

# Sestrinska skrb za djecu s genetskim poremećajima

---

**Pintar, Mirela**

**Undergraduate thesis / Završni rad**

**2021**

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

*Permanent link / Trajna poveznica:* <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:144:153866>

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

*Download date / Datum preuzimanja:* **2024-12-27**



*Repository / Repozitorij:*

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



VELEUČILIŠTE U BJELOVARU  
PREDDIPLOMSKI STRUČNI STUDIJ SESTRINSTVA

**SESTRINSKA SKRB ZA DJECU S GENETSKIM  
POREMEĆAJIMA**

Završni rad br. 82/SES/2021

Mirela Pintar

Bjelovar, listopad 2021.



**Veleučilište u Bjelovaru**

**Trg E. Kvaternika 4, Bjelovar**

### 1. DEFINIRANJE TEME ZAVRŠNOG RADA I POVJERENSTVA

Kandidat: **Pintar Mirela** Datum: 21.07.2021.

Matični broj: 001931

JMBAG: 0314018701

Kolegij: **ZDRAVSTVENA NJEGA DJETETA**

Naslov rada (tema): **Sestrinska skrb za djecu s genetskim poremećajima**

Područje: **Biomedicina i zdravstvo**

Polje: **Kliničke medicinske znanosti**

Grana: **Sestrinstvo**

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

zvanje: **viši predavač**

**Članovi Povjerenstva za ocjenjivanje i obranu završnog rada:**

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

### 2. ZADATAK ZAVRŠNOG RADA BROJ: 82/SES/2021

Postoje mnoge vrste kromosomskih abnormalnosti - genetska stanja koja se javljaju zbog problema s jednim od 23 para kromosoma. Kromosomske abnormalnosti mogu utjecati na broj kromosoma, strukturu određenih kromosoma ili na sastav kromosoma. Postoji nekoliko različitih genetskih sindroma uzrokovanih nedostajućim ili dodatnim kromosomima, uključujući Downov sindrom, Turnerov sindrom, trisomiju 18 i trisomiju 13.

Kromosomske abnormalnosti, ovisno o njihovoj veličini ili mjestu, mogu uzrokovati razne urođene mane i dismorfne crte lica te zastoje u rastu i razvoju. U mnogim slučajevima ne postoji liječenje ili lijek za kromosomske abnormalnosti. Međutim, mogu se preporučiti genetsko savjetovanje, radna terapija, fizikalna terapija i lijekovi. Djeca sa kromosomskim anomalijama imaju urođene nedostatke ili su u povećanom riziku za razvoj budućih medicinskih problema.

U radu je potrebno opisati najčešće kromosomopatije i općenitu ulogu medicinske sestre u skrbi za djecu sa kromosomopatijama i njihove obitelji.

Zadatak uručen: 21.07.2021.

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



## Zahvala

Zahvaljujem svojoj mentorici Goranki Rafaj, bacc. med. techn. na beskrajnoj dobroti i pomoći koju mi je pružila prilikom izrade ovog rada.

Veliko hvala mojoj obitelji, osobito mom dragom suprugu. Zahvaljujem i kolegama i kolegicama ZZHM-a koji su često odradili moje smjene da bih ja mogla slušati predavanja.

Na kraju, velika hvala mojoj divnoj prijateljici Jeleni Jovici koja mi je u ove 3. godine bila velika pomoć i potpora.

# SADRŽAJ

1. UVOD.....	1
3. KROMOSOMOPATIJE.....	3
4. DIJAGNOSTIKA KROMOSOMOPATIJA.....	4
5. TRISOMIJE.....	7
5.1. Sindrom Down (trisomija 21).....	7
5.2. Sindrom Edwards (trisomija 18).....	9
5.3. Sindrom Patau (trisomija 13).....	11
6. POREMEĆAJI U BROJU SPOLNIH KROMOSOMA.....	13
6.1. Sindrom Turner (45, X).....	13
6.2. Sindrom Klinefelter (47, XXY).....	15
6.3. Sindrom 47, XYY.....	16
7. KROMOSOMSKE DELECIJE.....	17
8. GENETSKO SAVJETOVANJE.....	19
9. ZDRAVSTVENA NJEGA KOD KROMOSOMOPATIJA.....	20
9.1. Sestrinska skrb za obitelji i djecu s genetskim poremećajima.....	22
9.2. Sestrinska procjena djeteta.....	22
9.3. Ciljevi zdravstvene njege kod djece s genetskim poremećajima.....	24
9.4. Specifičnosti intervencija medicinske sestre kod djece s genetskim poremećajima.....	25
10. RASPRAVA.....	29
11. ZAKLJUČAK.....	31
12. LITERATURA.....	32
13. OZNAKE I KRATICE.....	33
14. SAŽETAK.....	34
15. SUMMARY.....	35

# 1. UVOD

Abnormalnosti kromosoma zapravo su puno učestalije nego se to općenito misli. Prema statističkoj procjeni u prosjeku jedno na 200 novorođenčadi ima neki oblik abnormalnosti u kromosomima. Taj broj je mnogo veći kod fetusa koji umiru u maternici jer je dokazano da u oko 50% pobačaja u prvom tromjesečju fetusi imaju kromosomske abnormalnosti. (1).

Poremećaji u genomu stanice mogu biti posljedica promjene broja ili građe kromosoma (numeričke i strukturne anomalije kromosoma), a mogu zahvatiti autosomne ili spolne kromosome.

Numeričke anomalije kromosoma odnose se na nepravilnost njihova broja. Normalna somatska stanica čovjeka sadržava 46 kromosoma, a normalna spolna stanica 23. Poremećaj u broju kromosoma javlja se i kod somatskih i kod spolnih stanica.

Strukturne anomalije kromosoma zahvaćaju jedan ili više kromosoma i nastaju najčešće zbog njihovog lomljenja. U tu kategoriju spadaju delecije kromosoma (2).

Postoje mnoge vrste kromosomskih abnormalnosti - genetska stanja koja se javljaju zbog problema s jednim od 23 para kromosoma. Kromosomske abnormalnosti mogu utjecati na broj kromosoma, strukturu određenih kromosoma ili na sastav kromosoma. Postoji nekoliko različitih genetskih sindroma uzrokovanih nedostajućim ili dodatnim kromosomima, uključujući Downov sindrom, Turnerov sindrom, trisomiju 18 koja rezultira Edwardsovim sindromom i trisomiju 13 koja se naziva Patau sindrom.

Kromosomske abnormalnosti, ovisno o njihovoj veličini ili mjestu, mogu uzrokovati razne urođene mane i dismorfne crte lica te zastoje u rastu i razvoju. U mnogim slučajevima ne postoji liječenje ili lijek za kromosomske abnormalnosti. Međutim, mogu se preporučiti genetsko savjetovanje, radna terapija, fizikalna terapija i lijekovi. Djeca sa kromosomskim anomalijama imaju urođene nedostatke ili su u povećanom riziku za razvoj budućih medicinskih problema.

U radu su opisane najčešće kromosomopatije - Downov sindrom, Edwardsov sindrom i Patau sindrom; potom poremećaji u broju spolnih kromosoma (Turnerov sindrom, Klinefelterov sindrom i sindrom 47, XYY) i kromosomske delecije.

## **2. CILJ RADA**

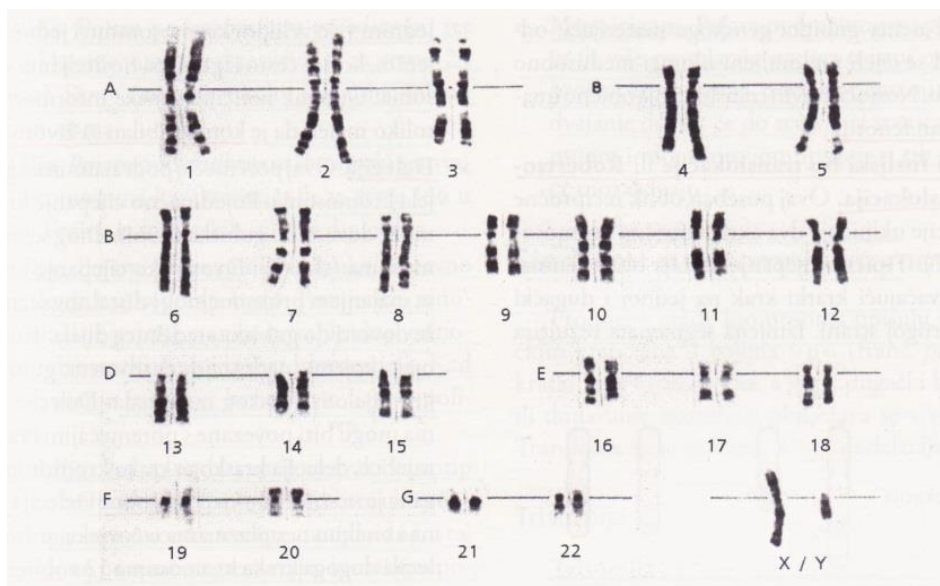
Cilj je rada opisati najčešće kromosomopatije i općenitu ulogu medicinske sestre u skrbi za djecu s kromosomopatijama i njihove obitelji.

### 3. KROMOSOMOPATIJE

Kromosomopatije ili kromosomske anomalije su odstupanja u broju ili strukturi kromosoma u ljudskoj stanici. Uzrokuju bolesti, anomalije ili sindrome. Poznato je čak nekoliko stotina klinički prepoznatljivih bolesti nastalih kao posljedica raznih kromosomskih anomalija. One najčešće zahvaćaju i strukturu i funkciju više organskih sustava djeteta.

