

Uloga obitelji u zbrinjavanju djeteta s Vulto-van Silfhout-de Vries sindromom

Ninković, Alessandro

Undergraduate thesis / Završni rad

2023

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

Permanent link / Trajna poveznica: <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:144:130952>

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

Download date / Datum preuzimanja: **2024-11-26**



Repository / Repozitorij:

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



VELEUČILIŠTE U BJELOVARU
STRUČNI PRIJEDIPLOMSKI STUDIJ SESTRINSTVO

**Uloga obitelji u zbrinjavanju djeteta s Vulto-van
Silfhout-de Vries sindromom**

Završni rad br. 43/SES/2023

Alessandro Ninković

Bjelovar, listopad 2023.



Veleučilište u Bjelovaru
Trg E. Kvaternika 4, Bjelovar

1. DEFINIRANJE TEME ZAVRŠNOG RADA I POVJERENSTVA

Student: **Alessandro Ninković**

JMBAG: 0314023628

Naslov rada (tema): **Uloga obitelji u zbrinjavanju djeteta s Vulto-van Silfhout-de Vries sindromom**

Područje: **Biomedicina i zdravstvo**

Polje: **Kliničke medicinske znanosti**

Grana: **Sestrinstvo**

Mentor: **Daliborka Vukmanić, mag. med. techn.**

zvanje: **predavač**

Članovi Povjerenstva za ocjenjivanje i obranu završnog rada:

1. **Đurđica Grabovac, mag.med.techn., predsjednik**
2. **Daliborka Vukmanić, mag. med. techn., mentor**
3. **doc. dr. sc. Zrinka Puharić, član**

2. ZADATAK ZAVRŠNOG RADA BROJ: 43/SES/2023

U sklopu završnog rada potrebno je:

1. Istražiti i analizirati dostupnu literaturu o Vulto-van Silfhout-de Vries sindromu
2. Opisati značajke i simptome djeteta s Vulto-van Silfhout-de Vries sindromom
3. Opisati mogućnosti terapijskih postupaka za dijete s Vulto-van Silfhout-de Vries sindromom
4. Opisati ulogu obitelji u zbrinjavanju djeteta s Vulto-van Silfhout-de Vries sindromom
5. Istaknuti ulogu medicinske sestre u skrbi za dijete s Vulto-van Silfhout-de Vries sindromom

Datum: 30.03.2023. godine

Mentor: **Daliborka Vukmanić, mag. med. techn.**



ZAHVALA

Ovim putem se zahvaljujem, prije svega, mentorici Daliborki Vukmanić, mag. med. techn. na pomoći oko odabira teme te podršci. Uz mentoricu zahvaljujem se svojem kolektivu u Poliklinici Sabol na strpljenju i pomoći za vrijeme višeg obrazovanja. I naposljetku, roditeljima i djevojci na podršci tokom cijelog studija.

Sadržaj

1. UVOD.....	1
2. CILJ RADA	2
3. METODE RADA	3
4. REZULTATI	4
4.1. Klinička slika pacijenta s VSVS sindromom	5
4.2. Patofiziologija.....	6
4.3. Psihomotorni razvoj.....	7
4.4. Poremećaji razvoja kod osoba s VSVS sindromom	9
4.4.1. Poremećaj autističnog spektra.....	9
4.4.2. Intelektualne teškoće.....	10
4.4.3. Uzroci intelektualnih teškoće.....	13
4.4.4. Epilepsija	14
4.4.5. Hipotonija.....	15
4.4.6. Poremećaj hoda	15
4.5. Uloga obitelji u zbrinjavanju djeteta s teškoćama u rastu i razvoju	16
4.5.1. Suočavanje roditelja s bolesnim djetetom.....	18
4.5.2. Prilagodba obitelji na bolesno dijete	20
4.6. Uloga medicinske sestre kod djeteta s VSVS sindromom	21
4.6.1. Proces zdravstvene njege.....	23
4.7.2. Faze procesa zdravstvene njege	25
4.6.2. Sestrinske dijagnoze.....	27
5. RASPRAVA	29
6. LITERATURA.....	31
7. KRATICE I OZNAKE.....	34
8. SAŽETAK	35
9. SUMMARY	36

1. UVOD

Vulto-van Silfhout-de Vries sindrom je rijedak nasljedni sindrom okarakteriziran intelektualnim oštećenjem, oštećenjem govora, zakašnjelim psihomotornim razvojem, uključujući i poremećaj iz spektra autizma. Prvi puta je opisan od strane Vulto-van Silfhouta 2014. godine u Nizozemskoj kod četvero pacijenata (1).

Autizam je razvojni poremećaj koji utječe na socijalnu interakciju, ponašanje i komunikaciju. Takva djeca često teško razumiju društvene signale i teže izražavaju svoje potrebe, dok intelektualne teškoće obuhvaćaju širok raspon ograničenja u kognitivnom funkcioniranju (2, 3).

Roditelji igraju ključnu ulogu u životu djece s teškoćama, prvi su i najvažniji izvor podrške, ljubavi i brige djetetu. Oni prvi primijete znakove teškoća kod djeteta te potraže stručnu pomoć. Ključni su članovi tima koji sudjeluju u dijagnosticiranju i izradi individualnih planova zdravstvene njege (4, 5).

Važno je istaknuti da i roditelji trebaju podršku kako bi se nosili s izazovima koji donosi briga o djetetu s teškoćama u rastu i razvoju. Stvaranje mreže podrške, pohađanje edukativnih programa i terapija, kao i razmjena iskustva s drugim roditeljima mogu biti iznimno korisni za roditelje u njihovoj skrbi za dijete s teškoćama u rastu i razvoju (6, 7).

U radu su opisani poremećaji iz spektra autizma, intelektualne teškoće i epilepsija koji karakteriziraju Vulto – van Silfhout de Vries sindrom.

2. CILJ RADA

Ciljevi završnog rada su:

- Istražiti i analizirati dostupnu literaturu o Vulto-van Silfhout de Vries sindromu
- Opisati značajke i simptome kod djeteta s Vulto-van Silfhout-de Vries sindromom
- Opisati mogućnosti terapijskih postupaka za dijete s Vulto-van Silfhout-de Vries sindromom
- Opisati ulogu roditelja u zbrinjavanju djeteta s Vulto-van Silfhout-de Vries sindromom
- Istaknuti ulogu medicinske sestre u skrbi za dijete s Vulto-van Silfhout-de Vries sindromom.

3. METODE RADA

Literatura je u svrhu izrade rada pretražena korištenjem elektroničkih baza podataka (Pubmed, Google znalac, Hrčak srce) i internetskih stranica relevantnog izvora. Kao kriteriji uključivanja u pretraživanju literature postavljeni su: hrvatski i engleski jezik. Ključne riječi: autizam, VSVS sindrom, hipotonija, obitelj.

4. REZULTATI

Vulto-van Silfhout-de Vries sindrom je rijetka nasljedna bolest koja je karakterizirana poremećajem intelektualnog razvoja i govora, odgođenim psihomotornim razvojem, poremećajima u ponašanju i poremećajem iz spektra autizma te lošim kontaktom očima (1).

VSVS sindrom je prvi put opisao Vulto-van Silfhout 2014. godine u Nizozemskoj kod četiri pacijenata sa simptomima odgođenog psihomotornog i intelektualnog razvoja uz blago ili potpuno odsutan govor (8). Prema dostupnoj literaturi u svijetu je trenutno opisano 27 slučajeva VSVS sindroma (1).

Uz psihomotorne abnormalnosti, većina pacijenata ima dodatne nespecifične znakove kao što su hipotonija, poremećaj hoda, epileptički napadaj, visok prag tolerancije na bol, intelektualne teškoće i poremećaj spavanja.

VSVS se javlja kao rezultat patogene mutacija u zametku u genu DEAF1 . Kod djece s promjenom na DEAF1 genu uočene su blage do umjerene intelektualne teškoće s ozbiljnim oštećenjem ekspresivnog govora i blagim motoričkim kašnjenjem. Kod troje od četvero djece koja su sudjelovala u istraživanju uočeni su ozbiljni problemi u ponašanju koji su se sastojali od autističnog, hiperaktivnog, kompulzivnog i agresivnog ponašanja s izrazitim promjenama raspoloženja. Druge uočene abnormalnosti su bile ponavljajuće infekcije, visok prag boli i abnormalni obrazac hoda (8).

