DJECE S KROMOSOMOPATIJAMA

ŠANDOR M, HRUSTIĆ V, PERIĆ I, VUKOVIĆ M, HULJEV FRKOVIĆ S.*

Ovim smo radom željeli istaknuti kompleksan pristup bolesnicima s kromosomopatijama, od dijagnostičkih zahvata, multidisciplinarne suradnje s ostalim profesijama do specifične i individualizirane zdravstvene njege tijekom boravka u Zavodu, ali i po otpustu iz bolnice.

Postoje dva tipa kromosomskih anomalija važnih za medicinsku genetiku, koji imaju različitu patogenezu. To su odstupanja broja kromosoma od normalnog - numeričke kromosomske anomalije i poremećaj strukture kromosoma - strukturne kromosomske anomalije.

Numeričke anomalije kromosoma nastaju zbog nerazdvajanja (non-disjunction) homolognog kromosomskog para u mejozi tijekom gametogeneze u ovariju buduće majke ili testisu budućeg oca. Pritom jedna gameta dobije oba homologna kromosoma a druga niti jedan. Oplođnjom takve abnormalne gamete koja nosi dva homologna kromosoma s normalnim gametama drugog spolnog partnera nastaje zigota s trisomijom. Primjer takve kromosomopatije je trisomija 21 tj. Downov sindrom.

Strukturne anomalije kromosoma nastaju u pravilu zbog lomova kromosoma gdje se dio kromosoma premjesti (translokacija) na neki drugi kromosom tvoreći kromosom nove, promijenjene strukture. Ta se pojava označava kao kromosomska translokacija. S kliničkog stajališta važno je pitanje je li je neka strukturna anomalija, npr. translokacija uzrokovala balansirani ili nebalansirani kariogram. Ovaj posljednji odražava se u fenotipu bolesnika. Glavne i klinički najvažnije strukturne anomalije kromosoma su terminalna delecija, duplikacija, translokacije, prstenasti kromosom, izokromosom, inverzija, te neke druge rjeđe strukturne promjene.

Poznato je nekoliko stotina klinički prepoznatljivih bolesti odnosno sindroma kojima osnovu čine kromosomske anomalije. One u pravilu, uz neke iznimke poput nekih anomalija spolnih kromosoma, zahvaćaju duboko u strukturu i funkciju više organskih sustava djeteta. Anomalije i poremećaji koji upućuju na mogućnost postojanja kromosomske anomalije su zaostajanje u mentalnom razvoju, smanjen rast (izuzetno i gigantski rast) malformacije odnosno dismorfije lica, šaka i stopala, malformacije unutarnjih organa (srca, mozga, bubrega i probavnog trakta), malformacije spolnih organa uz poremećaje spolnog razvoja i patoloških dermatoglifa. Unatoč često vrlo teškim kliničkim slikama, mogući su terapijski zahvati kao što je npr.

*KBC Zagreb, Klinika za pedijatriju

Adresa za dopisivanje:
Marijana Šandor
KBC Zagreb, Klinika za pedijatriju
10000 Zagreb, Kišpatićeva 12
E-mail: marijana.sandor@kbc-zagreb.hr

kirurško liječenje malformacija u sklopu kromosomopatije ili hormonsko liječenje djece s nekim anomalijama spolnih kromosoma, npr. kod Turnerova sindroma.

Napretkom dijagnostike u genetici i razvojem sve savršenijih dijagnostičkih metoda (pruganje, fluorescentna in situ hibridizacija, metoda višestrukog umnažanja vezanih sonda- MLPA, metode kromosomskog mikroatraya) omogućena je analiza sve sitnijih pojedinosti na određenom kromosomu. Tako su otkrivene strukturne anomalije, kao npr. mikrolelecije - mikroduplicacije koje prijašnjim metodama morfološke analize kromosoma nisu mogle uočiti, a kojima odgovaraju jasno definirane kliničke slike.

Za razliku od kromosomopatija *genopatije* su nasljedne bolesti u kojima su broj i morfološka struktura kromosoma normalni, a bolest potječe od promjene tj. mutacije jednog ili više gena. Nazivlje kromosoma utvrđeno je međunarodnim dogovorom (ISCN = internacionalna standardna kromosomska nomenklatura). Homologi parovi autosoma, tj. nespolnih kromosoma označeni su rednim brojevima od 1. do 22. Spolni kromosomi - gonosomi koji se označavaju s X i Y čine dvadeset treći par. Prema tome u dvadeset i dva homologna para ima 44 autosoma što uz jedan par spolnih kromosoma XX u žene i XY u muškarca čine normalan broj od 46 kromosoma. Morfološki, kromosomi se razvrstavaju prema veličini, prema položaju centromere i prema prugama koje se prikazuju posebnim tehnikama bojenja. Svaki kromosom ima svoj kratki p krak i dugi q krak. Kromosomske su pruge prema međunarodnom dogovoru posebno na svakom kraku numerirane od centromere prema periferiji.

Klinička slika kromosomskih poremećaja može biti vrlo diferentna, te smo stoga u radu izdvojili dva poremećaja sa specifičnim kliničkim slikama koja zahtijevaju različit pristup u liječenju i zdrav-

stvenoj njezi. Prvi je sindrom parcijalne monosomije 4p ili Wolfov sindrom, a drugi je sindrom mikrolelecije 22q11 ili sindrom DiGeorge.