Kromosomi su skup makromolekula u staničnoj jezgri, nositelji su nasljednih čimbenika odnosno gena kroz molekulu DNA. Sve somatske stanice u ljudskom organizmu normalno imaju 44 autosomna i 2 spolna kromosoma. Spolne stanice ljudskog tijela imaju 23 kromosoma (22 autosomna i 1 spolni).

Grana znanosti koja proučava kromosome i kromosomske anomalije naziva se citogenetika. Osnovno sredstvo u toj disciplini je određivanje kariotipa. Kariotip predstavlja prikaz kromosoma stanice u kojoj su oni poredani po veličini. Na slici 3.1. prikazan je normalan muški kariotip (1).



Slika 3.1. Normalan muški kariotip (1)



## 4. DIJAGNOSTIKA KROMOSOMOPATIJA

Postavljanje dijagnoze određene kromosomske anomalije moguće je već u prenatalno doba, odnosno u trudnoći. Prenatalna zdravstvena skrb uključuje i prenatalni probir i dijagnostiku bolesti ploda koje su uzrokovane različitim kromosomopatijama.

Određivanje kariotipa fetusa je 99,9% točna metoda dijagnosticiranja trisomija u trudnoći. Postoji niz metoda kojima se mogu dobiti stanice za kariotipizaciju: amniocenteza (uzimanje uzoraka plodove vode u trudnoći), kordocenteza (punkcija pupkovine) i biopsija korionskih resica. Ove pretrage su invazivne i kao posljedicu mogu imati spontani pobačaj u 0,5 - 1% zahvata (3). Zbog toga se nametnula potreba probira prije primjene invazivnih zahvata.

Probir na trisomije moguće je provoditi u trudnoći određivanjem ultrazvučnih i/ili biokemijskih biljega. Danas se primjenjuju neinvazivne metode s ciljem probira fetusa s mogućim kromosomopatijama u neselekcioniranoj populaciji trudnica. Ultrazvučni markeri kromosomopatija su ultrazvučno prepoznatljiva fenotipska odstupanja kod fetusa koja su u visokom postotku tipična za pojedine kromosomske abnormalnosti. Od biokemijskih biljega iz krvi majke određuju se: AFP, bHCG, estradiol i trudnički plazmatski protein A - PAPP-A. Kombinacijom serumskih biljega, određivanjem ultrazvučnih markera kromosomopatija i dobi trudnice može se odrediti rizik za kromosomopatije kroz testove koji se zovu: *double-test* i *triple-test* (3).

Od ultrazvučnih biljega najveću važnost ima određivanje nuhalnog nabora fetusa (NT, *nuchal translucency*). Nuhalni nabor je nakupina tekućine u potkožnom tkivu nuhalne regije između kralježnice i kože fetusa. Određuje se u razdoblju od 11. do 13. tjedna trudnoće. Ultrazvučno se prikazuje kao različito veliko, hipoehogeno područje smješteno u okcipitalnoj regiji. Debljina nuhalnog nabora je ultrazvučni marker kromosomopatija. Granična vrijednost za nuhalni nabor tijekom prvog tromjesečja je 3 mm. Na slici 4.1. prikazan je nuhalni nabor fetusa dvodimenzionalnom ultrazvučnom tehnikom (4).



Slika 4.1. Nuhalni nabor fetusa prikazan dvodimenzionalnom ultrazvučnom tehnikom (4)

Od nabrojanih invazivnih metoda dijagnosticiranja kromosomskih anomalija najstarija i najčešća je rana amniocenteza. To je metoda koje se izvodi između 15. i 18. tjedna trudnoće. Izvodi se pod kontrolom ultrazvučne sonde, te se iglom ulazi kroz trbuh majke u maternicu i aspirira plodna voda za analizu kromosoma djeteta. Indikacije za izvođenje rane amniocenteze su: kromosomske anomalije u obitelji, starost majke iznad 35 godina, abnormalnosti otkrivene ultrazvučnim pregledom, te pozitivan *double* ili *triple* test. Na slici 4.2. prikazan je način izvođenja amniocenteze (5).



Slika 4.2. Izvođenje amniocenteze (5)

Zbog povećanog rizika od spontanog pobačaja kod invazivnih metoda dijagnosticiranja u suvremeno doba razvijeni su neinvazivni prenatalni DNA testovi (NIPT testovi). U toj metodi se iz uzorka majčine krvi izolira fetalna DNA iz koje se s visokom pouzdanošću detektiraju najčešće kromosomske anomalije. Mogu se izvoditi od 9. tjedna trudnoće pa nadalje. Pomoću tih testova može se utvrditi postoji li promjena u broju kromosoma 13, 18 i 21 (najčešće trisomije), detektiraju se aneuploidije spolnih kromosoma te postoje li delecije kromosoma. Također, testovi određuju i spol djeteta (6).

## 5. TRISOMIJE

Numeričke anomalije kromosoma su nepravilnosti u njihovom broju. Naziv aneuploidan označava bilo koji broj kromosoma koji nije euploidan i najčešće se odnosi na prisutnost jednog dodatnog kromosoma što se naziva trisomija. U slučaju da nedostaje jedan kromosom to se naziva monosomija (7).

Intenzivna dioba stanica u ranoj fazi nakon oplodnje može ponekad dovesti do greške u staničnoj diobi i do abnormalnosti u broju kromosoma. Ako se tada formira suvišna kopija jednog od kromosoma tada govorimo o trisomiji. Najpoznatija vrsta trisomija, ujedno i najčešći kromosomski poremećaj je trisomija 21, odnosno Downov sindrom. U skupini somatskih trisomija ubrajaju se još i trisomija 13 (Patau sindrom) i trisomija 18 (Edwardsov sindrom).

### 5.1. Sindrom Down (trisomija 21)

Down sindrom opisao je Langdon Down 1866. na vlastitom djetetu, a LeJeune je 1957. otkrio trisomiju 21 kao genetski uzrok (8). To je najčešća klinički važna kromosomopatija. Ukupna incidencija među živorođenom djecom iznosi 1 na 800 novorođenčadi. Ipak postoje značajne razlike što se tiče dobi majke. Tako kod majki koje su mlađe od 20 godina incidencija iznosi 1 na 2000 novorođenčadi, a kod majki koje su starije od 40 godina incidencija je 1 na 40 djece (9).

U oko 95% slučajeva postoji jedan cijeli 21. kromosom viška koji gotovo uvijek potječe od majke. U ostalom postotku taj dodatni 21. kromosom može biti translociran na neki drugi kromosom. Na slici 5.1.1. prikazan je kariotip djeteta s Downovim sindromom (10).



Slika 5.1.1. Kariotip djeteta s Downovim sindromom (10)

Na dijagnozu se može posumnjati već u doba trudnoće na osnovi abnormalnosti fetusa koja se vide ultrazvučno. Povećani rizik može se otkriti testovima probira, a kasnije potvrditi ili isključiti amniocentezom ili NIPT testovima (9).

Djeca koja boluju od ovog sindroma najčešće su mirna, rijetko plaču i imaju hipotoniju mišića. Klinički se očituju mentalnom zaostalošću različitog stupnja. Prisutno je i zaostajanje u tjelesnom rastu i razvoju. Većina ima spljošteni profil lica i spljoštenost zatiljka. Vanjski očni kutovi su ukošeni prema gore, te su prisutni nabori epikantusa u unutarnjem kutu oka. Jezik je povećan i isplažen i zato često ne mogu potpuno zatvoriti usta. Uške su im malene i okruglastog oblika. Šake su kratke i imaju majmunsku brazdu (samo jedna brazda po sredini dlana). Oko 40% djece s dijagnozom ovog sindroma ima prirođenu srčanu grešku, najčešće je to defekt ventrikularnog septuma. Na slici 5.1.2. prikazana je tipična fizionomija djece s Downovim sindromom (7).



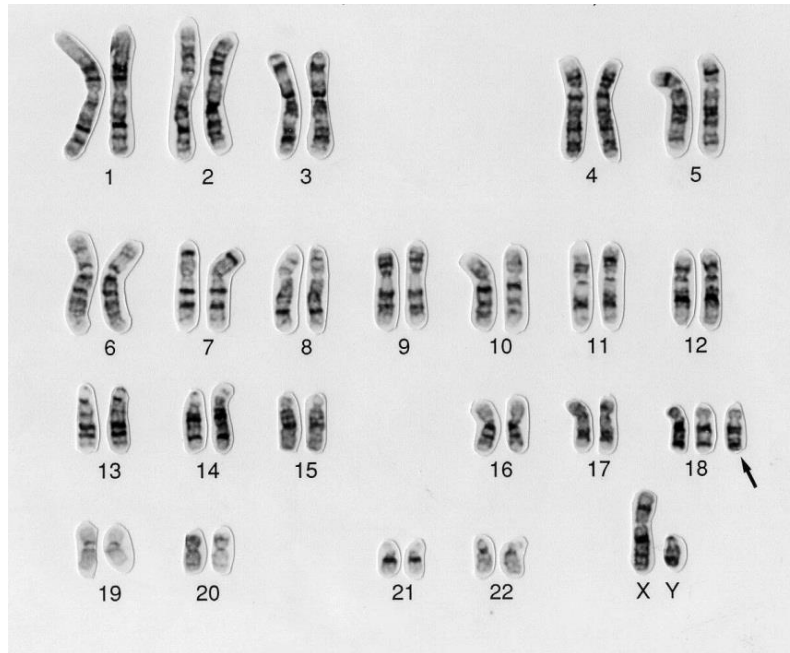
Slika 5.1.2. Tipična fizionomija djece s Downovim sindromom (7)

## 5.2. Sindrom Edwards (trisomija 18)

Trisomija 18 ili Edwardsov sindrom posljedica je prekomjernog 18. kromosoma.

