

# Zdravstvena njega osoba s kongenitalnim anomalijama mozga

---

Krivec, Sunčana

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:144:487725>

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

Download date / Datum preuzimanja: **2025-01-02**



Repository / Repozitorij:

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



VELEUČILIŠTE U BJELOVARU  
STRUČNI PRIJEDIPLOMSKI STUDIJ SESTRINSTVO

**ZDRAVSTVENA NJEGA OSOBA S  
KONGENITALNIM ANOMALIJAMA MOZGA**

Završni rad br. 16/SES/2023

Sunčana Krivec

Bjelovar, lipanj 2023.



Veleučilište u Bjelovaru  
Trg E. Kvaternika 4, Bjelovar

## 1. DEFINIRANJE TEME ZAVRŠNOG RADA I POVJERENSTVA

Student: **Sunčana Krivec**

JMBAG: **0314020577**

Naslov rada (tema): **Zdravstvena njega osoba s kongenitalnim anomalijama mozga**

Područje: **Biomedicina i zdravstvo**

Polje: **Kliničke medicinske znanosti**

Grana: **Sestrinstvo**

Mentor: **Živko Stojčić, dipl. med. techn.**

zvanje: **viši predavač**

Članovi Povjerenstva za ocjenjivanje i obranu završnog rada:

1. **Goranka Rafaj, mag. med. techn., predsjednik**
2. **Živko Stojčić, dipl. med. techn., mentor**
3. **Ivana Jurković, mag. educ. philol. angl. et germ., član**

## 2. ZADATAK ZAVRŠNOG RADA BROJ: 16/SES/2023

U sklopu završnog rada potrebno je:

1. Pregledom relevantne dostupne literature opisati kongenitalne anomalije mozga
2. Razlikovati specifičnosti njega osoba s kongenitalnim anomalijama mozga
3. Definirati ulogu medicinske sestre u zbrinjavanju osoba s kongenitalnim anomalijama mozga
4. Argumentirati i objasniti važnost obitelji u poboljšanju kvalitete života osoba s kongenitalnim anomalijama mozga
5. Kroz prikaz slučaja objasniti jednu od kongenitalnih anomalija mozga (Dandy Walker sindrom)

Datum: 28.02.2023. godine

Mentor: **Živko Stojčić, dipl. med. techn.**





# SADRŽAJ

1. UVOD.....	1
2. CILJ RADA .....	3
3. KONGENITALNE ANOMALIJE MOZGA .....	4
3.1. Akveduktalna stenoza .....	4
3.2. Chiari malformacije tip I.....	5
3.3. Chiari malformacije tip II .....	5
3.4. Encefalokele.....	6
3.5. Ageneza žuljevitog tijela .....	7
3.6. Holoprozencefalija.....	7
3.7. Septo-optička displazija.....	9
3.8. Shizencefalija.....	10
3.9. Liscencefalija .....	10
3.10. Fokalna heterotopija sive tvari.....	11
3.11. Kortikalna displazija .....	12
4. DANDY WALKER .....	13
4.1. Klasifikacija .....	14
4.1.1. Dandy Walker sindrom .....	14
4.1.2. Arahnoidna cista stražnje lubanjske jame .....	15
4.1.3. Mega cisterna magna.....	15
4.2. Etiologija.....	16
4.3. Epidemiologija.....	18
4.4. Patofiziologija.....	18
4.5. Klinička slika .....	19
4.6. Dijagnostika .....	21
4.7. Liječenje.....	23
4.8. Diferencijalna dijagnoza .....	26
4.9. Prognoza .....	27
4.10. Komplikacije.....	28
5. SESTRINSKA SKRB ZA OSOBE S KONGENITALNIM ANOMALIJAMA MOZGA.....	29

5.1. Intervencije medicinske sestre u djelokrugu prevencije .....	29
5.2. Intervencije medicinske sestre kod djeteta liječenog kirurškim zahvatom.....	31
5.2.1. Komunikacija s obitelji .....	32
5.2.2. Priprema obitelji za operaciju .....	33
5.2.3. Priprema za operativni zahvat .....	33
5.2.4. Postoperativna zdravstvena njega .....	35
5.3. Komplikacije.....	36
5.3.1. Infekcija.....	36
5.3.2. Neuspjelo postavljanje šanta .....	38
5.3.3. Opstrukcija šanta .....	39
5.3.4. Abdominalne komplikacije .....	40
5.3.5. Komplikacije ventila .....	41
5.3.6. Pretjerana drenaža likvora.....	41
5.3.7. Napadaji .....	42
5.4. Intervencije medicinske sestre u skrbi za pacijenta liječenog konzervativnim putem.....	43
6. PRIKAZ SLUČAJA.....	55
5.1. Sestrinske dijagnoze .....	58
7. ZAKLJUČAK.....	66
8. LITERATURA .....	67
9. OZNAKE I KRATICE .....	74
10. SAŽETAK.....	76
11. SUMMARY .....	78

## 1. UVOD

Kongenitalne malformacije mozga označuju abnormalnosti prisutne pri rođenju, koje mogu biti rezultat poremećaja razvoja u različitim stadijima embrija ili fetusa. Dandy Walker sindrom (DWS) – rijetka kongenitalna malformacija koja zahvaća mali mozak i četvrtu moždanu komoru, karakteriziran je agenezijom ili hipoplazijom vermisa malog mozga, cističnom dilatacijom četvrte klijetke i povećanjem stražnje lubanjske jame s pomakom lateralnih sinusa; tentorija (lat. *tentorium cerebelli*) i torkulara (lat. *torcular herophili*) prema gore (1). Hidrocefalus je prisutan u oko 80% slučajeva i smatra se posljedicom, a ne specifičnim dijelom anomalije. Znakovi i simptomi DWS-a, uglavnom povezani s hidrocefalusom i disfunkcijom cerebralnih i kranijalnih živaca, općenito su prisutni tijekom prve godine nakon rođenja. Napretkom dijagnostičkih testova omogućena je ranija dijagnoza DWS-a, no udio slučajeva s prenatalnom dijagnozom raste. Procjene prevalencije kreću se od približno 1:25 000 do 1:30 000 diljem svijeta (2). Navedene prevalencije objavljene u literaturi temelje se na studijama koje uključuju samo živorođene slučajeve, što upućuje da je ukupni broj slučajeva vjerojatno i veći. Smrtnost novorođenčadi i dojenčadi procjenjuje se na 25% (2). Uočeno je da malformacija DWS-a ima heterogenu etiologiju, uključujući mutacije u genima faktora rasta fibroblasta i u signalnom putu Hedgehog (Hh) (3). Mnoge studije izvještavaju o povezanosti s kromosomskim anomalijama i genetskim sindromima. DWS dovodi do neuroloških problema od kojih su najizraženiji: ataksija (gubitak koordinacije pokreta), kašnjenje u razvoju, problemi s vidom, nistagmus i epileptični napadaji. Također osobe s DWS-om sklone su problemima s pamćenjem i učenjem te promjenama raspoloženja (4). Liječenje je općenito usmjereno na ublažavanje simptoma hidrocefalusa te često uključuje operativni zahvat kojim se implementira moždani šant. Endoskopska treća ventrikulostomija (ETV) danas je zlatni standard u liječenju opstruktivnog hidrocefalusa (5).