Potpuni nedostatak jednog autosoma što se označava kao potpuna monosomija vidi se samo u pobačenih plodova i ta anomalija nije spojiva s postnatalnim životom. Nasuprot tomu, postoje djeca s parcijalnom monosomijom određenog kromosoma gdje nedostaje samo djelić kratkog ili dugog kraka određenog kromosoma tako da je taj dio kromosoma u kariotipu nosioca zastupljen samo u jednom primjerku. Wolf-Hirschhorn sindrom primjer je rijetke kromosomopatije, riječ je o parcijalnoj monosomiji kratkog kraka 4. kromosoma. Sindrom obilježava tipična klinička slika: dolichocefalija, hipertelorizam, širok i visok korijen nosa poput helenske kacige, rascjep usne, nepca i ždrijela, malformacije srca i bubrega, epilepsija i teško ometen mentalni razvoj. Većina djece umire u ranoj djetinjstvu.

Mikrolecijijski sindromi imaju za medicinsku genetiku veliko teorijsko značenje, jer fenotip nekih mikrolecijijskih sindroma, sa svojom vrlo šarolikom i varijabilnom slikom i bizarnim kombinacijama simptoma upućuje na ispad funkcije nekoliko pojedinačnih gena čije su mutacije inače, same za sebe uzrok posebnih, ranije poznatih monogenskih bolesti i anomalija. Primjer za to je mikrolelecija u području dugog kraka kromosoma 22, locirana na mjestu 22q11.2. koji se može dijagnosticirati metodama molekularne citogenetike (FISH, MLPA i sl.)

Ovaj sindrom najčešće se javlja sporadično, a karakteriziraju ga konotrunkalne srčane greške, tipičan izgled lica, rascjep nepca, hipoplazija timusa i paratireoidnih žlijezda. Povijesno ovaj je poremećaj imao više naziva (velokardiofacijalni sindrom, Shprintzenov sindrom, DiGeorgeov sindrom), danas ga se naziva sindrom mikro-

delecije 22q11 i najčešći je mikrolepcijski sindrom. Zbog velikog broja anomalija i simptoma koji su zajednički većem broju kromosomskih anomalija, zajedničke su i sestrinske dijagnoze, sestrinske intervencije i cilj.

Sestrinske dijagnoze

- visok rizik za epileptičke napade u/s razvojem anomalijom mozga;
- visok rizik za apneju u/s epileptičkim napadima;
- visok rizik za infekciju u/s oslabljenim imunološkim sustavom;
- poteškoće u hranjenju u/s rascjepa usne i nepca;
- visok rizik za aspiraciju u/s učestalim povraćanjem i pokušavanjem hranjenja na dužu;
- smanjena prohodnost dišnih putova u/s hipersekrecijom, nemogućnošću iskašljavanja, hipotonijom i suženjem nosnih hodnika;
- visok rizik za oštećenje integriteta kože u/s s fiksacijom nazogastrične sonde;
- oštećenje nosne sluznice u/s s čestim uvođenjem nazogastrične sonde i primjenom kisika na nazalni kateter;
- opstipacija u/s s oslabljenom crijevnom peristaltikom;
- smanjeno podnošenje napora u/s s srčanom greškom;
- visok rizik za infekciju u/s s operativnom ranom
- bol u/s operativnom ranom;
- visok rizik za dehiscijenciju rane;
- strah i tjeskoba roditelja u/s s neizvjesnim ishodom bolesti.

Sestrinske intervencije

- pravilno uzorkovanje krvi za dijagnostiku u citogenetskom laboratoriju;
- prije dolaska djeteta na odjel medicinska sestra mora adekvatno pripremiti krevetić i ostalu medicinsku opremu;
- kod djetetovog kreveta mora biti prisutan pulsni oksimetar, dovod kisika, nazalni kateter, balon za prodisavanje s maskom odgovarajuće veličine, sistem za negativni tlak (aspirator) i aspiracijske sonde različitih veličina;
- odlasci na dijagnostičke pretrage uvijek u pratnji tima (liječnik i medicinska sestra);
- prikupljanje podataka od roditelja za sestrinsku anamnezu;
- kod rascjepa usne i nepca važno je pokušavati hraniti dijete na dužu u kontroliranim uvjetima (uz prisutnost medicinske sestre) i pripremljen aspirator;
- uvođenje nazogastrične sonde prema standardiziranim protokolima;
- aspiracija gornjih dišnih putova i kanile prema standardiziranim protokolima;
- edukacija roditelja o uvođenju nazogastrične sonde;
- edukacija roditelja o aspiraciji;
- medicinska sestra će pomoći obitelji na način da ohrabri roditelje da dijete prime u naručje, da sudjeluju u zdravstvenoj njezi i dijagnostičkim pretragama te im ponuditi dodatne informacije.

Cilj ovog rada je naglasiti da je zdravstvena njega djeteta s kromosomopatijom specifično područje rada medicinske sestre i sveobuhvatan proces, gdje je važno da je medicinska sestra educirana i da posjeduju mnoge vještine koje će osigurati

provedbu kompleksne skrbi. Kroz proces zdravstvene njege medicinska sestra samostalno postavlja dijagnozu, planira 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.

LITERATURA

1. Mardešić D. Pedijatrija. Zagreb, Školska knjiga, 2000.
2. Turnpenny P, Ellard S. Emeryjeve osnove medicinske genetike. Medicinska naklada, 14. izdanje, Zagreb, 2011.