4.1. Klinička slika pacijenta s VSVS sindromom

Prvi opisan pacijent s VSVS sindromom je muški pacijent ruskog – ukrajinskog podrijetla koji je primljen u zdravstvenu ustanovu u Moskvi. Pacijent se žalio na umor, slabost mišića, gubitak težine, proljev i oticanje donjih ekstremiteta. Navedeni simptomi su se pojavili nakon terapije antibioticima. Uz navedene simptome kod pacijenta bila je prisutna regresija razvoja, poremećaj iz spektra autizma i epilepsija. Osim toga, pacijent je imao zaostajanje u rastu, kašnjenje u fizičkom i seksualnom razvoju. Provedenim genetskim istraživanjem bilo je potrebno utvrditi uzrok poremećaja autističnog spektra, isključujući poznate genetske abnormalnosti. Po prijemu je pacijent pokazivao ranije navedene teške simptome, uključujući niski rast, hipogonadizam i kaheksiju. Opisan je fenotip pacijenta, ističući karakteristike poput niskog rasta, kifoze, kožnih abnormalnosti, osobina lica. Studija je zaključena konzultacijom s kliničkim genetičarom zbog prisutnosti sistemskih patologija i znakova iz poremećaja autističnog spektra (1).

Pacijentov fenotip karakterizirao je nizak rast (143 cm), pothranjenost (31 kg), patološko držanje s kifozom, površni položaj safenskih vena i mramoriziranost kože, višestruki difuzno smješteni nevusi, pjege i male hiperpigmentacijske mrlje na vratu, izduženo lice, hipertelorizam očiju, kratak nos, obostran e epikantusne nabore, strabizam, otvorena usta, suhe usne, prirasle ušne školjke, poremećeni dermatoglifi na dlanovima (1).

4.2. Patofiziologija

Geni su osnovna fizička i funkcijska jedinica našeg nasljeđa koje ispoljavamo u suživotu s okolinom. Oni su biološka materijalna osnova koja sadrži genetičku informaciju za sintezu određenih bjelančevina (proteina) koje su odgovorne za sve naše tjelesne osobine. Za razumijevanje strukture i funkcije gena i njihovih promjena važno je poznavati složene molekule nukleinskih kiselina: DNA (deoksiribonukleinska kiselina), građena od dva lanca koji se obavijaju jedan oko drugog stvarajući dvostruku zavojnicu i jednolančanu RNA (ribonukleinska kiselina). Ova dva oblika nukleinskih kiselina imaju funkciju prijenosa genetičke informacije na potomstvo i sinteze proteina. Molekule DNA i RNA su izgrađene od četiri osnovna tipa monomera (nukleotida) koji mogu biti purinski ili pirimidinski. DNA sadrži pirimidine – citozin (C) i timin (T) te purine – adenin (A), gvanin (G). RNA također sadrži navedene purine i pirimidin citozin, a timin je zamijenjen pirimidinskom bazom uracilom (U). Geni variraju u veličini i sadrže nekoliko stotina do više od 2 milijuna parova baza DNA. Genom je naziv za skup svih gena u našem organizmu (9).

Genske mutacije su nasljedne promjene genetičkog materijala i nastaju zbog promjene redosljeda nukleotida u funkcionalnoj sekvenci DNA na određenom genskom lokusu. Genska mutacija rezultira poremećajem proizvodnje funkcionalnog proteinskog proizvoda za kontrolu procesa ili svojstava za koju je odgovoran. Do genske promjene dolazi zbog pogreške u procesu udvostručavanja DNA, kada može doći do ugradnje krivog nukleotida, jer zakaže sustav kontrole krivog sparivanja ili zbog štetnog djelovanja različitih agensa (10).

Nekoliko je oblika mutacije: zamjena (supstitucija jedne baze), gubitak (delecija) ili umetanje (insercija jedne ili više baza), gubitak ili umnažanje cijelog kromosoma. Mutacije, u funkcionalnom smislu, dovode do pojačanja ili gubitka funkcije gena (9).

VSVS se javlja kao rezultat patogene mutacija u zametku u genu DEAF1, koji kodira deformirani epidermalni autoregulacijski faktor-1 (DEAF1). DEAF1 je uključen u regulaciju više gena, pokazujući visoku ekspresivnu aktivnost u moždanim tkivima, što objašnjava njegovu ključnu ulogu u ranom razvoju središnjeg živčanog sustava fetusa (1).

4.3. Psihomotorni razvoj

Razumijevanje dječjeg razvoja izazovan je pothvat jer se odvija u različitim domenama istovremeno, a svako dijete ima svoj jedinstveni tempo razvoja. Različite teorije razvoja nude različite poglede na proces razvoja djeteta te pomažu stručnjacima da bolje razumiju kako se različiti aspekti razvoja međusobno povezuju i napreduju tijekom djetinjstva (3).

Psihomotorni razvoj predstavlja izuzetno složen proces koji obuhvaća interakciju između različitih aspekata djetetovog razvoja, uključujući kognitivni, emocionalni, motorički i socijalni razvoj. Ovaj proces započinje od samog početka života, od trenutka začeća, i nastavlja se kroz fetalna i neonatalna razdoblja, dojenačko doba, djetinjstvo i adolescenciju (11).

U konačnici, psihomotorni razvoj predstavlja integrirani proces u kojem se motorički, kognitivni, emocionalni i socijalni aspekti razvoja međusobno oblikuju i dopunjuju kako bi stvorili cjelovitu sliku djetetovog razvoja (3).

Kognitivni razvoj

Kognitivni razvoj odnosi se na razvoj djetetove sposobnosti za razmišljanje, učenje, pamćenje, rješavanje problema i donošenje odluka. Kroz različite faze razvoja, djeca razvijaju svoje kognitivne vještine, počevši od jednostavnih senzornih iskustava u ranim fazama do apstraktnog razmišljanja u adolescenciji (4).

Emocionalni razvoj

Emocionalni razvoj obuhvaća razvoj emocionalnih sposobnosti i samoregulaciju emocija. Djeca prolaze kroz fazu razvoja empatije, razumijevanja vlastitih i tuđih osjećaja te razvoja emocionalne inteligencije (4).

Motorički razvoj

Motorički razvoj odnosi se na razvoj motoričkih sposobnosti, uključujući fine motoričke vještine (poput spretnosti prstiju) i grube motoričke vještine (kao što su hodanje i trčanje). Ovaj aspekt razvoja omogućuje djetetu interakciju s okolinom, istraživanje i učenje (4).

Socijalni razvoj

Socijalni razvoj obuhvaća razvoj socijalnih vještina, sposobnosti za uspostavljanje odnosa s drugima, razumijevanje društvenih normi i pravila te razvoj identiteta. Socijalni razvoj omogućuje djetetu da se prilagodi društvenom okruženju i razvija odnose s obitelji, vršnjacima i drugima (4).

4.4. Poremećaji razvoja kod osoba s VSVS sindromom

4.4.1. Poremećaj autističnog spektra

Poremećaj autističnog spektra izraz je koji se koristi za opisivanje konstelacije rano nastalih nedostataka socijalne komunikacije i ponavljajućih senzorno-motoričkih ponašanja povezanih s jakom genetskom komponentom, kao i drugim uzrocima. Izgledi za mnoge pojedince s poremećajem iz spektra autizma danas su bolji nego prije 50 godina. Više ljudi s tim stanjem može govoriti, čitati i živjeti u zajednici, a ne u ustanovama, a neki će uglavnom biti bez simptoma poremećaja do odrasle dobi (2, 3).

U proteklih 50 godina poremećaj iz autističnog spektra prešao je put od usko definiranog, rijetkog poremećaja koji se javlja u djetinjstvu do istraživanog cjeloživotnog stanja, prepoznatog kao prilično uobičajenog i vrlo heterogenog. Opis ključnih značajki iz autističnog spektra kao nedostataka socijalne komunikacije i ponavljajućih i neuobičajenih senzorno-motoričkih ponašanja nije se bitno promijenio od svog izvornog razgraničenja. Međutim, autizam se sada promatra kao spektar koji može varirati od vrlo blagog do ozbiljnog. Ipak, mnoge (ali ne sve) osobe s poremećajem iz spektra autizma trebaju neku vrstu doživotne potpore (2, 3).