Skrb medicinske sestre za pacijenta s DWS-om i ostalim kongenitalnim anomalijama mozga proporcionalna je težini stanja pacijenta. U akutnoj fazi, medicinska sestra ima ulogu u praćenju neurološkog statusa, vitalnih funkcija pacijenta i provođenju mjera za smanjenje intrakranijalnog tlaka. Osnovne intervencije su aplikacija terapije, asistencija prilikom postavljanja ventrikularnog katetera za drenažu viška cerebrospinalne tekućine i asistencija prilikom kirurškog zahvata (6). U subakutnoj i kroničnoj fazi, medicinska sestra pruža skrb usmjerenu na rehabilitaciju i poboljšanje kvalitete života. Navedeno uključuje

praćenje neurološkog statusa pacijenta, provođenje mjera za sprječavanje komplikacija dugotrajnog mirovanja, te pomoć u izvođenju aktivnosti svakodnevnog života kao i pomoć u zadovoljavanju osnovnih ljudskih potreba prema V. Henderson. Također, medicinska sestra pruža emocionalnu podršku pacijentu i obitelji. Pacijenti s kongenitalnim anomalijama mozga mogu imati poteškoće u izvršavanju svakodnevnih aktivnosti te mogu biti podložni emocionalnim poremećajima poput depresije, stoga je važno da medicinska sestra pruži podršku i poticaj pacijentu tijekom procesa rehabilitacije. U konačnici, skrb za pacijenta s DWS-om je individualizirana i prilagođena potrebama pacijenta. Važno je da medicinska sestra razumije uzroke kongenitalnih malformacija mozga, simptome, komplikacije, načine dijagnosticiranja i liječenja kao i različite mjere skrbi koje se mogu primijeniti u specifičnoj situaciji (6).



## **2. CILJ RADA**

Primarni cilj završnog rada je prikazati značaj intervencija medicinske sestre u skrbi za osobe oboljele od Dandy Walker sindroma kroz prikaz slučaja, uz prethodno opisan tijek bolesti – od etiologije do konačne dijagnoze. Podcilj je opisati ostale kongenitalne anomalije mozga; opisati specifičnost zdravstvene njege osoba s kongenitalnim anomalijama mozga; definirati ulogu medicinske sestre u skrbi za osobe s kongenitalnim anomalijama mozga i istaknuti važnost obitelji u očuvanju i unaprjeđenju kvalitete života oboljelih.

Završni rad temelji se na znanstvenoj, stručnoj, recentnoj literaturi pretraživanoj putem dostupnih bibliografskih baza podataka.

### **3. KONGENITALNE ANOMALIJE MOZGA**

Kongenitalne malformacije mozga označuju abnormalnosti prisutne pri rođenju koje mogu biti rezultat poremećaja razvoja u različitim stadijima embrija ili fetusa. Etiologija je heterogena; genetska, infektivna, vaskularna i metabolička (7). Klinička slika je nespecifična i može uključivati zastoj u razvoju, hipotoniju, cerebralnu paralizu i/ili epilepsiju (8). Neurološki ishod iznimno je varijabilan ovisno o vrsti, opsegu i težini malformacije. Oslikavanje mozga u kombinaciji s genetskim testiranjem omogućuje ranu i točnu dijagnozu i planiranje liječenja (7).

#### **3.1. Akveduktalna stenoza**

Akveduktalna stenoza (AS) ili stenoza Silvijevog akvedukta čini većinu slučajeva nesindromskog kongenitalnog hidrocefalusa (6-66% hidrocefalusa kod djece te 5-40% kod odraslih) (9). Iako se najčešće pojavljuje u djetinjstvu, može se manifestirati u bilo kojem trenutku života od rođenja do odrasle dobi. Muškarci su zahvaćeni gotovo dvostruko češće od žena. AS je povezana i s malformacijama Chiari I i II. Procjenjuje se da kongenitalna AS ima genetsku etiologiju u 40% slučajeva, od kojih 5-15% ima X-vezani hidrocefalus koji se javlja u muškaraca i povezan je s mutacijama u genu *L1CAM*, a prezentira se adukcijom palčeva, hidrocefalusom, spastičnom paraparezom i intelektualnim poteškoćama. Deset posto pacijenata ima endokrinu disfunkciju, koja je vjerojatno sekundarna zbog kompresije osi hipotalamus-hipofiza uslijed povećanja treće moždane komore (10). Kongenitalno akvedukt može biti sužen uslijed kompresije uzrokovane neoplazmom ili drugom intrinzičnom patologijom. Međutim, toksini, infekcije i krvarenja mogu izazvati upalu koja posljedično izaziva proliferaciju glija stanica i postinflamatornu gliozu – osnovni uzročni SA (11). Magnetska rezonanca preferirana je metoda izbora u procjeni i dijagnozi akveduktalne stenozе. Sekvence faznog kontrasta uključene su za procjenu protoka cerebrospinalne tekućine kroz akvedukt i za objektivizaciju funkcionalnosti zahvata kao što je endoskopska treća ventrikulostomija. Slikovnom dijagnostikom uočava se bilateralna ventrikulomegalija s lateralnim ventriklima većim od 15 mm te dilatacija treće moždane komore uz očuvanje normalne veličine četvrte moždane komore. Liječenje izbora često je izvantjelesna drenaža cerebrospinalne tekućine šant sustavima, dok su endoskopska treća ventrikulostomija i cerebralna akvaduktoplastika alternativne kirurške terapije u odabranih pacijenata (11).