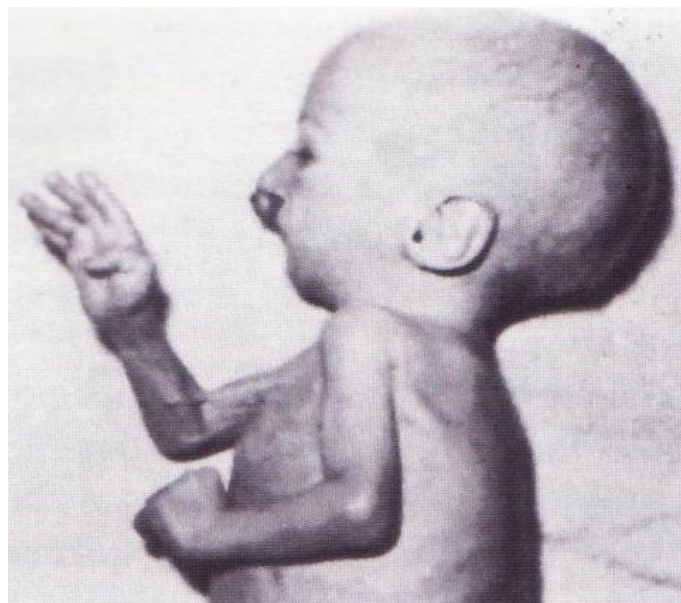
Incidencija iznosi 1 na 6000 živorođene djece, ali kod ove kromosomske anomalije često dolazi do spontanog pobačaja. Omjer djevojčica i dječaka je 4:1. Više od 95% djece s ovim sindromom ima potpunu trisomiju. Suvišni kromosom je najčešće majčinog porijekla (9).

Na dijagnozu se može posumnjati već prenatalno na temelju ultrazvučnog pregleda i/ili ranog probira. Konačna dijagnoza postavlja se kariotipizacijom. Na slici 5.2.1. prikazan je kariotip djeteta sa sindromom Edwards (10).



Slika 5.2.1. Kariotip djeteta sa sindromom Edwards (10)

Glavna klinička obilježja ovog sindroma su intrauterina distrofija, maleno lice, hipoplastična mandibula, kraniofacijalna dismorfija (mikrocefalija ili hidrocefalija), nisko položene i malformirane uške, fleksijske kontrakture prstiju, kratak sternum, anomalije srca, bubrega i probavnih organa. Prognoza bolesti je loša, većina djece umire u prvoj godini života (8). Na slici 5.2.2. prikazano je dijete s trisomijom 18 (7).

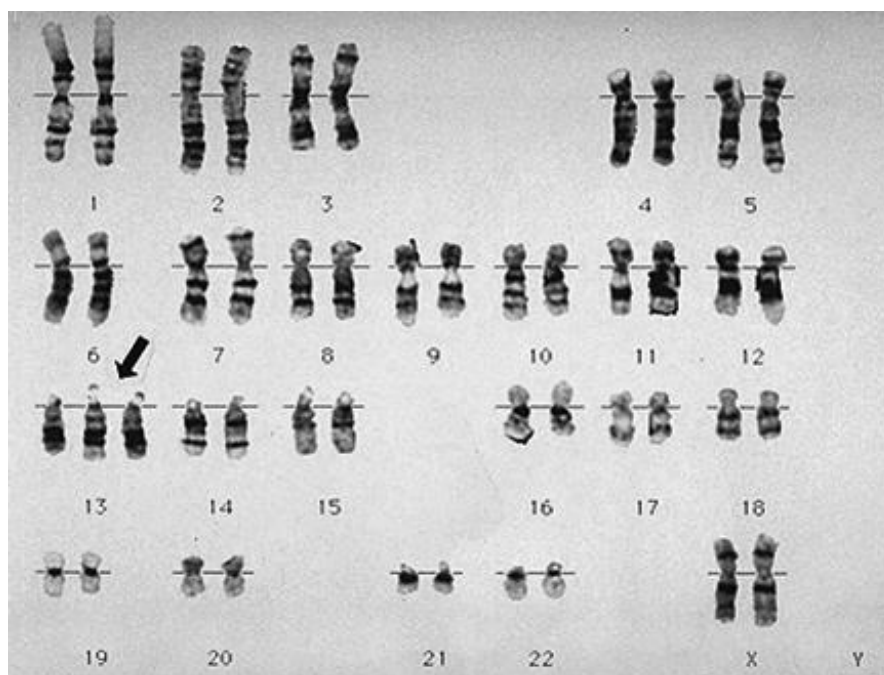


Slika 5.2.2. Dijete s trisomijom 18 (7)

### 5.3. Sindrom Patau (trisomija 13)

Trisomija 13 nastaje zbog prekomjernog 13. kromosoma što dovodi do raznih malformacija. Incidencija ove kromosopatije iznosi 1 na 10.000 živorođene djece. Kromosom viška obično potječe od majke (9).

Na dijagnozu se može posumnjati prenatalno, a potvrđuje se kariotipizacijom. Na slici 5.3.1 prikazan je kariotip djeteta s trisomijom 13 (10).



5.3.1. Kariotip djeteta s trisomijom 13 (10)

Karakteristične malformacije za ovaj sindrom su malformacije prednjeg dijela velikog mozga, holoprozencefalija (nepodijeljenost velikog mozga na dvije polutke), poremećaj razvoja oka, teška umna zaostalost, rascjep usne, čeljusti i nepca, srčane anomalije. Većina djece je teško pogođena bolešću i umiru u prvom mjesecu života (8). Na slici 5.3.2. prikazano je dijete s trisomijom 13 (7).





Slika 5.3.2. Dijete s trisomijom 13 (7)

## 6. POREMEĆAJI U BROJU SPOLNIH KROMOSOMA

Spol osobe definiran je izgledom zadnja dva kromosoma, tj. spolnim kromosomima. Kombinacija XX predstavlja ženski spol, a XY predstavlja muški spol.

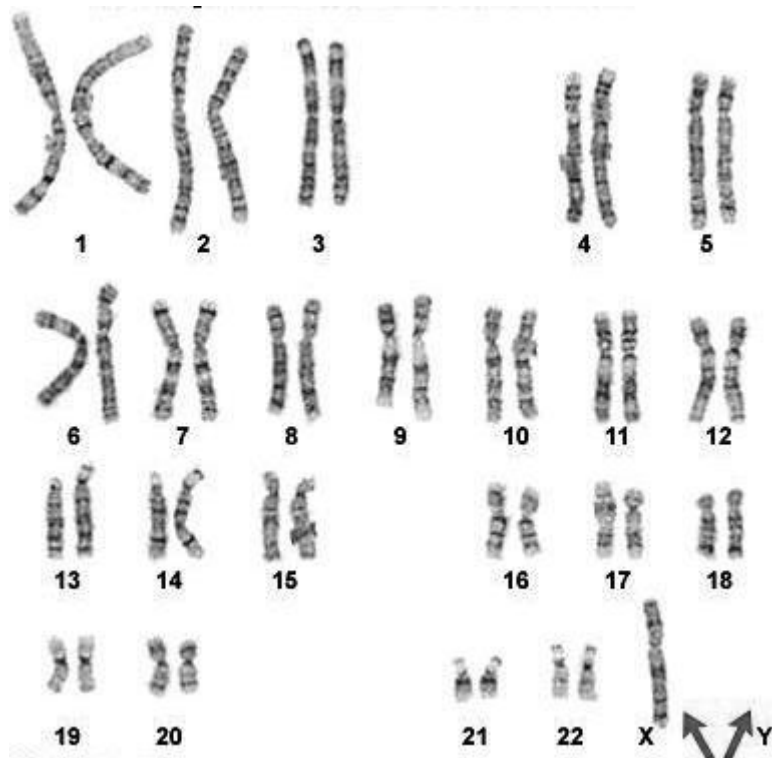
Brojni abnormalni kariotipovi koji uključuju spolne kromosome klasificirani od 45, X do 49, XXXXY spojivi su sa životom. Iz tog se zaključuje da dodatni spolni kromosom ne stvara jaku genetsku neravnotežu kao što je to slučaj kod viška autosomnih kromosoma, dakle ne ometaju kritične razvojne stadije (1).

Važna je i razlika između samih spolnih kromosoma: X kromosom jedan je od većih i na sebi nosi 6% ukupne količine DNA, dok je Y kromosom znatno manji. Bez obzira na broj X kromosoma, prisutnost Y kromosoma uvijek određuje muški spol (1).

Poremećaji spolnih kromosoma mogu uključivati aneuploidiju, parcijalne delecije ili podvostručenja spolnih kromosoma. Česti su i izazivaju razne sindrome. Na njih se rijetko posumnja prenatalno, ali se mogu otkriti slučajno tijekom kariotipizacije iz drugih razloga. (9).