Autizam se može definirati i kao doživotan i težak neuropsihijatrijski razvojni poremećaj nepoznata uzroka. Najčešće se pojavi tijekom prvih triju godina i traje cijelog života. Također, najčešći je poremećaj u široj skupini razvojnih anomalija koje nazivamo „autistični spektar poremećaja“. U tu skupinu možemo ubrojiti dizintegrativni poremećaj dječje dobi, Rettov sindrom, Aspergerov sindrom i druge nepotpuno opisane razvojne poremećaje. Među glavnim obilježjima nalazimo teškoće različitog stupnja: teškoće u komunikacije s okolinom i teškoće neverbalne i verbalne komunikacije i privrženost ponavljajućim, nepoticajnim obrascima ponašanja (3).

Prvi znakovi autizma obično postaju primjetni između treće i četvrte godine, no kod većine djece mogu se uočiti već u prvih 12 – 18 mjeseci. U početku, moguće je primijetiti slabo ili nikakvo uspostavljanje vizualnog kontakta s okolinom. Osmijeh, spontani ili potaknut, kasni ili izostaje, a nedostaju pokazne geste prstom. Dijete ne reagira na svoje ime niti počinje ponavljati slogove i brbljati. Autistična djeca u dobi od 12 – 18 mjeseci ne pokazuju želju za uzajamnim dijeljenjem uzbuđenja ili radosti s drugima, ne znaju se smisleno igrati s igračkama i često provode vrijeme igrajući se samostalno, izolirano od drugih. Osim toga, kasni razvoj govora je uobičajen kod autistične djece i često ga ne pokušavaju nadoknaditi mimikom ili gestama. U drugoj i trećoj godini, pojavljuju se ponavljajuće, beskorisne i stereotipne radnje poput škrgutanja zubima, pljeskanja rukama ili udaranja glavom. Njihov interes je često sužen u usporedbi s vršnjacima, svakodnevne radnje postaju opsesivni rituali, a ometanje ovih rituala često izaziva bijes. Također, spavanje može biti problematično (3).

4.4.2. Intelektualne teškoće

Intelektualne teškoće nisu bolest ili specifična nesposobnost, već administrativno određeni termin koji obuhvaća različita genetska, socijalna i medicinska stanja koja dijele zajedničku karakteristiku - značajno ispodprosječno funkcioniranje. Osobama s intelektualnim poteškoćama otežano je sudjelovanje u društvenom životu zbog usporenog ili nepotpunog razvoja intelektualnih sposobnosti. Prema IQ-u i mentalnoj dobi, razlikujemo sljedeće skupine: lake intelektualne teškoće, umjerene intelektualne teškoće, teže intelektualne teškoće i teške intelektualne teškoće. S porastom stupnja intelektualnih teškoća, poteškoće postaju izraženije, a takvi se slučajevi obično primijete već u ranoj dobi djeteta. Bitno je naglasiti da ne postoji univerzalna manifestacija intelektualnih teškoća, već svaka osoba ima jedinstvene izazove. Stoga je ključno pristupiti svakoj osobi individualno i prilagoditi mu/joj odgovarajući pristup i podršku (12, 13).

Lake intelektualne teškoće

Prosječni koeficijent inteligencije je u rasponu od 50 do 70 (7 – 11 godina). Ova skupina ima najveći broj osoba s intelektualnim teškoćama. Teškoće se najčešće otkrivaju kada djeca kreću u školu ili u nižim razredima osnovne škole, a karakteriziran–isu teškoćama u učenju. Razvoj je usporeniji u odnosu na vršnjake. Postoje odstupanja u području govora kao što su teškoće u izgovoru, usporeni razvoj govora te ograničeni rječnik i slično. Mišljenje je logičko, a razmišljaju kroz konkretne primjere i vlastita iskustva kako bi nešto naučili. Ovisi o pomoći drugih kod rješavanja složenijih problema. Imaju osjećaj vlastite vrijednosti te su sposobni brinuti o bližnjima i budućnosti. Sposobni su obrazovati se za jednostavna, najčešće pomoćna zanimanja. Također su sposobni za rad i ostvarivanje socijalnih kontakata. Najčešće žive samostalno uz podršku okoline ili u obiteljskoj zajednici (12, 13).

Umjerene intelektualne teškoće

Kvocijent inteligencije se nalazi u rasponu od 35 do 50 (4 – 7 godina). Otkrivaju se u vrlo ranom djetinjstvu, većinom zbog sporosti u razvoju socijalnih, verbalnih vještina i loše senzomotoričke koordinacije. Osobe zadržavaju stadij intuitivnog mišljenja i o svemu razmišljaju sa svog stajališta i prema svojim mjerilima. Ne razmišljaju prema zakonima logike, već prema svojim željama. Govor je jednostavan i konkretan, povezuju se sa svojim vršnjacima, ovisi o važnim osobama. Teže se prilagođavaju novim situacijama. Karakterizirani su slabom kontrolom impulsa i procjenom situacije te lako gube toleranciju. Mogu ostvariti neovisnost, ali do granice brige o sebi, učenja i komuniciranja. Potrebni su im stalni oblici pomoći kao i potpora za život i rad. Većinom obavljaju poslove kao nekvalificirani i polukvalificirani radnici uz podršku (12, 13).

Teže intelektualne teškoće

Kvocijent inteligencije je između 20 i 35 (2 – 4 godine). Jako rano se otkriva zbog lošeg i djelomičnog razvoja govora, komunikacije i motorike. Ostaju na stadiju simboličkog mišljenja; izmišljaju svoje simbole. Ozbiljni problemi u učenju nastaju zbog usporenog kognitivnog razvoja, tj. uče na temelju konkretnih iskustava. Ono što doživljavaju je „ovdje“ i „sada“ te doživljavaju samo aktualan događaj, a on im ostaje i u sjećanju. Narušena im je komunikacija s okolinom jer ne mogu zadovoljiti očekivanja društvene sredine. Ovisni su o emocionalnom stanju osobe koja im pruža podršku, a interes za druženje s vršnjacima je slab. Njihovo tijelo je za njih centar svijeta, a na okolinu reaguju po principu „ugoda – neugoda“ i ne vole odgađanje ugone. Potrebna im je stalna pomoć okoline stoga jako rijetko neke jednostavne radnje mogu obavljati samostalno. Od velike važnosti su im različite upute, podrška i pomoć okoline, a i stup obitelji, zajednice ili okoline u kojoj žive. Često je uključena opsežna skrb i podrška (12, 13).

Teške intelektualne teškoće

Kvocijent inteligencije je niži od 20 (2 godine). Javljaju se ozbiljna ograničenja u komunikaciji i pokretljivosti. Potrebna im je stalna pomoć i njega te opsežna podrška u svakodnevnom življenju. Zadržavaju se na stadiju praktične ili senzomotoričke inteligencije. Uče treningom, refleksno. Traže psihofiziološku homeostazu, tj. vezanje za majku ili najbližu osobu. Socijalno se mogu povezati, ali bez interesa za materijalnom okolinom. Okupirani su vlastitim tijelom i teško podnose promjene. Govorne sposobnosti, kao i sposobnosti sporazumijevanja, nemaju. U većini slučajeva ne mogu kontrolirati fiziološke potrebe. Nisu sposobni funkcionirati samostalno te su naučeni najjednostavnijim sposobnostima brige o sebi. Isključivo je bitno da imaju opsežne upute, podršku te pomoć okoline (12, 13).

4.4.3. Uzroci intelektualnih teškoće

Intelektualne teškoće možemo podijeliti na tri osnovna čimbenika: psihološki, biološki i kombinirani. Etiologija se i dalje ne može jasno utvrditi iako je dijagnostika intelektualnih teškoća porasla za 30 – 40 %. Podjelu intelektualnih teškoća možemo napraviti i po vremenu nastanka: prenatalne, perinatalne i postnatalne (13).

Prenatalne intelektualne teškoće odnose se na teškoće u intelektualnom razvoju koje se javljaju tijekom trudnoće, prije samog poroda. Uzroci ovih teškoća mogu uključivati genetske faktore, izlaganje majke toksičnim tvarima tijekom trudnoće, zarazne bolesti majke tijekom trudnoće ili komplikacije u razvoju fetusa. Ove teškoće mogu rezultirati trajnim oštećenjima mozga i intelektualnim poteškoćama kod djeteta koje se rađa (14).