### **3.2. Chiari malformacija tip I**

Chiari I malformacija češća je u djece nego u odraslih. Na temelju prisutnosti pomaka donjih cerebelarnih tonzila, identificira se u 1-4% populacije u studijama prevalencije na temelju slikovne dijagnostike, iako su simptomatske malformacije rjeđe (12). Etiologija je donekle kontroverzna, s različitim predloženim mehanizmima, uključujući hipoplaziju stražnje jame, povećane intrakranijske i smanjene intratekalne tlakove i prisutnost masovnog učinka u stražnjoj lubanjskoj jami, što dovodi do kronične impakcije i deformacije cerebelarnih tonzila kroz foramen magnum i gornji spinalni kanal (13). Iako postoji određena varijabilnost između studija, malformacija Chiari I obično se definira kao inferiorni pomak cerebelarnih tonzila veći od 5 mm ispod inferiornog aspekta foramena magnuma, iako do 6 mm tonzilarnog spuštanja može biti normalno u djece ispod 10 godina. Pomak tonzila od 3-5 mm je neodređen, dok se pomak od 3 mm ili manje smatra unutar normalnih granica. Cerebelarne tonzile moraju biti usmjerene inferiorno kako bi se postavila dijagnoza (8).

Otprilike 5-30% bolesnika s Chiari I malformacijom je simptomatsko. Klinički, bolesnici se najčešće javljaju s glavoboljama i mogu imati nistagmus i paralizu donjeg kranijalnog živca. Ciste leđne moždine i skolioza pojavljuju se u 10-20% pacijenata, što može pridonijeti simptomima (14). Također se mogu vidjeti bazilarna invaginacija platibazija, atlanto-okcipitalna asimilacija i druge abnormalnosti baze lubanje. Stupanj spuštanja tonzila u korelaciji je s prisutnošću simptoma. U jednoj studiji svi pacijenti s pomakom cerebelarnih tonzila većim od 12 mm bili su simptomatski. Snimke faznog kontrasta magnetne rezonance koriste se za procjenu opstrukcije likvora kroz foramen magnum i stražnju lubanjsku jamu (8).

### **3.3. Chiari malformacija tip II**

Chiari malformacija tip II složena je anomalija stražnjeg mozga koja je uvijek povezana s mijelomeningokelom (otvoreni spinalni defekt) te hernijacijom cerebralnog vermisa i moždanog debla kroz foramen magnum. Uslijed nezatvaranja neuralne cijevi dolazi do istjecanje amnionske tekućine kroz otvoreni spinalni defekt što dovodi do nepotpunog širenja stražnje jame. Kao rezultat toga, stražnja jama je mala i dolazi do nagomilavanja neuralnih struktura s posljedičnom hernijacijom u susjedne prostore (14). Dakle, glavne moždane anomalije u malformaciji Chiari II uključuju inferiorno pomicanje

moždanog mosta (lat. *pons*), medule, četvrte klijetke (koja je izdužena) i vermisa malog mozga u foramen magnum i gornji cervikalni kanal. *Massa intermedia* je često povećana. Moždano deblo može izgledati izduženo i uvijeno, a kljunasti tektum (eng. *beaked tectum*) obično se vidi zbog kolikularne fuzije (15). Djelomična ili potpuna kalozalna ageneza prisutna je u otprilike jedne trećine bolesnika (s posljedičnom kolpocefalijom) i može biti popraćena odsutnošću *septuma pelluciduma* (14,15). Postoji visoka prevalencija malformacija kortikalnog razvoja i anomalija neuronske migracije, uključujući polimikrogiriju i heterotopiju. Interdigitacija kortikalnih brazda u gornjoj središnjoj liniji može se vidjeti zbog hipoplazije ili odsutnosti pregrada koje odjeljuju lubanjsku šupljinu (lat. *tentorium cerebelli*). Ukupno 85-90% pacijenata ima hidrocefalus (16). Od deformiteta kralježnice najčešće prisutni su kifoza i skolioza. Anomalija je povezana s izrazito visokim stopama mortaliteta i morbiditeta. Manje od polovice pacijenata može živjeti samostalno u odrasloj dobi. Ishod kognitivnih sposobnosti i sposobnosti koje se odnose na samostalan život usko je povezan s hidrocefalusom i posljedičnim komplikacijama. U dojenčadi, najčešće manifestacije uključuju centralnu apneju i disfunkcije donjeg dijela kranijalnih živaca, dok se u starije djece i odraslih često prijavljuju glavobolje, senzorne smetnje udova i bolnost u vratu. Apneja, stridor i disfagija povezani su s visokim stopama mortaliteta. Do 15% svih simptomatskih slučajeva umre do treće godine života (16).

### **3.4. Encefalokele**

Encefalokele su rijetke kongenitalne malformacije koje čine 10-20% kranijalnih disrafizama i javljaju se u 1-3/100 000 živorođene djece (17). Karakterizirane su hernijacijom moždanih ovojnica i mozga kroz koštane otvore. U Sjevernoj Americi, Europi i Australiji većina je encefalokela okcipitalna (80–85%) dok je u Aziji i Latinskoj Americi većina sincipitalna (fronto-etmoidalna) (18). Parijetalne encefalokele rijetke su i čine oko 10% svih encefalokela (19). Hernirani mozak obično ne funkcionira zbog nekroze, glioze, krvarenja, kalcifikacije i anomalija neurona, od kojih se neke mogu identificirati *in utero* putem fetalne slikovne dijagnostike (20). Okcipitalne encefalokele često su sindromske i u tom kontekstu najčešće su dio Meckel–Gruberovog sindroma. Također mogu biti povezane s Chiari III i rijetko Dandy-Walker malformacijama. Malformacija Chiari III uključuje sve značajke Chiari II zajedno s niskom okcipitalnom ili visokom cervikalnom encefalokelom. Okcipitalne encefalokele nose mnogo veći rizik od hidrocefalusa i konvulzija u usporedbi s