### 6.1. Sindrom Turner (45, X)

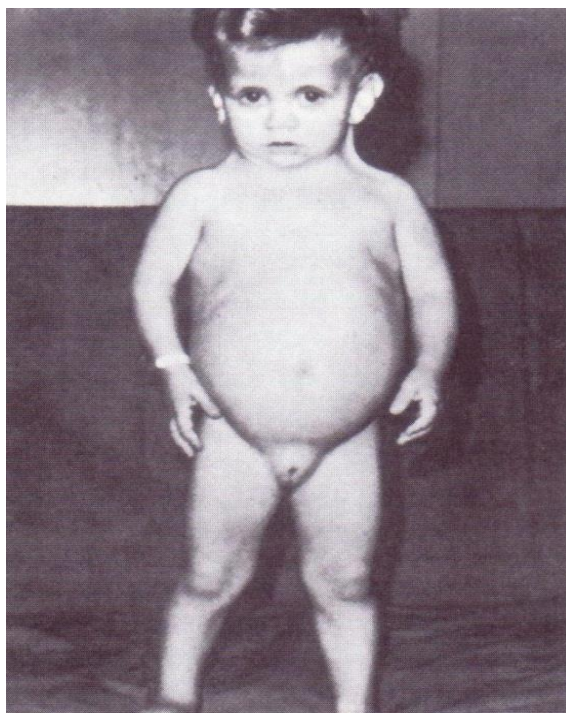
Turnerov sindrom nastaje uslijed djelomičnog ili potpunog nedostatka jednog od dva spolna kromosoma, pri čemu fenotipski nastaje ženski spol. To je monosomija kromosoma X. Ovaj sindrom jedini je primjer monosomije koji je spojiv s gotovo normalnim životnim vijekom. Na slici 6.1.1 prikazan je kariotip osobe s Turnerovim sindromom (10).



Slika 6.1.1. Kariotip osobe s Turnerovim sindromom (10)

Ovaj sindrom javlja se u 1 na 4000 živorođene ženske djece i najčešći je poremećaj spolnih kromosoma u žena. Ipak, većina zametaka s monosomijom X se spontano pobacuje. Oko 50% pogođenih djevojčica ima kariotip 45, X, a oko 80% je izgubilo X kromosom očevog porijekla. Kod preostalih slučajeva radi se o mozaicizmu (9).

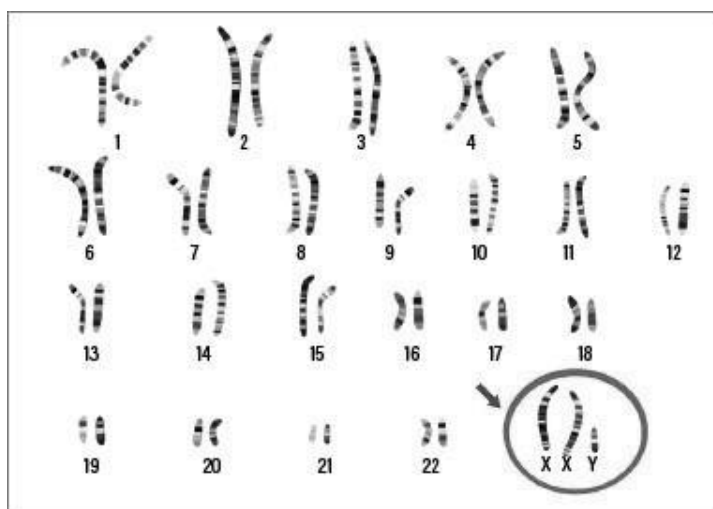
Značajke ovog sindroma su disgeneza spolnih žlijezda, tj. nedostatak jajnika, nizak rast, karakteristični kožni nabori na vratu (ptorigij), limfedem udova, deformacije skeleta i širok prsni koš. Mentalni razvoj je uglavnom normalan. Životna prognoza djeteta s Turnerovim sindromom ovisi o postojanju ili nepostojanju anomalija srca i bubrega, inače životni vijek može biti normalan (8). Na slici 6.1.2. prikazana je bolesnica s Turnerovim sindromom (7).



Slika 6.1.2. Bolesnica s Turnerovim sindromom (7)

## 6.2. Sindrom Klinefelter (47, XXY)

Ovaj sindrom citogenetski je definiran kariotipom s dva ili više X kromosoma i jednim Y kromosomom, što dovodi do razvoja muškog fenotipa. Pojavljuje se u oko 1 na 800 živorođene muške djece. Višak X kromosom u 60% slučajeva potječe od majke (9). Na slici 6.2.1. prikazan je kariotip osobe s Klinefelterovim sindromom (10).



Slika 6.2.1. Kariotip osobe s Klinefelterovim sindromom (10)

Sindrom nije klinički prepoznatljiv prije puberteta nego se najčešće otkriva u odrasloj dobi kod muškaraca koji se javljaju liječniku zbog neplodnosti.

Kliničke osobitosti pacijenata s ovom kromosopatijom su sterilnost, atrofija testisa i ginekomastija. Većina bolesnika ima povećanu duljinu donjih udova i smanjenu dlakavost. Iako umna zaostalost uglavnom nije značajka ovog sindroma, vjerojatnost njezinog postojanja povećava se s brojem X kromosoma (7).

### **6.3. Sindrom 47, XYY**

Fenotipski se osobe s kariotipom 47, XYY ne razlikuju bitno od muškaraca (46, XY). Ovaj kariotip javlja se u 1 na 1000 muške novorođenčadi. U prosjeku su oko 10 centimetara viši od prosjeka muške populacije. Većina tih muškaraca je fertilna. U određenom broju pacijenata zabilježene su psihičke smetnje u socijalnom prilagođavanju. Nemaju drugih tjelesnih poteškoća (8).

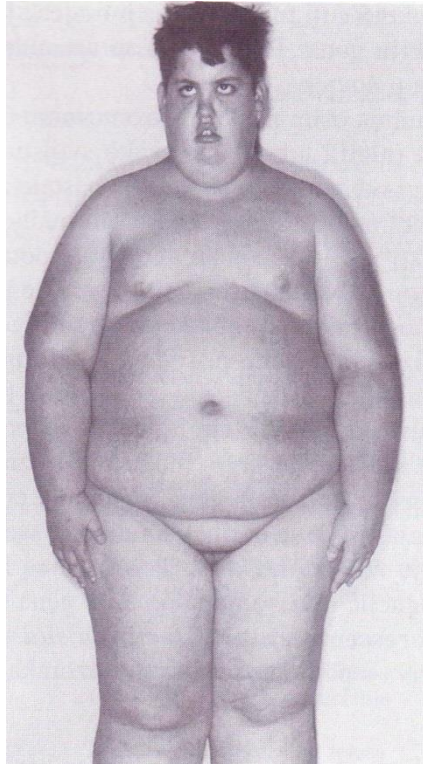
## 7. KROMOSOMSKE DELECIJE

Sindromi kromosomskih delecija nastaju zbog gubitka dijelova kromosoma. Uzrokuju prirodne malformacije i zaostajanje u umnom i tjelesnom razvoju. Na te sindrome se rijetko posumnja prenatalno, ali se mogu otkriti slučajno prilikom kariotipizacije učinjene iz drugih razloga. Postnatalno se posumnja na dijagnozu na osnovu kliničke slike, a dijagnoza se potvrđuje kariotipizacijom (9).

Neke od najčešćih delecija kromosoma su:

1. Sindrom 5p (sindrom *cri du chat* ili sindrom mačjeg plača): radi se o deleciji kratkog kraka kromosoma 5, a dobio je naziv po karakterističnom plaču novorođenčeta koje podsjeća na mijaukanje mačke.
2. Sindrom 11p: nastaje zbog delecije kratkog kraka kromosoma 11, a povezan je s prirodnim nedostatkom šarenice oka.
3. Sindrom 13p: nastaje zbog delecije dugog kraka kromosoma 13, karakterizira ga tumor oka (retinoblastom) (1).

Neki su mikrodelecijski sindromi važni i po tome što je među njima otkriven primjer uniparentalne disomije: to je pojava da osoba u svojim stanicama nosi oba homologna kromosoma od jednog roditelja, a ne kao inače jedan homologni kromosom od majke, a jedan od oca. Razvoj bolesti ovisi je li gen nasljeđen od oca ili od majke (8). Primjer za takve bolesti je mikrodelecija na dugom kraku kromosoma 15. Nasljeđivanjem te delecije s majčinog kromosoma nastaje Angelmanov sindrom. Ta djeca su duševno zaostala, ne mogu govoriti, slabije su motorički razvijena i sklona su iznenadnim napadima smijeha. Ako je delecija naslijeđena s očeva kromosoma, nastaje Prader – Willijev sindrom, a značajke tih pacijenata su duševna zaostalost, pretilost, hipotonija i hipogonadizam (7). Na slici 7.1. prikazan je pacijent s Prader – Willijevim sindromom (7), a na slici 7.2. prikazana je pacijentica s Angelmanovim sindromom (7).



Slika 7.1. Pacijent s Prader-Willijevim sindromom (7)



Slika 7.2. Pacijentica s Angelmanovim sindromom (7)

## 8. GENETSKO SAVJETOVANJE

Genetsko savjetovanje je postupak (racionalni i emocionalni) koji obuhvaća komunikaciju između liječnika-genetičara, medicinske sestre i roditelja koji trebaju savjet vezan uz pojavu genetskog oštećenja ploda u trudnoći. Ima za cilj da se adekvatnim medicinskim postupcima prevenira nastanak genetskih abnormalnosti, patoloških trudnoća, spontanih pobačaja i sl. (11).

Racionalni dio savjetovanja odnosi se na prirodu, prognozu, težinu, etiologiju, vjerojatnost nastanka i mogućnost sprečavanja pojave određene bolesti (11).