Perinatalne intelektualne teškoće javljaju se tijekom perinatalnog razdoblja, što obuhvaća posljednja tri mjeseca trudnoće, vrijeme poroda i prve tjedne života novorođenčeta. Uzroci mogu uključivati: komplikacije tijekom poroda, preuranjeni porod ili intrakranijalno krvarenje (14).

Postnatalne intelektualne teškoće odnose se na teškoće u intelektualnom razvoju koje se javljaju nakon rođenja djeteta. Uzrokovani su različitim čimbenicima kao što su ozljede glave, neurološke bolesti, infekcije ili druge traume koje dijete može doživjeti nakon rođenja. Postnatalne teškoće mogu biti povezane s nepovoljnim okolnostima kao što su zanemarivanje, siromaštvo ili nedostatak odgovarajuće skrbi tijekom djetinjstva (14).

4.4.4. Epilepsija

Epilepsija je kronična bolest koju obilježava ponavljanje epileptičnih napadaja. Ona jedna od najučestalijih neuroloških bolesti u svijetu. Oko 10 000 milijuna djece mlađe od 15 godina boluje od epilepsije. Teškoće učenja i poremećaji ponašanja javljaju se kod 50 – 70 % djece koja boluju od epilepsije. Danas je to bolest koja se lako otkriva i kontrolira (3, 4).

Epileptički napadaji nastaju naglim, prekomjernim izbijanjem prepodraženih neurona kore ili supkortikalnih struktura (talamusi, moždano deblo). U većini slučajeva to su neprovocirani napadaji, ali mogu biti i provocirani (fotosenzitivni epileptički napadaji) (3, 4).

Djeca, a i odrasli, imaju osjećaj aure koja se javlja kao početno stanje napadaja te je u tom trenutku svijest još uvijek očuvana. Može se javiti kao somatosenzorni podražaj; trnjenje, bockanje, žarenje, kao psihički simptom; neugoda, mučnina, strah, ili kao vidna, slušna, njušna i okusna halucinacija (3, 4).

4.4.5. Hipotonija

Hipotonija se smatra jednim od glavnih simptoma VSVS sindroma (1, 8, 15). Ona podrazumijeva patološki smanjen posturalni tonus, što uključuje ekstremitete, trup i vrat, te se javlja tijekom prvog mjeseca života. To znači da mišići djeteta nisu dovoljno čvrsti ili napeti kao što bi trebali biti za njegovu dob. Procjena novorođenčadi s hipotonijom trebala bi se voditi karakteristikama mišićno-dinamičkih refleksa, primitivnih refleksa, odnosa između stupnja hipotonije i slabosti i nalazima tijekom nekoliko pokreta. Često je prisutna kod novorođenčadi i dojenčadi. Dijete s hipotonijom može imati poteškoća u postizanju motoričkih miljokaza, poput puzanja, sjedenja ili hodanja. Također, može imati problema s kontrolom glave ili držanjem tijela (11, 16, 17).

4.4.6. Poremećaj hoda

Kako dijete sazrijeva tako se mijenja i djetetov obrazac hoda. Promjene hoda kod pedijatrijskih pacijenata bit će očekivane i sekvencijalne kao razvojne prekretnice. Promjene u hodu također mogu predstavljati normalne varijacije duž odgovarajućeg spektra. Postoje trenuci kada su promjene u hodu posljedica hitnih ortopedskih ili medicinskih stanja, a to ne treba zanemariti. Dobro razumijevanje razvoja pedijatrijskog hoda i osnovno razumijevanje procjene hoda kritični su za liječnika primarne zdravstvene zaštite koji skrbi o djeci (11).

4.5. Uloga obitelji u zbrinjavanju djeteta s teškoćama u rastu i razvoju

Poteškoće u razvoju u djetinjstvu su stanja koja utječu, ili postoji velika vjerojatnost da će utjecati na putanje dječjeg razvoja u odrasloj dobi. Mnogi imaju neurološku osnovu i obično se nazivaju „neurorazvojnim“ smetnjama. Dodatna oštećenja često uključuju mišićno-koštana stanja ili genetske sindrome te kognitivne poremećaje, poremećaje ponašanja i komunikaciju, odražavajući složenost većine ovih stanja (5).

Postoji niz značajnih ograničenja za ideju „popravljanja“ invaliditeta u djetinjstvu. Cerebralna paraliza i poremećaj iz autističnog spektra specifični pojmovi, ali u stvarnosti oni opisuju prilično heterogenu skupinu stanja koja mogu utjecati na razvoj dječjih funkcija iz niza bioloških razloga, s vrlo širokim rasponom učinaka (5).

Razdoblje odgoja djeteta uvijek uključuje određenu količinu normativnog i adaptivnog stresa, no odgoj djeteta s poremećajem iz autističnog spektra posebno je stresno razdoblje i zahtjevno za mnoge roditelje zbog količine energije, vremena i ekonomskog pritiska koji je potreban. Roditelji imaju više anksioznosti, depresije i drugih zdravstvenih problema nego roditelji djece s tipičnim razvojem ili čak i roditelji djece s intelektualnim teškoćama, fizičkim hendikepom ili drugim neurorazvojnim poremećajima (18).

Međutim, odgajanje djeteta s poremećajem iz autističnog spektra nije univerzalno negativno iskustvo. Neke su obitelji, unatoč poteškoćama, postigle uspješnu psihičku adaptaciju (7).

Među prvim izazovima, kod odgoja djeteta, s kojima se roditelji susreću je kako objasniti djetetu da je bolesno. Često kod roditelja možemo vidjeti strah od otkrivanja informacija djetetu, a čak im i ne govore informacije kako bi ih „zaštitili“. Dijete se uvijek oslanja na roditelje te tako roditelji moraju biti i primjer djetetu. Dijete će uvijek u roditelju tražiti utjehu i sigurnost pa tako bi najgore i najteže informacije trebale dolaziti od roditelja.

Obitelj djeteta s VSVS sindrom bi uvijek trebala biti dio komunikacije između liječnika, medicinske sestre i djeteta. Oni su ipak ti koji su najveći terapeuti kod djeteta. Roditelji su prvi koji s djetetom moraju prolaziti kroz sve teške situacije pa tako i prilagoditi svoje živote novoj i trenutnoj bolesti. Oni moraju prilagoditi kućanstvo i svoje okruženje jer postoji puno rizika za dijete koje pokazuje intelektualna oštećenja, poremećaj iz spektra autizma, visoku toleranciju na bol te ima epileptičke napadaje. U svakom trenutku, djetetova okolina mora biti sigurna, a roditelji su ti koji rade sigurnu okolinu svome djetetu.

Obitelj je svakako i terapeut djetetu. Prvi uočavaju ako ga nešto boli ili primijete neka odstupanja koja nisu karakteristična za dijete te naposljetku imaju „instinkt“ da nešto nije kako treba biti. Provode sa djetetom svakodnevicu i tako postaju edukatori. Oni moraju s djetetom raditi i učiti puno više nego sa zdravom djecom. Dijete s intelektualnim teškoćama uči po iskustvu i roditelji moraju svoju koncentraciju usredotočiti na dijete kako bi nešto naučilo i uz to biti strpljiv jer dijete ne nauči neke stvari odmah.

Poticajna okolina je svakako ono što dijete treba, a stvaraju je roditelji. Oni ne bi trebali ograničavati dijete u situacijama koje mogu pridonijeti njegovom samopouzdanju već ga poticati. Na kraju, djetetu je bitna sigurnost koju najviše mogu pružiti roditelji.

4.5.1. Suočavanje roditelja s bolesnim djetetom

Kako će roditelj doživjeti bolest djeteta ovisi o više čimbenika, kao što su dob djeteta u trenutku oboljenja, osobnost roditelja, temperament djeteta, podrška koju dobivaju iz šire okoline te kvaliteta pružene zdravstvene skrbi. Kada se dijete razboli, većina roditelja prolazi kroz različite faze (3).

Prvo stanje je šok, koje karakterizira osjećaj "praznine" i nerealnosti. Roditelji doživljavaju intenzivnu tjeskobu koja im otežava prihvaćanje i razumijevanje informacija o bolesti, bez obzira na to koliko su te informacije jednostavne, jasno iznesene i ponavljane nekoliko puta (5).

Sljedeća faza može biti faza odbijanja, u kojoj roditelji postaju uvjereni da će dijete biti izliječeno na neki "alternativni" način te često traže savjete od drugih liječnika i alternativnih stručnjaka (3).