prednjima i mogu biti povezane s cistama leđne moždine (8). Sincipitalne ili fronto-etmoidalne encefalokele češće su u jugoistočnoj Aziji, a rijetko se viđaju u Europi, Sjevernoj Americi i na Bliskom istoku (21). Ovi defekti zatvaranja neuralne cijevi čine 15% svih encefalokela (22). Predstavljaju anomalije razvoja i zatvaranja nazo-frontalne regije i imaju zajedničko ishodište u foramenu cekumu. Otprilike 40-60% sincipitalnih encefalokela su nazo-frontalne, 30% su nazo-etmoidalne, a 10% su nazo-orbitalne (22). Hipertelorizam je čest i pacijenti često imaju druge anomalije središnje linije kao što je rascjep nepca. Pridružene intrakranijske abnormalnosti uključuju disgenezu žuljevitog tijela – korpus kalozuma (lat. *corpus callosum*), interhemisferične lipome i anomalije migracije neurona. Dijagnoza encefalokele je relativno jednostavna pošto se mozgovno tkivo nalazi unutar vrećaste mase (21).

### **3.5. Ageneza žuljevitog tijela**

Abnormalnosti korpus kalozuma imaju procijenjenu slikovnu prevalenciju od 0,3-0,7% u općoj populaciji i 2-3% u bolesnika s mentalnom retardacijom (23). Nalazi mogu varirati od potpune kalozalne ageneze do disgeneze s djelomičnim odsustvom ili hipoplazijom (24). Potpuna ageneza korpus kalozuma popraćena je odsutnošću cingulatnog girusa i sulkusa s posljedičnom zračecom ili "sunčanom" konfiguracijom cerebralnih brazda na sagitalnim slikama (25). Često se slikovnom dijagnostikom prikazuje treća klijetka koja se proteže visoko, dorzalna (ili povremeno rostralna) interhemisferična arahnoidna cista i kolpocefalija, s rezultirajućim širokim odvajanjem lateralnih klijetki. Kalozalna ageneza također može biti popraćena izoliranom dilatacijom temporalnih rogova lateralnih ventrikula i abnormalnom morfologijom hipokampusa zbog njihove nepotpune rotacije. Vidljivi su Probstovi snopovi, a pacijenti također često imaju malu prednju komisuru (26). Hipokampalna komisura je gotovo uvijek odsutna, ali povremeno može biti povećana i oponašati stanjeni korpus kalozuma. Sedamdeset i tri posto pacijenata ima mentalnu retardaciju, 42% ima konvulzije, a manjina može biti asimptomatska (26). Dijagnoza se postavlja na temelju magnetne rezonance, a liječenje je potpuno.

### **3.6. Holoprozencefalija**

Spektar holoprozencefalije predstavlja najčešću kongenitalnu malformaciju prednjeg mozga (27). Ovo je skupina anomalija kod kojih postoji neuspjeh divertikulacije

što dovodi do nepotpunog odvajanja i segmentacije embrijskog prozencefalona u dvije različite hemisfere (28). Često je praćena raznim središnjim kraniofacijalnim anomalijama, a najčešće je mogu izazvati poremećaji gena zvanog „*sonic hedgehog*“. Holoprozencefalija je podijeljena u tri glavna tipa: alobar, semilobar i lobar (8).

### **Alobar**

Alobarna varijanta je najteži tip, karakteriziran prisutnošću monoventrikula i odsutnošću prozirne pregrade (lat. *septum pellucidum*), srpolike mozgovne pregrade (lat. *falx cerebri*), korpus kalozuma, prednje komisure, olfaktornih bulbosa te interhemisferične fisure. Optički živci mogu biti normalni, spojeni ili odsutni (29). Na temelju izgleda na sagitalnim slikama, primitivni moždani parenhim može se opisati kao lopta, šalica ili palačinka, ovisno o težini malformacije i stupnja tkiva koje okružuje monoventrikul, koji često komunicira s velikom dorzalnom cistom (8). Bazalni gangliji, hipotalamus i talamus su spojeni, što rezultira nedostatkom treće klijetke. Anomalije središnje linije lica (osobito rascjepi) uvijek su prisutne i najteže su u usporedbi s drugim oblicima holoprozencefalije. Često se vidi mreža krvnih žila koje se granaju od unutarnjih karotidnih arterija. Izražena azigotna arterija je češća kod blažih malformacija (30).

### **Semilobar**

Semilobarna holoprozencefalija predstavlja intermedijarni oblik i karakterizirana je monoventrikulom s rudimentarnim okcipitalnim i temporalnim rogovima i hipokampusom te odsutnošću prozirne pregrade (27). Mozgovne pregrade i interhemisferična pukotina mogu biti prisutne posteriorno zajedno s dijelovima korpus kalozuma u području odvojenog mozga (28). Duboko, sive jezgre spojene su u različitim stupnjevima, ali talamus i hipotalamus često ostaju neseparirani i praćeni su atretičnom trećom komorom i dorzalnom cistom. Blage anomalije lica prisutne su u 15-20% bolesnika (28,29).

### **Lobar**

Ovaj tip karakterizira prilično dobro odvajanje moždanih hemisfera, s izuzetkom rostralnog i ventralnog frontalnog neokorteksa, koji ostaje spojen (29). Prozirna pregrada je odsutan a moždana pregrada, interhemisferična fisura i talamus su prisutni i mogu biti potpuno odvojeni (28). Prednji korpus kalozum može biti displastičan ili odsutan na

zahvaćenom mjestu. Dorzalne ciste obično nema, a treći ventrikul je dobro formiran. Često je prisutna azigotna prednja moždana arterija. Na najblažem kraju spektra može se pronaći minimalni oblik holoprozencefalije ograničen na subkalozalni ili prednji hipotalamus/suprahijazmatična regija s potpunim odvajanjem frontalnog neokorteksa (30). Pacijenti također mogu imati rijetku i nedavno opisanu srednju interhemisferičnu varijantu, također poznatu kao sintelencefalija. Neki oblici holoprozencefalije mogu imati preklapajuće nalaze sa septo-optičkom displazijom hipofize (27).