Emocionalni dio odnosi se na psihološko i mentalno stanje osobe koja bi trebala razumjeti i prihvatiti dobivene informacije o određenom sindromu (11).

Želja svih budućih roditelja je da dobiju živo i zdravo dijete. Nažalost, neki parovi se susreću s dijagnozom genetskog oboljenja koja uzrokuju značajan postotak anomalija kod novorođenčadi, kao i različitih bolesti kasnije u životu.

Stavovi i odluke roditelja vezanih uz planiranje obitelji, genetsko testiranje ili prenatalnu genetsku dijagnostiku genetskih bolesti je osobna ili povjerljiva. Genetsko savjetovanje je postupak koji ima svrhu da pomogne parovima da dođu do odluke koja će biti najbolja za njih i njihovo dijete.

### **Razlozi genetskog savjetovanja:**

- trudnica koja ima više od 35 godina
- u užoj obitelji postoje genetska oboljenja
- ako je u prijašnjoj trudnoći otkriven genetski poremećaj
- trudnice sa visokorizičnim nalazima biokemijskog skrininga (NIPT test, analiza cfDNA /slobodna, izvanstanična DNA/ u majčinoj krvi), kombinirani testovi)
- ako su se dogodila 3 ili više spontana pobačaja nepoznatog uzroka
- trudnice koje dobiju loš nalaz nakon amniocenteze ili biopsije korionskih resica



## 9. ZDRAVSTVENA NJEGA KOD KROMOSOMOPATIJA

Medicinska sestra je educirana da poučava roditelje te pomaže oboljelim pacijentima da postignu psihičke, fizičke i socijalne uvijete za što učinkovitije i normalnije funkcioniranje u životu. Sestra promiče zdravlje i sprečava nastanak bolesti, a osposobljena je za izvršavanje odgovornih i složenih zadataka i funkcija. Za vrijeme trudnoće sestrinska skrb trebala bi se zasnivati na znanjima o fazama koje uključuju prilagodbu žena na trudnoću. Budućim majkama treba pružiti odgovarajuću psihičku potporu, sve potrebne informacije i pomoći im da shvate sve potrebe i događaje koji ih čekaju u budućnosti. Žene često iznenadi i sama pomisao da su trudne pa prva reakcija na vijest može biti šok, nevjerica, radost ili kombinacija svih osjećaja i raspoloženja. Kada kod žene utvrdimo trudnoću, potrebno joj je pružiti odgovarajuću zdravstvenu zaštitu. Za vrijeme trudnoće pratimo zdravstveno stanje i razvoj ploda, procjenjujemo moguće rizike, otkrivamo rane komplikacije od strane majke...

Trudnice educiramo o načinu života, o izbjegavanju rizičnih faktora, prepoznavanju abnormalnosti u trudnoći te pripremamo za porod i buduće roditeljstvo. Prilikom prve posjete ginekologu medicinska sestra prikuplja osobne podatke, podatke o osobnoj i obiteljskoj anamnezi, podatke o prijašnjim trudnoćama i ishodima trudnoća, kakav je bio porod – vaginalni ili je bio operativno dovršen, broj pobačaja, Rh i AB0 imunizacija, mjere se vitalni parametri, procjenjuje se koliko trudnica dobiva na težini te promjene u statusu kao što su edemi i varikoziteti vena te se urin-trakicama ispituje urin (11).

Redovitim dolaskom na kontrolu i pregledom kod ginekologa mogu se prepoznati malformacije i bolesti i prije rođenja djeteta, koristeći neinvazivne (UZV) i invazivne (amniocenteza, kordocenteza, biopsija korionskih resica, pretraga majčine krvi: alfa-fetoprotein) metode (11).

Roditeljima nije lako reći da njihovo dijete ima neki genetski poremećaj jer će se postavljanjem dijagnoze u još nerođenog ili novorođenog djeteta, iz temelja promijeniti život roditelja i njihove šire obitelji. Ukoliko je dijagnoza postavljena prije rođenja, preporuča se roditelje pripremiti za predstojeće izazove. Bitno je da porazgovaraju s liječnikom o mogućnosti pronalaska pedijatra ili specijaliste koji će se fokusirati na praćenje stanja njihovog djeteta nakon rođenja (11).

Nakon rođenja djeteta roditeljima treba dati informacije o težini i dužini bebe, APGAR-u, objasniti postupke koji su se provodili tokom i nakon poroda. Završetkom trećeg porođajnog doba potrebno je osigurati vrijeme roditeljima s bebom, ostvariti kontakt koža – koža, pomoći u prvom podoju. Važno je pružiti podršku, pažnju, razumijevanje i sve potrebne informacije od strane medicinskih sestara, ali i ostalog zdravstvenog osoblja. Babinjača je u tom periodu najranjivija, a njezin se strah i nesigurnost još više povećavaju ako se kod novorođenčeta sumnja na neku bolest ili ako je već kod poroda vidljiva neka malformacija. Roditeljima na razumljiv način treba saopćiti dijagnozu (kakav je to sindromu ili bolesti) i da ova vijest nije možda ono što su željeli i očekivali. To možemo napraviti tako da kad priopćavamo dijagnozu njihovo dijete držimo na rukama i tako pokazujemo da mi prihvaćamo njihovo dijete. Moramo biti pripravnici da reakcija roditelja može biti šok, tuga, očaj, ljutnja, a neki roditelji ni ne znaju što znači određena bolest ili sindrom te im treba dati do znanja da smo otvoreni za sva njihova pitanja. Prve informacije trebaju biti kratke ali razumljive, razuvjeriti roditelje da oni nisu krivci i koje ih pretrage očekuju da bi se procijenilo zdravstveno stanje njihovog djeteta. Detaljniji razgovor slijedi nakon što se roditelji djelomično oporave od šoka i majka od poroda. Razgovarati treba s oba roditelja i dati im i objasniti toliko informacija koliko su oni u tom trenutku spremni podnijeti i razumjeti. U trenutku postavljanja dijagnoze, roditelji vole biti kratko ostavljeni na miru kako bi se sami suočili s novonastalom situacijom. Treba im dati do znanja da nam se mogu obratiti kad god žele ili imaju potrebu (11).

Djeca rođena s određenim sindromom imaju dosta teškoća sa srcem, bubrezima, probavnim i dišnim sustavom, vidom, sluhom, kožom i dr. te možemo postaviti mnogo sestrinskih dijagnoza. Postavljanje sestrinske dijagnoze odnosi se na tjelesno, psihičko i socijalno stanje osobe, a medicinska sestra je ta koja može i smije samostalno zbrinjavati određena stanja. Uz dijagnozu ona postavlja realne ciljeve i intervencije koje pomažu otkloniti pacijentov problem.

Neke od sestrinskih dijagnoza su (12):

- SMBS u/s kognitivnom nemogućnošću
- Visok rizik za poremećaj prehrane u/s kognitivnom nerazvijenosti
- Nepridržavanje zdravstvenih preporuka u/s neupućenosti
- Visok rizik za infekciju

## 9.1. Sestrinska skrb za obitelji i djecu s genetskim poremećajima

Sveobuhvatna skrb medicinske sestre kod djece s genetskim poremećajima dinamičan je i kompleksan proces. Uključuje interdisciplinarni pristup i suradnju sa stručnjacima iz područja genetike i drugim zdravstvenim djelatnicima kako bi zajedničkim aktivnostima pridonijeli pomaganju pojedincima, obiteljima, zajednicama ili populaciji u postizanju željenih zdravstvenih ishoda. Intervencije u ranom djetinjstvu, provjera uobičajenih problema, provođenje zdravstvene njege i liječenja, povoljno obiteljsko okruženje i stručno osposobljavanje mogu poboljšati cjelokupni razvoj djece s genetskim poremećajima. Iako se neka fizička genetska ograničenja ne mogu prevladati, obrazovanje i odgovarajuća zdravstvena njega poboljšat će kvalitetu života (13). Od velike je važnosti da sestra na vrijeme prepozna potencijalne probleme kako bi ih mogla spriječiti ili reagira na postojeće probleme i na tome temelji plan zdravstvene njege s realnim ciljevima.

## 9.2. Sestrinska procjena djeteta

Sestrinska procjena djeteta s genetskim poremećajem uključuje:

- Tjelesnu procjenu - provesti temeljitu, sustavnu procjenu djeteta od glave do pete (porođajna težina, porođajna dužina, opseg glave i prsa, brzi pregled vanjskih organa) (14).
- Prikupljanje anamneze - prikupiti povijest majčine trudnoće, povijest poroda i rezultate genetskih testiranja te podatke o sadašnjim problemima (14).
- Specifični pregled - cilj pregleda je na vrijeme uočiti zdravstvene poteškoće koje mogu imati djeca s genetskim poremećajima češće nego ostatak populacije (kariogram, UZV srca i EKG, kontrola sluha, pregled oftalmologa i fizijatra, podrška dojenju, psihološka podrška) (14).

Na temelju podataka procjene, moguće specifične sestrinske dijagnoze uključuju:

- Neučinkovita respiratorna funkcija u/s smanjenom respiratornom ekspanzijom 2° smanjen mišićni tonus 2° Downe sindrom što se očituje neadekvatnom drenažom sluzi iz dišnih putova i disanjem na usta.