Kada se dijagnoza potvrdi, roditelji često počinju osjećati bijes, krivnju i čak osjećaj gubitka. Osjećaju bijes prema sudbini, jedno prema drugome, prema djetetu ili često prema medicinskom osoblju. Ta faza zahtijeva veliko razumijevanje i strpljenje. Roditelji trebaju biti slobodni izražavati svoje osjećaje, bez obzira kakvi oni bili. Konačno, dolazi faza prilagodbe (3).

Međutim, ponekad reakcije obitelji narušavaju i otežavaju psihosocijalnu prilagodbu bolesnog djeteta. Na primjer, neka obitelj može biti previše zaštitnički nastrojena, stvarajući probleme tamo gdje ih nema, što negativno utječe na dijete. To smanjuje mogućnost razvoja samostalnosti, odgovornosti i brige za sebe. Roditelji štite dijete od neuspjeha, ispunjavaju sve njegove želje i posvećuju neadekvatnu pažnju bolesti. Okruženje u takvoj obitelji ne dopušta djetetu da se prilagodi promjenama, što kasnije, u adolescenciji i odrasloj dobi, ima izrazito negativan utjecaj (3).

Suprotan tip reakcije, jednako nepoželjan i opasan, jest zanemarivanje. Takvi roditelji često zanemaruju probleme bolesnog djeteta, najčešće zbog intelektualnih ograničenja ili nemogućnosti suočavanja s vlastitim strahom, krivnjom ili depresivnim osjećajima (3).

Postoje kompleksni izazovi s kojima se suočavaju roditelji djece koja zahtijevaju visok stupanj zdravstvene njege ili su ovisna o medicinskim aparatima. Roditelji se suočavaju s nizom teškoća koje značajno utječu na njihovu fizičku i emocionalnu dobrobit, kao i na kvalitetu njihovog svakodnevnog života (18).

Jedan od značajnih aspekata je izražen umor i iscrpljenost koju osjećaju. Kontinuirane brige za dijete s medicinskim potrebama zahtijevaju naporan i neprestan rad, što često dovodi do fizičke iscrpljenosti roditelja. Osim toga, emocionalni teret je izuzetno težak. Roditelji prolaze kroz širok spektar emocionalnih stanja, od frustracije do beznadnosti. Briga za dijete s posebnim zdravstvenim potrebama može biti izuzetno izazovna i emotivno iscrpljujuća, što može utjecati na njihovu sposobnost nositi se s vlastitim emocijama (18).

Roditelji često pate od kognitivnih problema kao što su poteškoće u koncentraciji i pamćenju, a to može biti rezultat konstantne napetosti i brige koju osjećaju, što može ometati njihovu sposobnost da se usmjere na druge zadatke ili da se koncentriraju na svakodnevne obveze (18).

Nedostatak vremena i energije za svakodnevne obveze i društvene aktivnosti također ima značajan utjecaj na život roditelja. Takvi roditelji često gube ravnotežu između brige za svoje dijete i ispunjavanja svojih vlastitih obveza, što može dovesti do osjećaja frustracije i prekomjernog stresa (18).

Posebno je istaknuta teškoća u komunikaciji o zdravstvenom stanju njihovog djeteta s drugima. Roditelji se suočavaju s teškoćama u objašnjavanju složenih medicinskih uvjeta svog djeteta osobama izvan medicinskog područja, što može dovesti do osjećaja izolacije i nerazumijevanja (18).

S obzirom na zahtjeve skrbi za dijete s posebnim zdravstvenim potrebama, roditelji se suočavaju s promjenama u svojim profesionalnim životima. Često moraju prilagoditi svoj radni raspored ili čak potpuno promijeniti zaposlenje kako bi se mogli posvetiti skrbi za svoje dijete (18).

Ključno je prepoznati da nedostatak podrške roditeljima može imati dalekosežne posljedice. Dok se sve više brige pruža u kućnom okruženju za djecu s posebnim zdravstvenim potrebama, nedostatak resursa kao što su mentalna podrška, psihosocijalna podrška i usluge odmora za roditelje može dovesti do pogoršanja njihovog fizičkog i mentalnog zdravlja. Kako zdravlje roditelja opada, rizik od smanjenja njihove sposobnosti da se brinu o djetetu s posebnim potrebama raste, što može rezultirati negativnim ishodima zdravlja i funkcioniranja djeteta (18). Postoji potreba za pružanjem sveobuhvatne podrške roditeljima djece s posebnim zdravstvenim potrebama. Osim medicinske njege koju pružaju djeci, nužno je osigurati da i sami roditelji imaju pristup potrebnim uslugama kako bi očuvali svoje zdravlje i bili u mogućnosti pružiti najbolju skrb svojoj djeci (18).

4.5.2. Prilagodba obitelji na bolesno dijete

Ne prolaze svi roditelji kroz sve faze na isti način, niti istom brzinom. Općenito, prilagodba na bolest djeteta traje nekoliko mjeseci, no ponekad može potrajati dulje ili čak kraće. Uloga medicinskog osoblja trebala bi biti olakšavanje ovog teškog razdoblja i smanjenje njegova trajanja, a i pokušaj da neki roditelji ne ostanu u fazi odbijanja i ljutnje, niti da sami sebe i druge uvjeravaju da je sve u redu s djetetom ili traže krivce za trenutnu situaciju (3).

Dobra prilagodba obitelji uključuje pružanje emocionalne podrške i pomoći djetetu kako bi se postigla optimalna razina funkcioniranja i kvaliteta života nakon bolesti. Takva obitelj otvoreno razgovara o bolesti i problemima koji se javljaju tijekom liječenja, o budućnosti, osjećajima i potrebama djeteta (3).

4.6. Uloga medicinske sestre kod djeteta s VSVS sindromom

Zbrinjavanje bolesnika s VSVS zahtjeva multidisciplinarni pristup u kojemu osim drugih stručnjaka iz biomedicinskih znanosti veliku ulogu ima i medicinska sestra (5, 6).

Svako dijete s teškoćama je jedinstveno, stoga medicinska sestra prilazi svakom slučaju individualno. Prilagođava skrb i terapije prema potrebama i sposobnostima svakog djeteta, uzimajući u obzir specifične dijagnoze i stanja (5, 6).

Medicinske sestre igraju ključnu ulogu u ranoj intervenciji kod djece s teškoćama. Rani pristup terapijama i podršci može značajno poboljšati razvoj djeteta. Praćenje i prepoznavanje ranih znakova teškoća od strane medicinske sestre omogućuje pravovremeno djelovanje. Skrbe za djecu s teškoćama i rade u različitim okruženjima, uključujući bolnice, domove, škole i privatne prakse. Njihova fleksibilnost i prilagodljivost omogućuju im da pruže skrb u kontekstu koji je najprikladniji za svako dijete (5, 6).

Nadzor i praćenje

Za redovito praćenje stanja djeteta potrebna je odgovornost. To uključuje mjerenje vitalnih znakova poput tjelesne temperature, krvnog tlaka, pulsa i disanja. Također, prate se i specifični parametri kao što su EEG rezultati i reakcije na terapiju (7, 14).

Podrška roditeljima

Potrebno je pružiti emocionalnu podršku roditeljima djeteta s posebnim potrebama. To može uključivati edukaciju roditelja o stanju djeteta, terapiji i medicinskim postupcima koje treba provoditi kod kuće (7, 14).

Primjena terapije

Odgovorne su za primjenu terapije, uključujući davanje antiepileptičkih lijekova ili drugih propisanih lijekova. Važno je osigurati da primjena terapije bude pravilno provedena i da se prate nuspojave (7, 14).

Suradnja s ostalim stručnjacima

Često surađuje s liječnicima, terapeutima, psiholozima i drugim stručnjacima kako bi osigurala sveobuhvatnu skrb za dijete. Koordinacija i komunikacija među tim stručnjacima ključni su za uspješno liječenje (7, 14).

Edukacija i rehabilitacija

Sudjeluje u edukaciji djeteta, pomažući mu u razvoju motoričkih i komunikacijskih vještina. Također, može sudjelovati u rehabilitacijskim programima, potičući dijete na postizanje najboljeg mogućeg funkcionalnog statusa (7, 14).

Prevenција komplikacija

Ima ulogu u sprečavanju komplikacija, poput praćenja i prevencije infekcija, promatranju nuspojava terapije i promicanju zdravog načina života (7, 14).