### **3.7. Septo-optička displazija**

Septo-optička displazija (*de Morsier* sindrom) rijetka je kongenitalna malformacija, s procijenjenom incidencijom od 1 na 10 000 živorođene djece (31). Većina slučajeva je sporadična, ali povremeno je opisano pojavljivanje u obitelji. Septo-optička displazija češća je u potomaka mladih i/ili primigravidnih žena i povezana je s gestacijskim dijabetesom, prijevremenim porodom i zlouporabom droga kod majke (8). Prezentacija je varijabilna, dijagnoza septo-optičke displazije definirana je s dva ili više sljedećih obilježja: (1) abnormalnosti središnje linije mozga (uključujući odsutnost prozirne pregrade i/ili korpus kalozuma); (2) hipoplazija optičkih živaca, prisutna u 96% bolesnika i obično je bilateralna; i (3) hipotalamo-hipofizna disfunkcija, koja se vidi u do 60-90 % pacijenata (32).

Septo-optička displazija malformacija je prednjeg dijela mozga do čijeg razvoja dolazi krajem 1. mjeseca gestacije. Simptomi uključuju smanjenu oštrinu vida na jednom ili oba oka, nistagmus, strabizam i endokrine poremećaje – nedostatak hormona rasta, insuficijenciju nadbubrežne žlijezde, diabetes insipidus, hipotireozu i hipogonodizam. Olfaktorni bulbusi mogu biti hipoplastični (31). Mogu se pojaviti konvulzije, poteškoće u učenju, mentalna zaostalost, cerebralna paraliza i drugi oblici kašnjenja u razvoju. Dijagnoza se postavlja putem magnetne rezonance, a liječenje je potpuno. Povezana je s malformacijama kortikalnog razvoja od kojih je shizencefalija najkonzistentnija – viđa se u 50% pacijenata i klasično se manifestira napadajima. Paradoksalno, ti pacijenti imaju ostatak prozirne pregrade i gotovo normalan vid (33).

### 3.8. Shizencefalija

Shizencefalija se javlja u otprilike 1/70 000 živorođene djece (34). Definira se kao transcerebralni rascjep parenhima mozga koji spaja lateralne moždane komore sa subarahnoidalnim prostorom pružajući se kroz cijelu hemisferu. Stijenku rascjepa ispunjenog likvorom čini heterotopična, zadebljana siva tvar. Siva tvar koja oblaže takve rascjepe je polimikrogirična u polovici pacijenata, a displazija se često proteže do cerebralnog otvora i površine ventrikula. U mnogim slučajevima velike kortikalne vene usko su povezane s displastičnom sivom tvari na kortikalnom otvoru defekta. Pedeset posto pacijenata ima druge zone anomalija migracije neurona (35). Prozirna pregrada je odsutna u 70% bolesnika (36). Ostale abnormalnosti uključuju malformacije oblika hipokampusa, rotacije, anomalije stražnje jame (uključujući cerebelarnu displaziju i mega cisternu magnu), arahnoidalne ciste i cerebralne kalcifikacije. Na slikovnoj dijagnostici, otprilike polovica rascjepa je jednostrana, a polovica obostrana (36). Postoje dva tipa shizencefalije: tipa I ili shizencefalija otvorenih usana (eng. *open-lip*) – rascjep sadrži likvor; i tip II ili shizencefalija zatvorenih usana (eng. *closed-lip*) – zidovi rascjepa su u međusobnoj apoziciji (35). Većina simptomatskih bolesnika ima konvulzije, a težina simptoma često je proporcionalna veličini rascjepa, općenito, simptomi su češći i teži u bolesnika sa shizencefalijom otvorenih usana i/ili bilateralnim rascjepima. Bolesnici s tipom I imaju težak poremećaj neurološkog razvoja, epilepsiju, mentalnu retardaciju, hipotoniju i konvulzije. Bolesnici s tipom II mogu imati gotovo normalan neurološki razvoj, iako se mogu javiti konvulzije i spasticitet (35).

### 3.9. Liscencefalija

Lisencefalija predstavlja gladak izgled mozga i smatra se posljedicom defekta u postmitotskoj migraciji neurona – nezreli neuroni povezuju se s radijalnom glijom i pomiču s mjesta nastanka blizu moždane komore, do površine mozga (37). Karakterizirana je opsežnim i teškim poremećajem građe korteksa, tj. odsutnošću girusa. Uključuje spektar abnormalnosti u rasponu od potpune agirije (potpuni nedostatak sulkusa) do pahigirije s regionalnom dominacijom i heterotopijom subependimalnog pojasa. Može se podijeliti u šest tipova: tip I (agirija-pahigirija kompleks, Miller-Dieckeov sindrom), tip II (Walker-Warburgov sindrom), tip III (prava mikrocefalija-microcephalia vera), tip IV (radijalna mikrocefalija), tip V i VI (difuzna polimikrogirija). Fenotipska prezentacija općenito ovisi