- Visok rizik za opstipaciju u/s smanjenom peristaltikom crijeva 2° ograničena motorička sposobnost.
- SMBS: kupanje, higijena, odijevanje, hranjenje i eliminacija u/s kognitivnim i fizičkim oštećenjima 2° genetska malformacija što se očituje nemogućnošću djeteta da samostalno provodi higijenu cijelog tijela, te samostalno priprema i konzumira hranu.
- Odgođen rast i razvoj djeteta u/s oslabljenom sposobnošću postizanja razvojnih zadataka 2° genetska malformacija što se očituje otežanom socijalnom interakcijom.
- Visok rizik za infekciju u/s smanjenim mišićnim tonusom i pojačanom salivacijom.
- Otežana verbalna komunikacija u/s oslabljenim receptivnim ili izražajnim vještinama što se očituje društvenim neprihvatanjem.
- Oštećenje usana i mekih tkiva usne šupljine u/s povećanim jezikom djeteta 2° Downe sindrom što se očituje pukotinama i krvarenjem sluznice usne šupljine.
- Visok rizik za socijalno neprihvatanje u/s promjenama fizičkog izgleda.
- Smanjen minutni volumen srca u/s smanjenom funkcijom miokarda 2° posljedica zatajenja srca 2° Edwardsov sindrom što se očituje cijanozom cijelog tijela, produljenim kapilarnim punjenjem, hladnim okrajinama, odsutnim perifernim pulsom, smanjenom diurezom i edemima.
- Poteškoće senzorne integracije u/s preosjetljivošću na zvuk, dodir, vizualne podražaje i pokret što se očituje strahom, vriskom i povlačenjem u sebe.
- Obrasci socijalno neprihvaćenih ponašanja (pljuvanje, plaženje jezika, pljeskanje ručicama, ignoriranje) u/s misliju kako je takvo ponašanje „normalno“ 2° poremećaj percepcije uzrokovan prirođenim genetskim poremećajem što se očituje promjenom ponašanja drugih ljudi i otežanoj uspostavi poznanstva.

### 9.3. Ciljevi zdravstvene njege kod djece s genetskim poremećajima

Zdravstvena se njega djeteta s genetskim poremećajima provodi u svrhu postizanja određenih kriterija te zadovoljavanja osnovnih potreba. Osim samom njegom i brigom medicinske sestre o djetetu ti se kriteriji postižu i edukacijom roditelja te njihovom maksimalnom inkluzijom u brigu o djetetu. Kriteriji koji se nastoje ostvariti su:

- Dijete neće razviti simptome neučinkovite respiratorne funkcije. Provodit će vježbe disanja tipične za dobnu skupinu u okviru sadašnjih sposobnosti te primjenjivati metode drenaže sluzi iz dišnih putova.
- Dijete će imati redovitu stolicu. Provodit će aktivnosti koje potiču crijevnu peristaltiku sukladno svojim mogućnostima u okviru sadašnjih sposobnosti.
- Djetetu će biti omogućena pravilna prehrana.
- Dijete će provoditi tjelesnu aktivnost sukladno svojim mogućnostima.
- Dijete će obavljati brigu o sebi i imati samokontrolu primjereno dobi i sposobnostima.
- Dijete će moći izvesti motoričke, društvene i/ili izražajne vještine tipične za dobnu skupinu u okviru sadašnjih sposobnosti.
- Dijete će moći uspostaviti način komunikacije u kojem se mogu izraziti potrebe.
- Kod djeteta će se redovito pratiti kontrola sluha.
- Dijete će koristiti sredstva za zaštitu sluznice usne šupljine.
- Dijete će dobiti potrebnu pomoć prilikom hranjenja.
- Dijete će prihvatiti promjene svog fizičkog izgleda. Pružit će mu se socijalna integracija.
- Dijete će imati odgovarajući minutni volumen srca, o čemu svjedoči ružičasta sluznica i slojevi noktiju, vrijeme kapilarnog punjenja <2 sekunde, topli ekstremiteti, periferni puls koji je se lako napipa, odgovarajuća količina mokraće, bez edema i odgovarajućeg broj otkucaja srca.
- Dijete će naučiti adekvatno reagirati na senzorne podražaje.
- Dijete će sukladno uzrastu primjenjivati prihvatljive obrasce ponašanja. Okolina djeteta educirat će se o prihvaćanju nenamjernog ponašanja djeteta.

#### **9.4. Specifičnosti intervencija medicinske sestre kod djece s genetskim poremećajima**

Djeca s intelektualnim teškoćama, poput Downovog, Edwardsovog, Turnerovog, Klinefelterovog sindroma i sl. imaju zdravstvene probleme koji su veći od problema opće populacije. Mogu se uočiti i zdravstvene nejednakosti i razlike poput stanovanja, siromaštva, komunikacijskih problema, ponašanja povezanih s lošom prehranom, lošom tjelovježbom i slabim pristupom redovnoj zdravstvenoj zaštiti. Edukacija i osnaživanje važni su i za dijete i za roditelje kako bi uvidjeli potrebe osobe s posebnim potrebama (15).

Medicinska sestra treba dobro poznavati osobitosti djece oboljele od pojedinih genetskih poremećaja kako bi mogla pružiti kvalitetnu i pravovremenu sestrinsku skrb. Poznavanje etiologije bolesti te njenog tijeka i simptoma pomaže medicinskoj sestri u prepoznavanju znakova i simptoma koji ukazuju da nešto izlazi ih okvira normalnog zdravstvenog ponašanja. Zbog specifičnosti rasta i razvoja, djeca s genetskim poremećajima mogu na drugačiji način prezentirati određene simptome. Sustavno i holističko promatranje, ispitivanje anamneze uz fizikalni pregled i planiranje zdravstvene njege omogućuju adekvatnu skrb. Važno je unaprijediti svoje znanje i svakodnevno naučiti nešto novo te pratiti suvremene smjernice u pristupu zdravstvene njege kod određenih bolesti djece jer upravo djeca s genetskim poremećajima imaju visok rizik za razvoj teških sustavnih komplikacija koje zatim zahtjevaju nadzor i intenzivnu skrb s neizvjesnim završetkom.

Prilikom pružanja zdravstvene njege, važno je zapamtiti da se dijete može boriti s govorom, učenjem, pokretljivošću i potrebama za brigom o sebi. Te potrebe mogu biti velike, osobito u kući. Dijete i njegov skrbnik i dalje imaju pravo donositi odluke ako su u mogućnosti i s njima se treba postupati dostojanstveno i s poštovanjem. Potrebno je pružiti kvalitetnu skrb s pozitivnim stavom. Prilikom rada s djetetom treba imati na umu da roditelji mogu tugovati i boriti se kako se nositi sa svim komplikacijama povezanim s bolešću. Prilikom edukacije obitelji važno je naglasiti provjerene izvore kao što su zdravstveni radnici za djecu i grupna savjetovanja, kao i literatura koja bi mogla pomoći obitelji u učenju i rješavanju djetetovih problema (15).

Svakako je ključno promicati neovisnost i vještine samopomoći, poput hranjenja. Dojenje je korisno za svako dijete i najadekvatnija prehrana za novorođenčad. Kod djece rođene s genetskim poremećajem dojenje majčinim mlijekom od velike je važnosti za svladavanje mnogih poteškoća. Dojenje kod djece s genetskim poremećajem kasnije pridonosi boljoj koordinaciji

usta i jezika, te djeca u budućnosti imaju manje problema s razvojem govora. Područja koja treba promatrati su vještine socijalizacije, verbalne vještine, svakodnevne aktivnosti, preventivno zdravlje, prehrana i ponašanje. Sve što dijete treba naučiti treba raščlaniti na najmanje komponente ili dječje korake kako bi im se pomoglo u razumijevanju informacija (15).

Potrebno je naučiti i ohrabriti roditelje da pokažu djetetu društveno prihvatljiva ponašanja, poput mahanja na pozdrav, pozdrava, odazivanja na njihovo ime i pozdravljanja posjetitelja. Odgoj obitelji vrlo je važan. Ako postoje kognitivni poremećaji, dijete ili odrasla osoba možda neće moći prepoznati znakove drugih. To može biti frustrirajuće za pacijenta, ali i za obitelj. Jedna od strategija je vježbanje znakova kako bi se djetetu pomoglo da prepozna ponašanje drugih i na odgovarajući način reagira. Kratkoročno pamćenje također može biti problem. Objašnjavanje uputa jednostavnim, kratkim rečenicama, korak po korak, može biti od pomoći (15).

Verbalne vještine mogu kasniti više od drugih fizičkih vještina. Kako bi dijete moglo govoriti, treba provjeriti sluh i tumačenje zvukova da bi bili sigurni da dijete dobro čuje. Za pomoć u procesu utvrđivanja sluha mogu biti potrebni pomoćni uređaji. Ponekad se slikovna ploča može koristiti kako bi se djetetu pomoglo da izrazi svoje osjećaje i misli (15).

Vrlo je bitno i uočavanje simptoma poput razdražljivosti, reagira li dijete na kontakt, ima li abnormalni kontakt očima tijekom hranjenja, velikih motorički problema, smanjenu budnost na glasovne podražaje ili poteškoće u svakodnevnim aktivnostima. Ako se u bilo kojem od ovih područja pokažu promjene, medicinska sestra treba reagirati (15).