Praćenje napretka

Praćenje napretka djeteta ključno je za prilagodbu terapije i plana skrbi. Bilježe se promjene u stanju djeteta i pravovremeno izvještava liječnike i druge stručnjake (7, 14).

Etički aspekti

Igra ulogu u promicanju etičkih principa skrbi, uključujući poštovanje autonomije pacijenta i prava na dostojanstvo (7, 14).

U cijelom procesu, medicinska sestra radi u timu s drugim stručnjacima kako bi osigurala najbolju moguću skrb s kompleksnim zdravstvenim potrebama pacijenata sa VSVS. Ova uloga zahtijeva strpljenje, empatiju, stručnost i predanost u pružanju skrbi za pacijenta (7, 14).

4.6.1. Proces zdravstvene njege

Proces zdravstvene njege predstavlja sustavan pristup identifikaciji i rješavanju problema unutar profesionalne i sestrinske prakse. Ova metodologija, primijenjena u situacijama gdje osnovne ljudske potrebe nisu zadovoljene, koristi se od 1950-ih godina u sestrinskoj literaturi. Ključno je istaknuti da se proces odvija putem planiranih koraka i akcija usmjerenih prema postizanju specifičnih rezultata (19).

Temelji se na nizu koraka i aktivnosti usmjerenih prema zadovoljenju potreba i rješavanju problema pacijenata, obitelji ili zajednice. O problemima u zdravstvenoj njezi govorimo kad postoje odstupanja od normalnog ili poželjnog stanja koja zahtijevaju intervenciju medicinske sestre. Tijekom primjene procesa zdravstvene njege, medicinska sestra koristi svoje znanje za procjenu stanja pacijenata, definiranje sestrinske dijagnoze, razvoj plana, izvođenje odgovarajućih intervencija i ocjenu rezultata (19).

Takav proces osigurava okvir za sestrinsku praksu koja ima za cilj pomoći pojedincima i obiteljima kako bi postigli optimalno funkcioniranje. Važno je napomenuti da je ovaj proces sličan koracima korištenim u znanstvenom razmišljanju i rješavanju problema. Kritičko razmišljanje, neizostavan dio ovog procesa, razvija se kako bi se osigurala osposobljenost medicinskih sestara za rad u kliničkom okruženju (19).

Uz to, proces zdravstvene njege omogućava medicinskim sestrama strukturiranje zdravstvene skrbi, određivanje prioriteta i očuvanje usmjerenosti na ključne aspekte kao što su zdravstveno stanje i kvaliteta života pacijenata. Također, razvoj kritičkog razmišljanja, ključan za rad u kliničkom okruženju, je potaknut kroz ovaj proces (19).

Proces zdravstvene njege se sastoji od 4 faze:

1. Utvrđivanje potreba za zdravstvenom njegom
2. Planiranje zdravstvene njege
3. Provođenje zdravstvene njege
4. Evaluacija zdravstvene njege

Iako se proces zdravstvene njege opisuje kroz faze koje se nadovezuju jedna na drugu važno je navesti da to nije linearan proces već da je nelinearan, dinamičan proces koji uključuje kliničko razmišljanje, prosudbu i racionalnost (19).

Proces zdravstvene njege osigurava sistematičnu metodologiju za sestrinsku praksu, ujednačava ju, standardizira i usmjerava. Primjena procesa zdravstvene njege osigurava timski rad prilikom zbrinjavanja pacijenata. Prilikom primjene procesa zdravstvene njege osigurava timski rad prilikom zbrinjavanja pacijenata. Prilikom primjene procesa zdravstvene njege skrb je usmjerena na promociju zdravlja odnosno prepoznavanje i tretiranje tegoba pacijenta u skladu s njegovim potrebama (19).

Proces zdravstvene njege potiče dokumentiranje prikupljenih podataka, sestrinskih dijagnoza, planova, provedenih intervencija i evaluacije, evaluira učinkovitost provedene skrbi, usmjerava i vodi provođenje zdravstvene njege, osigurava kontinuitet zdravstvene njege i smanjuje mogućnost propusta, individualizira sudjelovanje pacijenta u skrbi te promovira kreativnost i fleksibilnost u zdravstvenoj njezi (19).

4.7.2. Faze procesa zdravstvene njege

Utvrđivanje potreba za zdravstvenom njegom

Prva faza procesa zdravstvene njege je utvrđivanje pacijentovih potreba, što predstavlja osnovu za sve ostale korake. Cilj ove faze je prikupiti informacije o stanju pacijenta. Prilikom procjene fokusira se na analizu pacijentove reakcije, identifikaciju zdravstvenih problema i poteškoća i razmatranje mogućnosti za unaprjeđenje zdravlja. Medicinska sestra prikuplja podatke o pacijentovom fizičkom, psihičkom, emocionalnom, socijalnom, kulturološkom i duhovnom stanju. Ovi podaci se prikupljaju iz različitih izvora kroz intervju, promatranje, mjerenje i analizu medicinske dokumentacije. Proces prikupljanja podataka započinje pri dolasku pacijenta u zdravstvenu ustanovu i nastavlja se tijekom svih faza skrbi za pacijenta. Svi prikupljeni podaci se pažljivo analiziraju i bilježe u medicinsku dokumentaciju. Na temelju ovih podataka, medicinska sestra donosi zaključke o sestrinskoj dijagnozi. Sestrinska dijagnoza je klinička procjena koja se odnosi na pacijentov odgovor na zdravstveno stanje (19).

Planiranje zdravstvene njege

Nakon što su sestrinske dijagnoze jasno definirane, sljedeći korak je planiranje zdravstvene njege. Ovaj proces uključuje utvrđivanje prioriteta, postavljanje ciljeva i intervencija kako bi utjecali na prepoznate sestrinske dijagnoze i stvorili konkretan plan zdravstvene njege (19).

Utvrđivanje prioriteta znači određivanje redoslijeda rješavanja problema identificiranih kod pacijenta. Kada razmatramo njihove potrebe, prvo se fokusiramo na tretiranje problema koji se tiču osnovnih životnih potreba, vođeni principima Maslowovljeve hijerarhije potreba (19).

Ciljevi predstavljaju željeni ishod zdravstvene njege i opisuju moguće stanje pacijenta nakon što su sestrinske dijagnoze riješene. Ciljevi bi trebali biti usmjereni na pacijenta i oni su specifični, mjerljivi, ostvarivi, realni i vremenski određeni (19).

Sestrinske intervencije predstavljaju određene aktivnosti koje medicinska sestra provodi kako bi pomogla pacijentu da postigne postavljene ciljeve, ublaži ili riješi identificirane probleme. Prilikom odabira odgovarajućih intervencija medicinska sestra/tehničar se pridržava stečenog znanja, vještina i iskustva kako bi pružili najbolju skrb pacijentima (19).

Provođenje zdravstvene njege

Provođenje zdravstvene njege obuhvaća pružanje zdravstvene njege pacijentima. Proces provođenja zdravstvene njege sastoji se od nekoliko koraka: ponovne procjene stanja pacijenta, pregleda i prilagodbe plana i izvršavanja tog plana. Ova faza uključuje različite aktivnosti, kao što su pružanje direktne zdravstvene skrbi, edukacija, savjetovanje i uvođenje preventivnih mjera (19).

Važno je napomenuti da medicinska sestra surađuje s ostalim članovima multidisciplinarnog tima u svrhu ostvarivanja željenih ciljeva kod pacijenta. Tijekom ovog procesa posebna pažnja posvećuje se sigurnosti i zaštiti pacijenta. Medicinska sestra pruža intervencije na temelju svojeg znanja i neprestano prati kako pacijent reagira na te intervencije (19).

Evaluacija zdravstvene njege

Evaluacija zdravstvene njege predstavlja proces u kojem medicinska sestra ocjenjuje učinkovitost pružene skrbi pacijentu i mjeri postignuće zacrtanih ciljeva. Ova evaluacija je kontinuirani proces koji se ne događa samo na kraju, već je prisutna tijekom svakog kontakta s pacijentom (19).

Evaluacija uključuje provjeru ispravnosti sestrinskih dijagnoza, ciljeva i intervencija te procjenu učinkovitosti pružene zdravstvene njege. Tijekom evaluacije, medicinska sestra ponovno ocjenjuje stanje pacijenta i uspoređuje ga sa stanjem pri otkrivanju problema i s postavljenim ciljevima u planu njege. Na temelju evaluacije, medicinska sestra donosi zaključak o tome hoće li nastaviti s trenutnim planom njege, prilagoditi ga ili završiti skrb ako problemi više nisu prisutni (19).