o temeljnoj genetskoj abnormalnosti. Iako mogu biti uključeni mnogi geni, 85% slučajeva lisencefalije tipa 1 proizlazi iz mutacija u LIS1 ili DCX genima (37). Mutacije u autosomnom genu LIS1 mogu rezultirati difuznom lisencefalijom ili dovesti do posteriorno-anteriornog gradijenta s parijeto-okcipitalnim dominantnim abnormalnostima. Navedene mutacije dio su Miller-Diekerovog sindroma. Slikovna dijagnostika pokazuje vrlo debeo korteks (u rasponu od 10 do 20 mm, u usporedbi s 4 mm u normalnom mozgu), plitke Silvijeve pukotine (konfiguracija "osmice") i tanak periferni pojas pojačanog T2 signala koji odgovara zoni rijetkih stanica s povećanim sadržajem vode (38). Mutacije u LIS1 također mogu rezultirati lokaliziranom heterotopijom stražnjeg subkortikalnog pojasa. Mutacije u genu DCX (eng. *doublecortin*) su X-vezane i rezultiraju prednjom predominantnom agirijom-pahigirijom u muškaraca i heterotopijom subkortikalnog pojasa u žena (39). Karakteristike slikovne dijagnostike heterotopije su neobične i pokazuju traku sive tvari u bijeloj tvari između kortikalnog plašta i lateralnih klijetki. Ostali tipovi lisencefalije proizlaze iz mutacije u nekoliko gena i prekomjerne migracija neurona. Uključuju spektar abnormalnosti koje čine dio Walker-Warburgovog sindroma (ima najtežu prezentaciju) i Fukuyamine kongenitalne mišićne distrofije (najblaži oblik). Česte su abnormalnosti moždanog debla (kao što su pregibi, ventralni rascjepi mosta i tektalna displazija), a mali mozak može biti displastičan ili hipoplastičan s malim cistama u pozadini (38). Klinički, pacijenti se rađaju s hipotonijom, a kasnije u životu razvijaju umna zaostalost, spastičnost i konvulzije. Varijantni oblici lisencefalije mogu se pojaviti s dvoslojnim ili troslojnim cerebralnim korteksom i različitim stupnjevima zahvaćenosti srednjeg i stražnjeg mozga. Liječenje je potpuno, a mnoga djeca umiru prije 2. godine života (40).

### **3.10. Fokalna heterotopija sive tvari**

Defekt postmitotske migracije neurona – heterotopija sive tvari predstavlja ostatke sive tvari duž putova migracije neurona unutar bijele tvari. Može se manifestirati bilo gdje od stijenki ventrikula do supkortikalne bijele tvari, a klasificira se kao periventrikularna, supkortikalna, laminarna (dio sindroma lisencefalije) i leptomeningealna heterotopija (slikovno se ne može otkriti) (41). Klinički gledano, ovi pacijenti najčešće imaju konvulzije i/ili mentalnu retardaciju. Većina heterotopija jest periventrikularnog i nodularnog tipa koje se manifestiraju kao žarišta sive tvari duž endodimalne površine lateralnih ventrikula. X-vezane FLNA mutacije najčešće su identificirane genetske

abnormalnosti i viđaju se u gotovo svim obiteljskim oblicima i u manjini sporadičnih slučajeva (41). Bilateralna posteriorna periventrikularna nodularna heterotopija ima različitu prezentaciju od klasičnog oblika s povećanom učestalošću malformacija cerebralne kore i srednjeg/stražnjeg mozga i kalozalne disgeneze, u odsutnosti FLNA mutacija. Intrakranijske abnormalnosti povezane s heterotopijama sive tvari uključuju displaziju cerebelarnog vermisa i korpus kalozuma, malformacije Chiari II, pahigiriju, shizencefaliju i cefalokele (38).

### **3.11. Kortikalna displazija**

Kortikalne displazije heterogena su skupina defekata povezana s neuronskom dezorganizacijom. Etiologija je multifaktorijalna i vjerojatno je rezultat *in utero* ozljeda kao što su ishemija, infekcija (osobito citomegalovirus), transfuzija i uzimanje lijekova od strane majke, što rezultira laminarnom nekrozom koja zahvaća peti sloj cerebralnog korteksa (42). Žarišne kortikalne displazije su lokalizirane i klasificirane u tri vrste ovisno o njihovim patološkim karakteristikama laminacije, prisutnosti dismorfnih neurona i povezanosti s drugim glavnim lezijama (43). Obuhvaćaju spektar malformacija koje se kreću od blagih do teških kortikalnih i subkortikalnih abnormalnosti (38). Magnetna rezonanca može pokazati pojačan T2 signal sa žarišnim gubitkom giralne strukture, zamućenjem sučelja sivo-bijele tvari, povećanu kortikalnu debljinu, a u nekim slučajevima i promjene transmantilnog signala (44). Žarišna kortikalna displazija tipa 2 tipa često je povezana s hipomijelinizacijom supkortikalne bijele tvari (38). Kod polimikrogirije postoji abnormalna laminacija s prekomjernim presavijanjem cerebralnog korteksa što dovodi do viška malih vijuga i plitkih brazda (45). Najčešće se javlja u distribuciji grana srednje moždane arterije i može dovesti do kongenitalnog perizilvijevog sindroma. Perizilvijska polimikrogirija čini 61% slučajeva, a sljedeći najčešći obrasci su generalizirane (15%), frontalne (5%) i parijeto-okcipitalne (3%) abnormalnosti. Anomalna venska drenaža česta je u područjima polimikrogirije i može postojati perzistentna leptomeningealna vaskularizacija fetusa. Često se primjećuju duboki rascjepi s nenormalnom orijentacijom i vjerojatno predstavljaju malformirane fisure i brazde. Klinički, većina pacijenata s kortikalnom displazijom pati od konvulzija (45).

## 4. DANDY WALKER

Mali mozak (lat. *cerebellum*) podijeljen je na tri dijela. Središnji dio vermis, je prema normalnoj anatomskoj strukturi podijeljen u smjeru kazaljke na sat na devet režnjeva (lat. *lingula, lobulus centralis, culmen, declive, folium, tuber, pyramis, uvula, nodulus*) (46). Veličina i oblik ovih režnjeva mogu varirati kod različitih jedinki, no svaki od režnjeva ima specifične funkcije u kontroli pokreta i ravnoteže. Nadalje, dvije duboke glavne pukotine (lat. *fissura prima* i *fissura secunda*) dijele mali mozak na tri glavna režnja:

- prednji ili gornji režanj (lat. *lingula, lobulus centralis, culmen*)
- srednji režanj (lat. *declive, folium, tuber, pyramis*)
- stražnji ili donji režanj (lat. *uvula, nodulus*) (46)

Dandy Walker malformacija (DWM), također poznata kao Dandy Walker sindrom, rijetka je kongenitalna malformacija mozga u kojoj se cerebralni vermis (dio koji spala dvije hemisfere malog mozga) ne formira u potpunosti, a četvrta klijetka i stražnja lubanjska jama (prostor iza malog mozga) proširene su cerebrospinalnom tekućinom (46).