Prema potrebi, važno je primjenjivati svakodnevnu rutinu ovisno o dobi djeteta. Primjerice, zglobovi na bebi ili malenom djetetu mogu biti mlitavi, tada je važno čvrsto povijanje djeteta, te držati mališana uz podršku za glavu i kralježnicu. Važno je promatranje respiratornog statusa djeteta zbog smanjenog tonusa mišića. Nerazvijena nosna kost može dovesti do neodgovarajućeg isušivanja, začepljenosti i suhoće nosa i usta. Dijete također može biti izloženo riziku od infekcija gornjih dišnih putova. Potrebno je educirati roditelje da znaju pravilno usisati nosne prolaze ako je potrebno. Predložiti roditeljima da ispiru djetetova usta nakon jela i svakako posjednu dijete uspravno radi sprječavanja aspiracije (15). Također, ako dijete treba nahraniti, potrebno mu je osigurati dovoljno vremena za žvakanje. Prije davanja još hrane provjeriti jesu li usta prazna. Korištenje dugačke žlice s ravnom drškom za guranje prema stražnjem dijelu usta spriječit će jezik da istisne hranu natrag. Promatrati i reagirati na znakove začepljenja ili gušenja. Dijete hranu treba jesti polako i uzimati male zalogaje. Tekućinu treba davati i konzumirati

polagano. Disfagija je često zabrinjavajuća zbog djetetovog kratkog vrata. To može povećati rizik od aspiracijske upale pluća. Obavezno poučiti roditelje o važnosti uzimanja vremena za obrok. Osim toga, djeca s genetskim poremećajima često imaju problema s pokretljivošću želuca, poput želučanog refluksa ili probavnih smetnji (15).

Promatrati neverbalne znakove boli i upotrijebiti skalu za procjenu boli (u skladu s onim koliko dijete može razumijeti) (15).

Zbog lošeg mišićnog tonusa pokretljivost želuca može biti usporena uzrokujući zatvor. Uvjeriti se da su vlakna redovan dio prehrane. Prehrambene navike treba pažljivo promatrati i dokumentirati. Mjerenje visine i težine treba redovito pratiti radi provjere pretilosti i visokog BMI-a (15).

Dijete može rasti sporije i neće na vrijeme dostići razvojne prekretnice. Voditi grafikon rasta za redovito mjerenje visine i težine. Njega kože također je važna. Svakako provjeriti ima li na koži pukotina ili crvenila. Nanijeti losion po potrebi i koristiti kremu za sunčanje kad je dijete vani. Provjeriti koštane izbočine poput peta i laktova. Nadalje, provjeriti ima li osipa na naborima kože. Provjeriti da je to područje dobro oprano i osušeno. Ne koristiti nikakve mirisne proizvode ili proizvode na bazi alkohola jer to može izazvati iritaciju (15).

Rekreacijske aktivnosti također su važne. Ove aktivnosti ne samo da pomažu u tonusu mišića, ravnoteži i koordinaciji, već također pomažu u upravljanju težinom. Nadalje, aktivnosti u zajednici mogu pomoći vještinama socijalizacije. Pobriniti se da aktivnosti budu u granicama sposobnosti djeteta ili odrasle osobe i da ne uzrokuju pretjeran stres za zglobove i slabe mišiće (15).

Važno je slijediti plan prehrane. Dijete bi trebalo jesti optimalan broj obroka sukladno svojoj dobi koji uključuje raznovrsne skupine namirnica. Poželjno je napraviti dnevnik prehrane za praćenje unosa kalorija i natrija ako su prisutni neki od srčanih poremećaja (15).

Primjenjivati odgovarajuću oralnu higijenu. Dijete možda neće moći učinkovito vršiti oralnu higijenu zbog smanjene motorike, smetnji u motorici ili kognitivnih smetnji zato je potrebno dati roditeljima upute o tome kako učinkovito četkati zube i čistiti ih zubnim koncem(15).

Potrebno je voditi brigu o sigurnosti djeteta kako bi se smanjio rizik od ozljeda. Dijete može imati lošu kontrolu pokreta prilikom zatvaranja i otvaranja vrata, prelaženju preko pragova i primjeni pomagala za pokretanje i sl. Zaštitna ograda i pravilan prijenos pacijenata prikovanih za krevet je od ključne važnosti. Mogu se koristiti tehnike logrollinga, kao i lift za dvije osobe ili



oprema namijenjena podizanju pacijenata. Za sprječavanje padova može se koristiti i druga medicinska oprema kao što su invalidska kolica, stolice za tuširanje ili hodalice i sl. (15).

Prevenција bolesti je od velike važnosti. Pacijenta i obitelj naučiti temeljito prati ruke i kloniti se velikih kolektiva i bolesnih osoba, osobito u zimskim periodima kad su češće respiratorne infekcije. Prilikom podučavanja pacijenta možda će biti potrebno podijeliti zadatak na nekoliko dijelova. Koristiti jednostavne, kratke rečenice i, ako je moguće, zamoliti pacijenta da ponovi svaki korak (15).

Rad s djecom kojima je dijagnosticirana genetska bolest može biti izazov. Važno je zapamtiti da je njihov fizički i mentalni rast nešto drugačiji i može kasniti. Pomaganje pacijentu i obitelji u prihvaćanju određenog genetskog poremećaja, te pomoć pri stvaranju sigurnog okruženja bitna je zadaća medicinske sestre. Ako dođe do promjena u raspoloženju ili ponašanju pacijenta ili ako se pojave novi problemi, potrebno je iste dokumentirati i prijaviti nadležnom liječniku. Strpljenje je ključni faktor u pomaganju tim pacijentima koji im može znatno poboljšati kvalitetu života (15).

Ukoliko je stanje djeteta vitalno ugroženo, medicinska sestra mora primijeniti intervencije usmjerene na akutno zbrinjavanje dišnog puta, disanja i cirkulacije.

## 10. RASPRAVA

Kromosomske anomalije zahvaćaju duboko u strukturu i funkciju više organskih sustava djeteta te daju razne kliničke slike ovisno o pogođenosti pojedinog organskog sustava.

Uzroci nastanka pojedinih kromosomskih anomalija u kliničkim slučajevima ostaju nepoznati. Međutim dokazano je da je životna dob majke čest uzročnik numeričkih kromosomskih anomalija. Majke nakon 35. godine imaju 15 puta veću šansu da rode dijete s trisomijom 21 u odnosu na prosječnu populaciju.

Zajednička karakteristika mnogih kromosomopatija u prvom trimestru je povećan nuhalni nabor, tj. nakupljanje slobodne tekućine ispod kože zatiljka. Kako se trudnoća dalje razvija, svaka kromosomska anomalija ima određene abnormalnosti karakteristične za svoj sindrom.

Anomalije i poremećaji koji upućuju na postojanje kromosomske anomalije su umna zaostalost, poremećaj u rastu i razvoju, malformacije odnosno dismorfije lica, malformacije unutarnjih organa (mozga, srca, bubrega, probavnog sustava) te malformacije spolnih organa. Postojanje dvije ili tri nabrojene pojave kod jednog djeteta upućuju na mogućnost kromosomske anomalije (8).

Oko 20 do 25% prirođenih anomalija posljedica su pogreške u građi kromosoma, u manjku ili višku nekog od kromosoma ili u određenoj mutaciji. Napretkom medicine će s vremenom biti moguće sve ranije postavljanje dijagnoza kromosomskih anomalija i to metodama koje neće nositi sa sobom nikakav rizik po majku i dijete u smislu spontanog pobačaja. Unazad nekoliko godina na tržište su stavljeni neinvazivni prenatalni testovi (NIPT) koji sa visokom sigurnošću iz majčine krvi izoliraju fetalnu DNA i otkrivaju određene kromosomske abnormalnosti.

Danas su svim trudnicama besplatno dostupne neinvazivne prenatalne dijagnostičke metode, ali one ne mogu potvrditi postojanje bolesti ploda, nego samo ukazuju na povećan rizik za neki poremećaj kromosoma. Trudnicama s povećanim rizikom na ovim testovima ginekolog će preporučiti jedan od invazivnih testova na koje također imaju pravo, kao što su rana amniocenteza ili bipsija korionskih resica.

Obzirom na povećan rizik spontanog pobačaja nakon invazivnih zahvata pri dijagnosticiranju kromosomopatija, suvremena medicina i javno zdravstvo trebali bi težiti ka tome da svim trudnicama ubuduće budu dostupni NIPT testovi u sklopu primarne zdravstvene zaštite, te ih kao

takve u što skorijoj budućnosti implementiraju u osnovne ginekološke pretrage u trudnoći. Također, to je važno jer se NIPT testovima već u ranoj trudnoći mogu dijagnosticirati određene kromosomopatije i to omogućuje više vremena roditeljima za provođenje genetskog savjetovanja i pripremu za rođenje djeteta s unaprijed poznatom dijagnozom. S druge strane, dijagnosticiranje nekih kromosomopatija i sindroma koji su nespojivi sa životom i kvalitetno informiranje roditelja o istom daje im mogućnost sigurnijeg i što ranijeg prekida trudnoće ukoliko se za njega odluče ili im omogućuje pristup kvalitetnoj perinatalnoj skrbi u tercijarnim centrima ukoliko se odluče zadržati trudnoću.

## 11. ZAKLJUČAK

Kromosomske anomalije dovode do raznih karakterističnih oboljenja, tj. sindroma. One mogu biti strukturne i numeričke prirode. Anomalije broja nazivaju se aneuploidije i kod takvih poremećaja postoji višak ili manjak kromosoma. Kromosomi su normalnog izgleda, ali je njihov broj abnormalan. Najpoznatija aneuploidija je trisomija 21. kromosoma poznatija kao Downov sindrom.