4.6.2. Sestrinske dijagnoze

Visok rizik za ozljede u/s s epileptičkim napadom

Kod epileptičkih napadaja uvijek dolazi do mogućnosti ozljede glave zbog pada. Sestra, a tako i roditelji, trebaju biti na oprezu te poduzeti mjere da se dijete ne ozljedi.

Cilj: Dijete neće zadobiti povrede tokom napada

Sestrinske intervencije:

- Educirati roditelje o prvoj pomoći kod epileptičkog napadaja
- Objasniti roditeljima kako da prilagode prostor kojim se dijete kreće (odmaknuti namještaj, na podove i namještaj postaviti mekane materijale, izbjegavati moker i sklizak pod, itd.)
- Educirati dijete kako da objasni roditeljima da ima auru
- Objasniti roditeljima da u slučaju aure treba poleći dijete i zaštititi mu glavu
- Educirati dijete da izbjegava penjanje na stolicu, ljestve, i slično
- Prilikom jela, poticati da dijete jede plastičnim priborom

Visok rizik za infekciju u/s novootkrivenom genetskom bolesti 2°VSVS sindrom

Pacijenti s VSVS sindromom su prikazali sklonost stanju u kojem su izloženi riziku nastanka infekcije uzrokovane patogenim mikroorganizmima koji potječu iz endogenog i/ili egzogenog izvora.

Cilj: Roditelji će znati prepoznati znakove i simptome infekcije

Sestrinske intervencije:

- Educirati roditelje i dijete o pravilnom pranju ruku
- Educirati roditelje o mjerenju vitalnih funkcija
- Objasniti roditeljima da prate izgled izlučevina
- Objasniti roditeljima kako da održavaju higijenu prostorije u kojoj obitavaju
- Pratiti pojavu simptoma
- Educirati obitelj o načinima prijenosa bolesti, ranim simptomima te znakovima infekcije

Nezdravstveno ponašanje u/s novootkrivenom genetskom bolesti 2°VSVS sindrom

Kod obitelji i djeteta može doći do odbijanja liječenja, neprihvatanja bolesti, promjena u stilu života, a sve to zbog novootkrivene genetske bolesti, tj. VSVS sindrom.

Cilj: Obitelj će saznati sve potrebne informacije o bolesti i mogućnostima liječenja i rehabilitacije

Sestrinske intervencije:

- Pomoći pacijentu i obitelji pri suočavanju s bolesti
- Educirati obitelj pacijenta
- Objasniti roditeljima kako da potiču dijete na usvajanje novih vještina
- Objasniti roditeljima da osiguraju vrijeme za verbalizaciju naučenog
- Omogućiti pacijentu da demonstrira specifične vještine
- Pohvaliti pacijenta za usvojena znanja
- Pomoć obitelji i pacijentu u suočavanju s okolinom

5. RASPRAVA

Vulto-van Silfhout-de Vries sindrom je genetski nasljedna bolest. Svi pacijenti opisani u stručnim radovima su imali kašnjenje u psihomotornom razvoju, poremećaj iz spektra autizma i epileptičke napadaje. Trenutno je opisano svega 27 pacijenata s navedenim sindromom i simptomima u dobi od 3 do 38 godina.

Uz navedene simptome kao što su intelektualne teškoće, poremećaj iz spektra autizma i epileptičke napadaje, kod pacijenata se javljaju simptomi poput vrlo slabog razvoja hoda i kašnjenje u govornom razvoju, makrokranija, makrocefalija i hipotonija po rođenju. Prosječna dob kada su pacijenti s navedenim sindromom prohodali je 18 mjeseci.

Prema objavljenoj relevantnoj literaturi većina djece s VSVS sindromom su imala promjene u ponašanju, pokazali su agresivno i opsesivno ponašanje, a neki su shodni i samoozljeđivanju. Zabilježeni su epileptički napadaji koji su bili teško kontrolirani epilepticima, Uočena je visoka tolerancija na bol, poremećaji u spavanju, sklonost infekcijama i u kasnijoj dobi razvijanje gastrointestinalnih bolesti.

Djeca s autizmom, intelektualnim teškoćama i genetskim bolestima zahtijevaju posebnu pažnju, podršku te prilagođenu skrb kako bi im se osiguralo optimalno funkcioniranje i kvaliteta života. Roditelji su prvi i najvažniji izvor podrške i ljubavi prema svojoj djeci ključni su za prepoznavanje znakova teškoće i sudjelovanju u razvoju individualnih planova.

Uloga roditelja u skrbi je mnogobrojna i raznolika, oni su zagovornici svoje djece i često se moraju izboriti za prava i pristupačnost usluga koje su im potrebne. Trebaju djeci pružiti emocionalnu potporu i ohrabrenje, a uz to im i pomagati da razviju samopouzdanje i samostalnost. Uključeni su u praćenje napretka djeteta, surađujući s terapeutima i stručnjacima kako bi osigurali djetetu kontinuirani rast i razvoj i podršku.

Zaključak ovog teksta je jasan i inspirirajući podsjetnik na važnost razmišljanja o budućnosti u kontekstu dječjeg razvoja, uključujući i djecu s invaliditetom. Svako dijete, bez obzira na svoje sposobnosti, neprestano se razvija. Uspješno pružanje podrške djetetu uključuje promišljanje o budućnosti i postavljanje pozitivnih ciljeva od samog početka. To ne znači zanemarivanje trenutnih izazova s kojima se dijete i obitelj suočavaju, već održavanje tog šireg pogleda u svakom trenutku.

Treba naglasiti važnost razmatranja aspekata poput funkcionalnosti, obitelji, fizičke kondicije, zabave i prijateljstava u razvoju svakog djeteta. Kroz taj pristup, možemo potaknuti roditelje i djecu s teškoćama u rastu i razvoju da razmišljaju o vlastitim očekivanjima i snovima za budućnost, bez prijevremenog donošenja odluka o tome što je nemoguće. Potrebno je prihvatiti suvremene metode pomoći i pristupa u radu s djecom s teškoćama u rastu i razvoju i njihovim obiteljima, ističući važnost pozitivnog razmišljanja i rada prema ostvarivanju svijetle budućnosti za svako dijete.

U konačnici, sveobuhvatna podrška roditeljima djece s teškoćama ima ključnu ulogu u stvaranju ugodnog i poticajnog okruženja u kojem će djeca imati mogućnost maksimalnog razvoja i ostvarivanja svog potencijala i izgradnje sretnijeg života za njih i njihove obitelji.

6. LITERATURA

1. Bodunova N, Vorontsova M, Khatkov I, Baranova E, Bykova S, Degterev D. A Unique Observation of a Patient with Vulto-van Silfhout-de Vries Syndrome. *Diagnostics* [Elektronički časopis]. 2022. 12: 1887. Dostupno na: <https://doi.org/10.3390/diagnostics12081887> (15.05.2023.)
2. Lord C, Elsabbagh M, Baird G, Veenstra-Vanderweele J. Autism spectrum disorder. *Lancet* [Elektronički časopis]. 2018. 392: 508-520 Dostupno na: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(18\)31129-2](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(18)31129-2) (15.05.2023.)
3. Mardešić D. *Pedijatrija*. 8. izd. Zagreb: Školska knjiga d. d.; 2016.
4. Grgurić J, Jovančević M. *Preventivna i socijalna pedijatrija*. Zagreb; Medicinska naklada; 2018.
5. Rosenbaum P, Gorter J W. The 'F-words' in childhood disability: I swear this is how we should think!. *Child: care, health and development* [Elektronički časopis]. 2012. 38: 457–463. Dostupno na: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2011.01338.x> (15.05.2023.)
6. Hayes S A, Watson S L. The impact of parenting stress: a meta-analysis of studies comparing the experience of parenting stress in parents of children with and without autism spectrum disorder. *Journal of autism and developmental disorders* [Elektronički časopis]. 2013. 43: 629–642. Dostupno na: <https://doi.org/10.1007/s10803-012-1604-y> (15.05.2023.)
7. Baixauli I, Mira A, Berenguer C, Roselló B, Miranda A. (2019). Family Factors and Communicative Skills in Children with Autism Without Intellectual Disability. *Journal of autism and developmental disorders* [Elektronički časopis]. 2019. 49: 5023–5035. Dostupno na: <https://doi.org/10.1007/s10803-019-04216-5> (01.06.2023.)