Termin Dandy Walker sindrom ili Dandy Walker malformacija potječe od imena dvojice američkih neurokirurga, Waltera Edwarda Dandyja i Arthura Earl Walkera. Današnji pojam DWS-a uveo je Bender 1954. godine kako bi ukazao na povezanost hidrocefalusa, ciste stražnje lubanjske jame i hipoplazije cerebralnog vermisa. Iako je prvo izvješće o navedenom entitetu pripisano Sattonu, ovu malformaciju prvi su nadopunili Dandy i Blackfan 1914. godine, a zatim upotpunili Taggart i Walker 1942. godine (46). Opisi Dandyjevog i Walkerovog trijasa još se uvijek koriste kao djelomični dijagnostički kriterij:

- cistična dilatacija četvrte klijetke
- djelomični ili potpuni nedostatak cerebralnog vermisa
- hidrocefalus (46)

Godinama nakon, neurolog Brown (1977.) proširio je dijagnostičke kriterije kako bi uključio druga tri klinička i patološka obilježja DWS-a:

- povišenje transverzalnog sinusa
- povećanje stražnje lubanjske jame

- nedostatak prohodnosti foramena *Luschka* i *Magendie* (46)

Međutim, prisutnost svih šest kriterija koje je predložio Brown nije nužna za postavljanje dijagnoze DWS-a. Današnji autori smatraju kako stupanj hidrocefalusa, hipoplazije vermisa i veličine ciste stražnje lubanjske jame znatno variraju od slučaja do slučaja, bez međusobne povezanosti s prohodnošću foramena, stoga su naporni znanosti posvećeni prikupljanju drugih dokaza koji bi upotpunili etiologiju razvoja DWS-a i konačnih kriterija za postavljanje dijagnoze (46).

## 4.1. Klasifikacija

Izuzetna varijabilnost patoloških obilježja Dandy Walkerove malformacije postavila je određene probleme u razlikovanju drugih tipova cista stražnje lubanjske jame, kao što su perzistentna Blakeova vrećica, retrocerebelarna cista, mega-cisterna magna i arahnoidna cista od DWS-a. Harwood-Nash (1976.), Raybaud (1982.), i Barkovich (1989.) revidirali su klasifikaciju cističnih kolekcija stražnje lubanjske jame (46). Najprihvaćeniju radiološku klasifikaciju predložili su Barkovich i sur. 1988. godine. Oni su kategorizirali cistične nakupine stražnje lubanjske jame u tri glavne skupine na temelju kliničkih podataka i nalaza magnetne rezonance (MR) koje se koriste za klasifikaciju diljem svijeta (46).

S obzirom da Dandy Walker kompleks nije samostalan patološki entitet, već skup koegzistentnih razvojnih moždanih abnormalnosti, prema podjeli razlikujemo:

- Dandy Walker sindrom
- Arahnoidna cista stražnje lubanjske jame
- Mega cisterna magna (46)

### 4.1.1. Dandy Walker sindrom

Dandy Walker sindrom je najozbiljnija prezentacija bolesti. Stražnja lubanjska jama je povećana i tentorij je visoko postavljen. Prezentira se djelomičnom ili potpunom agenezom vermisa malog mozga, te cističnim proširenjem četvrte moždane klijetke što rezultira hidrocefalusom i komplikacijama drugih pridruženih kongenitalnih stanja poput spine bifide (46). Likvorna kolekcija stražnje jame pokazuje jasnu komunikaciju s

četvrtom klijetkom. Na temelju prisutnosti ili odsutnosti cerebelarnog vermisa na MR nalazu ili nalazu kompjutorizirane tomografije (CT) aksijalnom interpretacijom na razini četvrte moždane klijetke može se prepoznati Dandy Walker tip A ili Dandy Walker tip B (46). Tip A, kod kojeg vermisa nije vidljiv, zbog hipoplazije i/ili rotacije, uključuje klasični oblik Dandy Walker sindroma, koji zadovoljava Dandy i Blackfanove kriterije, te Dandy Walker varijantu (DWV), izraz koji su koristili Harwood-Nash i Fitz (1976.), a potom Raybaud (1982.) za opisivanje "abortivnog" oblika malformacije, gdje je četvrta klijetka bolje oblikovana, manje dilatirana i obično komunicira s perimedularnim arahnoidnim prostorom, također vermisa je manje disgenetski, a stražnja jama nije značajno povećana (46). Zapravo, autori su suglasni da ne postoji jasna razlika između Dandy Walker sindroma i Dandy Walker varijante, stoga se nekadašnja klasifikacija koja je uključivala i Dandy Walker varijantu više ne smatra etabliranom, te su oba tipa dio DWS-a (46).

#### **4.1.2. Arahnoidna cista stražnje lubanjske jame**

Razvojne retrocerebralne arahnoidne ciste rijetke su, ali klinički bitne. Arahnoidna cista stražnje lubanjske jame označava nakupine likvora stražnje jame koje ne komuniciraju izravno s četvrtom klijetkom. One se eventualno mogu povezati s kompresijom, ali ne i s atrofijom ili agenezom vermisa. Ciste proguravaju naprijed četvrtu moždanu klijetku i mali mozak te tako pokazuju važan spacio-kompresivni učinak, no vermisa je postojan u ovoj inačici kompleksa (47). Kliničke značajke, prognoza i liječenje razlikuju se od Dandy Walker sindroma; patofiziologija hidrocefalusa je drugačija, povezana je s kompresijom koju cista vrši na cerebelum i mehaničkom opstrukcijom akvadukta ili izlaznih otvora četvrte moždane klijetke. Izrazito je bitno razlikovati verziju DWS-a od arahnoidne ciste Dandy Walker malformacije zbog različitog terapijskog, tj. kirurškog pristupa (4).