Poremećaji strukture kromosoma mogu biti različiti. Nastaju za vrijeme dijeljenja stanice kada dolazi do prelamanja kromosoma i njihovog razmještanja. Tada se dio materijala može izgubiti ili se preseliti na neko drugo mjesto. Nekoliko je oblika strukturnih anomalija: delecije, translokacije, inverzije.

U opisanim promjenama kromosoma najvažnije je kako će te promjene utjecati na zdravlje, funkcionalnost te rast i razvoj djeteta. Kod nekih slučajeva nastale promjene nemaju značajan utjecaj na život bolesnika, kao što je to slučaj kod Klinefelterovog sindroma. Međutim, kod tih pacijenata postoji velika vjerojatnost da će svojoj djeci prenijeti tu kromosomsku anomaliju.

S druge strane, postoje sindromi koji su teško spojivi sa životom i ta djeca umiru najčešće u prvoj godini života, kao što je slučaj kod Edwardsovog i Patau sindroma.

Holističkim pristupom medicinska sestra može biti od velike pomoći roditeljima i pacijentu, te ustanovi koja pruža zdravstvenu njegu. Sestra se bavi educiranjem, savjetovanjem i usmjeravanjem roditelja i djeteta. Kroz proces zdravstvene njege samostalno postavlja sestrinske dijagnoze, planira njegu i evaluacijom potvrđuje uspješnost svog rada. Za svako dijete radi individualiziran, holistički plan zdravstvene njege gdje prikuplja podatke bitne za planiranje i provedbu odgovarajućih intervencija. Važno je da medicinska sestra bude educirana i posjeduje vještine koje će osigurati kompleksnu skrb. Za što bolje zbrinjavanje pacijenta potrebna je kontinuirana edukacija medicinskih sestara, multidisciplinarna suradnja s ostalim strukama, uključivanje roditelja u specijalnu njegu, prehranu, dijagnostičke postupke i liječenje.

Ljudi su društvena bića i potrebna im je socijalna interakcija da bi osjetili pripadnost, ljubav i zadovoljstvo. Zato su medicinske sestre educirane za prepoznavanje njihovih potreba i pristupaju djeci i roditeljima s mnogo empatije i suosjećanja.

## 12. LITERATURA

1. Damjanov I, Jukić S, Nola M. Patologija. Zagreb: Medicinska naklada; 2008.
2. Pavlica M, Balabanić J. Genetika i evolucija. Zagreb: Školska knjiga; 2007.
3. Kuvačić I, Kurjak A, Đelmiš J. Porodništvo. Zagreb: Medicinska naklada; 2009.
4. Kurjak A. Ultrazvuk u ginekologiji i perinatologiji. Zagreb: Medicinska naklada; 2007.
5. Gajica N. Probir na kromosomopatije (završni rad). Split: Sveučilišni odjel za zdravstvene studije; 2015.
6. Barbalić M, Radončić E. Neinvazivno prenatalno testiranje na kromosomopatije. Medix. 2014;109/110.
7. Sadler T. W. Langmanova medicinska embriologija. Zagreb: Školska knjiga; 1996.
8. Mardešić D. Pedijatrija. Zagreb: Školska knjiga; 2003.
9. Ivančević Ž. MSD Priručnik dijagnostike i terapije. Split: Placebo doo; 2010.
10. Pavlica M. Web udžbenik iz genetike (online). PMF, Sveučilište u Zagrebu. 2012.  
Dostupno na: <http://www.genetika.biol.pmf.unizg.hr/index.html>
11. Šandor M, Hrustić V, Perić I, Vuković M. & Huljev Frković S. (2016). Specifičnosti zdravstvene njege djece s kromosomopatijama. Split: Hrvatska proljetna pedijatrijska škola, 2016. Dostupno na:  
<http://www.hpps.com.hr/sites/default/files/Dokumenti/2016/PDFS/Ses%206.pdf>
12. Fučkar G.: Uvod u sestrinske dijagnoze, Zagreb, 1996.
13. Cappenito L. Handbook od Nursing Diagnosis – 14th ed. NANDA. Pennsylvania. 2013.  
Dostupno na: <https://dl.uswr.ac.ir/bitstream/Hannan/138720/1/9781608311101.pdf>
14. Nurselabs. Down Syndrome (Trisomy 21) – Nursing care management. Dostupno na:  
<https://nurseslabs.com/down-syndrome-trisomy-21/>
15. Burt H. Improving care for children with Down Syndrome: Nursing interventions. Honors Projects. 2018. Dostupno na:  
<https://scholarworks.gvsu.edu/cgi/viewcontent.cgi?article=1690&context=honorsprojects>

### 13. OZNAKE I KRATICE

DNA	<i>deoxyribonucleid acid</i> (deoksiribonukleinska kiselina)
AFP	alfa fetoprotein
hHCG	beta humani korionski gonadotropin
PAPP-A	<i>pregnancy associated plasma protein A</i> (protein svojstven trudnoći A)
NT	<i>nuchal translucency</i> (nuhalni nabor)
NIPT	neinvazivni prenatalni test

## 14. SAŽETAK

Poremećaji na razini kromosoma mogu biti numerički i strukturni, a mogu zahvaćati autosomne i spolne kromosome. Posljedica takvih poremećaja su određene anomalije i sindromi.

Grana znanosti koja se bavi kromosomskim anomalijama je citogenetika, a određivanje kariotipa osnovni je način za postavljanje dijagnoze.

U prenatalno doba dijagnoza se može postaviti invazivnim i neinvazivnim metodama (amniocenteza ili NIPT testovi).

Kod numeričkih poremećaja najčešće su trisomije i to: trisomija 21 ili Downov sindrom, trisomija 18 ili Edwardsov sindrom i trisomija 13 ili Patau sindrom.

Poremećaj u broju spolnih kromosoma mogu uzrokovati Turnerov sindrom (45, X), Klinefelterov sindrom (47, XXY) i sindrom 47, XYY.

Za razliku od numeričkih anomalija, strukturne anomalije imaju uredan broj kromosoma, ali postoji poremećaj u građi kromosoma, od kojih su najčešće delecije.

Medicinska sestra dio je svakog interdisciplinarnog tima koji se bavi postavljanjem dijagnoza i liječenjem genetskih poremećaja kod djece. Ona ima ulogu u nekim postupcima već kod postavljanja dijagnoze (npr. amniocenteza, kordocenteza, ultrazvučnog dokazivanja anomalija) i kao stručna osoba u timu i kao potpora trudnici. Nadalje, nakon rođenja djeteta s nekom genetskom bolesti, medicinska sestra ima ulogu pokazati i objasniti majci specifičnu njegu djeteta s određenim bolestima koja se uvelike razlikuje od njege zdravog novorođenčeta. Od samog postavljanja dijagnoze prenatalno pa do skrbi za dijete s određenom kromosomopatijom uloga medicinske sestre je višestruka: sestra je potpora trudnici, usmjerava je i potiče u promijeni životnih navika, a nakon rođenja djeteta pruža specifičnu i ciljanu skrb majci i djetetu.

**Ključne riječi:** kromosomopatije, kariotip, trisomije, delecije.

## 15. SUMMARY

Chromosome disorders can be numerical and structural, and can affect autosomal and sex chromosomes. Such disorders result in certain anomalies and syndromes.

The branch of science that deals with chromosomal abnormalities is cytogenetics, and karyotyping is the basic way to make a diagnosis.

In the prenatal period, the diagnosis can be made by invasive and non-invasive methods (amniocentesis or NIPT tests).

In numerical disorders, the most common are trisomies: trisomy 21 or Down syndrome, trisomy 18 or Edwards syndrome and trisomy 13 or Patau syndrome.

Disorders in the number of sex chromosomes can be caused by Turner syndrome (45, X), Klinefelter syndrome (47, XXY) and syndrome 47, XYY.

Unlike numerical anomalies, structural anomalies have a regular number of chromosomes, but there is a disorder in the structure of chromosomes, the most common of which are deletions.

The nurse is part of every interdisciplinary team involved in diagnosing and treating genetic disorders in children. She has a role in some procedures already in making a diagnosis (e. g. amniocentesis, cordocentesis, ultrasound detection of anomalies) both as an expert in the team and as a support to the pregnant woman. Furthermore, after the birth of a child with a genetic disease, that is very different from the care of healthy newborn. From the diagnosis prenatally to the care of a child with a particular chromosomopathy, the role of the nurse is multiple: the nurse supports the pregnant woman, guides and encourages her to change her life habits, and after the birth of the child provides specific and targeted care to the mother and child.

**Key words:** chromosomopathies, karyotype, trisomies, deletions.



Prijava radova Veleučilištu u Bjelovaru, a u skladu sa Zakonom o visokom obrazovanju, elektroničke inačice završnih radova studenta Veleučilišta u Bjelovaru bit će pohranjene i javno dostupne u mrežnoj bazi Nacionalnog sveučilišnog knjižničnog sustava u Zagrebu. Izdajnik sve odgovara za izbor vašeg završnog rada u slučaju buduće javne rasprave, odnosno Vaše djelo neovisno potpisom.

### IZJAVA O AUTORSTVU ZAVRŠNOG RADA

Izjavljujem da ovaj rad izradio/la sam 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.

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>11.10.2021.</u>	MIRELA PINTAR	Pintar Mirela

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

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

MIRELA PINTAR

*ime i prezime studenta/ice*

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

Svojem potpisom potvrđujem istovjetnost tiskane i elektroničke inačice završnog rada.

U Bjelovaru, 11.10.2021.

Pintar Mirela

*potpis studenta/ice*