8. Chen L, Jensik P J, Alaimo J T, Walkiewicz M, Berger S, Roeder E, Faqeih E A, Bernstein J A, Smith A C M, Mullegama S V, Saffen D W, Elsea S H. Functional analysis of novel DEAF1 variants identified through clinical exome sequencing expands DEAF1-associated neurodevelopmental disorder (DAND) phenotype. *Human mutation [Elektronički časopis]* 2017. 38: 1774–1785. Dostupno na: <https://doi.org/10.1002/humu.23339> (01.06.2023.)
9. Barišić I, Bulić-Jakuš F. *Emeryjeve osnove medicinske genetike*. Zagreb. Medicinska naklada. (2011)
10. Sabol Z. *Neurofibromatoza tip 1*. Zagreb: Znanje d.o.o.; 2018.
11. Mejaški – Bošnjak V. Rani neurološki razvoj djeteta. *Paediatr Croat*. 2008; 52 (Supl 1): 36-42.
12. Jurić S, (2020) *Priručnik za udomiteljstvo*, Centar za socijalnu skrb Pakrac. Preuzeto s: <https://czss-pakrac.hr/izdvojeno/prirucnik-za-udomiteljstvo/> [pristupljeno: 16.05.2023.]
13. Grbavica T, *Zdravstvena njega osoba s intelektualnim teškoćama [Završni rad]*. Split: Sveučilište u Splitu, Sveučilišni odjel zdravstvenih studija; 2018 [pristupljeno: 16.05.2023.] Dostupno na: <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:176:809572>
14. Katz G, Lazcano-Ponce E. Intellectual disability: definition, etiological factors, classification, diagnosis, treatment and prognosis. *Salud publica de Mexico [Elektronički časopis]*. 2008. 50: 132-141. Dostupno na: <https://doi.org/10.1590/s0036-36342008000800005> (10.08.2023.)
15. Vulto-van Silfhout A T, Rajamanickam S, Jensik P J, Vergult S, de Rocker N, Newhall K J, Raghavan R, Reardon S N, Jarrett K, McIntyre T, Bulinski J, Ownby S L, Huggenvik J I, McKnight G S, Rose G M, Cai X, Willaert A, Zweier C, Ende S, de Ligt J, de Vries B B. Mutations affecting the SAND domain of DEAF1 cause intellectual disability with severe speech impairment and behavioral problems. *American journal of human genetics [Elektronički časopis]*. 2014. 94: 649–661. Dostupno na: <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2014.03.013> (15.05.2023.)
16. Gibson M E, Stork N. *Gait Disorders. Primary care [Elektronički časopis]*. 2021. 48: 395-415. Dostupno na: <https://doi.org/10.1016/j.pop.2021.04.004> (10.08.2023.)

17. Alfonso I, Papazian O, Valencia P. Hipotonía neonatal generalizada [Generalized neonatal hypotonia]. Revista de neurologia [Elektronički časopis]. 2003. 37: 228–239. Dostupno na: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12938055/> (10.08.2023.)
18. Caicedo C. Families with special needs children: family health, functioning, and care burden. Journal of the American Psychiatric Nurses Association [Elektronički časopis]. 2014. 20: 398–407. Dostupno na: <https://doi.org/10.1177/1078390314561326> (10.08.2023.)
19. S Čukljek, Proces zdravstvene njege – nastavni tekstovi, Zdravstveno veleučilište, Zagreb, 2006

7. KRATICE I OZNAKE

DNA – deoksiribonukleinska kiselina

RNA – ribonukleinska kiselina

IQ – kvocijent inteligencije

VSVS – Vulto-van Silfhout-de Vries sindrom

DEAF1 – deformirani epidermalni autoregulacijski faktor-1

CK – kreatin kinaza

EEG – elektroencefalogram

MR – magnetska rezonanca

8. SAŽETAK

Vulto-van Silfhout-de Vries sindrom karakterizira kašnjenje u razvoju, intelektualne teškoće, poremećaj iz spektra autizma i epilepsiju. Ovaj sindrom prvi put je opisan 2014. godine u Nizozemskoj kod četvero pacijenata. Slučajevi pacijenata s ovim sindromom pokazuju različite simptome kao što su oštećenje govora, motoričke poteškoće, promjene u ponašanju i karakteristične fizikalne značajke.

Geni su osnovna jedinica nasljeđivanja i sadrže genetičku informaciju za sintezu proteina odgovornih za naše tjelesne osobine. Razumijevanje gena i njihovih promjena ključno je za razumijevanje poremećaja kao što je Vulto-van Silfhout-de Vries sindrom jer dolazi do promjena na genu DEAF1.

Obitelj igra ključnu ulogu u životu djece s teškoćama, pružajući podršku, ljubav i brigu. Oni su često prvi koji primijete znakove teškoća kod djeteta i traže stručnu pomoć. Roditelji su također ključni članovi tima koji sudjeluju u dijagnosticiranju i razvoju individualnih planova njege za dijete.

Važno je da roditelji dobiju podršku kako bi se nosili s izazovima brige o djetetu s teškoćama. Stvaranje mreže podrške, pohađanje edukativnih programa, terapija i razmjena iskustava s drugim roditeljima mogu biti iznimno korisni.

Uz podršku roditelja, stručnjaka i terapija, djeca s VSVS sindromom mogu ostvariti napredak u svojem razvoju i poboljšati svoju kvalitetu života.

Ključne riječi: Vulto-van Silfhout-de Vries, DEAF1, poremećaj autističnog spektra, obitelj

9. SUMMARY

Vulto-van Silfhout-de Vries syndrome is characterized by developmental delay, intellectual disabilities, autism spectrum disorder and other disabilities such as epilepsy. This syndrome was first described in 2014 in the Netherlands in four patients. Cases of patients with this syndrome show various symptoms such as speech impairment, motor difficulties, behavioral changes and characteristic physical features.

Genes are the basic unit of inheritance and contain genetic information for the synthesis of proteins responsible for our physical characteristics. Understanding genes and their changes is key to understanding disorders such as Vulto-van Silfhout-de Vries syndrome because changes occur in the DEAF1 gene.

The family plays a key role in the lives of children with disabilities, providing support, love and care. They are often the first to notice signs of difficulties in a child and seek professional help. Parents are also key members of the team involved in diagnosing and developing individual care plans for the child.

It is important that parents themselves receive support in order to cope with the challenges of caring for a child with disabilities. Creating a support network, attending educational programs and therapy, and sharing experiences with other parents can be extremely beneficial.

With the support of parents, experts and therapy, children with VSVS syndrome can make progress in their development and improve their quality of life.

Keywords: Vulto-van Silfhout-de Vries, DEAF1, autistic spectrum disorder, family

U skladu s čl. 58, st. 5 Zakona o visokom obrazovanju i znanstvenoj djelatnosti, Veleučilište u Bjelovaru dužno je u roku od 30 dana od dana obrane završnog rada objaviti elektroničke inačice završnih radova studenata Veleučilišta u Bjelovaru u nacionalnom repozitoriju.

Suglasnost za pravo pristupa elektroničkoj inačici završnog rada u nacionalnom repozitoriju

ALESSANDRO NINKOVIĆ
ime i prezime studenta/ice

Dajem suglasnost da tekst mojeg završnog rada u repozitorij Nacionalne i sveučilišne knjižnice u Zagrebu bude pohranjen s pravom pristupa (zaokružiti jedno od ponuđenog):

- a) Rad javno dostupan
- b) Rad javno dostupan nakon _____ (upisati datum)
- c) Rad dostupan svim korisnicima iz sustava znanosti i visokog obrazovanja RH
- d) Rad dostupan samo korisnicima matične ustanove (Veleučilište u Bjelovaru)
- e) Rad nije dostupan

Svojim potpisom potvrđujem istovjetnost tiskane i elektroničke inačice završnog rada.

U Bjelovaru, 20. 10. 2023.

A. Ninković
potpis studenta/ice

IZJAVA O AUTORSTVU ZAVRŠNOG RADA

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

Mjesto i datum	Ime i prezime studenta/ice	Potpis studenta/ice
U Bjelovaru, <u>20.10.2023.</u>	ALESSANDRO NINKOVIĆ	