#### **4.1.3. Mega cisterna magna**

Cisterna magna prostor je ispunjen cerebrospinalnom tekućinom (CST) smješten u stražnjoj jami dorzalno od medule i kaudalno od malog mozga. Mega cisterna magna odnosi se na cističnu malformaciju stražnje jame koju karakterizira povećana cisterna magna, odsutnost hidrocefalusa i intaktni cerebralni vermisa (47). Mora se razlikovati od perzistentne Blakeove vrećice, arahnoidne ciste stražnje jame, DWS-a i neoplazije stražnje

jame. Pretpostavlja se da se mega cisterna magna embriološki razvija iz permeabilizacije Blakeove vrećice (perforacija), te uslijed degenerativnih bolesti središnjeg živčanog sustava (SŽS) i posljedičnog povećanja cisterne magne i četvrte klijetke, bez povećanja stražnje lubanjske jame. Tipično se otkriva slučajnim radiološkim nalazom, no može biti povezana s određenim psihijatrijskim stanjima. U manjim studijama pacijenti su imali slabiji učinak u specifičnom kognitivnom funkcioniranju (pamćenje, verbalno izražavanje, izvršno funkcioniranje). Za bolesnike kod kojih se slučajno otkrije mega cisterna magna ne postoji specifično liječenje niti potreba za kirurškom intervencijom (47).

## 4.2. Etiologija

Povijesno gledano, vjerovalo se da je DWS uzrokovan atrezijom *Luschka* i *Magendie* foramena, što je posljedično utjecalo na dilataciju četvrte klijetke i hipoplaziju vermisa. Međutim, nedavni dokazi sugeriraju da je DWS posljedica razvojnih abnormalnosti koje zahvaćaju krov stražnjeg mozga (lat. *rhombencephalon*), što dovodi do različitih stupnjeva hipoplazije vermisa i cističnog povećanja. Ova složena malformacija može nastati pomoću dva različita patofiziološka mehanizma: zaustavljanjem razvoja vermisa i neuspjehom fenestracije foramena četvrte moždane klijetke što dovodi do povećanja Blakeove vrećice i uzrokuje kompresiju vermisa. Općenito, DWS je uzrokovan bilo kakvim poremećajem embrionalnog razvoja koji utječe na formiranje cerebralnog vermisa, a najčešće genetskom mutacijom koja rezultira poremećenom migracijom i diobom stanica (48).

DWS može biti izoliran ili povezan s kromosomskim abnormalnostima, Mendelovim poremećajima, sindromskim malformacijama, kongenitalnim infekcijama i raznim drugim komorbiditetima. Poremećaji SŽS-a povezani s DWS-om uključuju malformacije kortikalnog razvoja, holoprozencefaliju, disgenezu korpus kalozuma i defekte neuralne cijevi. Rijetke mutacije opisane su u nekim genima uključujući; *FOXC1*, *FGF17*, *LAMC1*, *NID1*, *ZIC1* i *ZIC4* (49). U velikom broju slučajeva DWS-a uzrok je identificiran, međutim u većini slučajeva uzrok nije identificiran. Najmanje 21% oboljelih ima brata ili sestru s DWS-om, a najmanje 16% ima roditelja s istom malformacijom (49).

## **Genetska stanja**

Genetski poremećaj identificiran je u oko 33% onih kojima je dijagnosticiran DWS nakon rođenja. U studiji iz 2017. godine, utvrđeno je da 4,3% oboljelih ima PHACE sindrom; stanje koje uključuje abnormalnosti mozga, kardiovaskularnog sustava i oka, dok je 2,3% imalo Joubertov sindrom; stanje koje uključuje neurološke, a ponekad i očne i bubrežne abnormalnosti. U drugoj studiji 21% do 81% onih s PHACE sindromom ima DWS (49). Ostala genetska stanja koja su povezana s DWS-om uključuju:

- 3C sindrom
- Rubinstein – Taybi sindrom
- Marden – Walker sindrom
- Sheldon – Hall sindrom
- Walker – Warburg sindrom
- Fukuyamina kongenitalnu mišićnu distrofiju
- Fraserov sindrom
- Aicardijev sindrom
- Akrokalozalni sindrom
- Langeov sindrom (49)

Mnogi od ovih poremećaja klasificirani su kao ciliopatije, genetski poremećaji koji utječu na primarne stanične cilije; tanke stanične izbočine napravljene od mikrotubula za koje se vjeruje da su ključne u signaliziranju diobe i migracije stanica embrija. DWS je jedan od najvećih pojedinačnih prediktora ciliopatske genetske bolesti (49).

## **Kromosomske abnormalnosti**

U onih kojima je dijagnosticiran DWS prije rođenja na ultrazvuku, kod polovice je otkriveno da imaju kromosomsku abnormalnost. Najčešće je viđen Edwardsov sindrom (trisomija 18) u otprilike 26% slučajeva prenatalnog DWS-a. Također, 6,5% onih kojima je nakon rođenja dijagnosticiran DWS isto ima Edwardsov sindrom (48). Druge kromosomske abnormalnosti koje mogu dovesti do DWS-a uključuju:

- Triploidiju
- Patauov sindrom (trisomija 13)
- Trisomiju 9

- Djelomičnu 3q deleciju ili duplikaciju (48)

### **Vanjski toksini**

Poznato je da upotreba varfarina tijekom trudnoće dovodi do sistemskih defekata u fetusu, uključujući disgenezu oka, mikrocefaliju, agenezu korpus kalozuma, abnormalnosti kostura i srčane mane. Godine 1985. primjena varfarina povezana je s DWS-om (50).

### **4.3. Epidemiologija**

DWS i srodne varijante imaju prevalenciju od 1 na 20 000 živorođene djece u Sjedinjenim Državama. Ove malformacije čine otprilike 1 do 4% svih slučajeva hidrocefalusa. Neke ustanove imaju procijenjenu stopu smrtnosti od 12 do 50%. Liječenje hidrocefalusa kirurškim putem postavljanjem šanta značajno umanjuje smrtnost. Fetalna smrtnost izravno korelira s prisutnošću abnormalnosti izvan središnjeg živčanog sustava (51).

### **4.4. Patofiziologija**

Mali mozak počinje se formirati u petom tjednu embrionalnog razvoja. Diferencira se na vrhu metencefalona, dok se most u moždanom deblu diferencira na dnu, odvojen četvrtom klijetkom. Hemisfere malog mozga formiraju se na prednjoj površini četvrte moždane klijetke, koje se šire i prevrću kako bi se spojile u središnjoj liniji i formirale cerebralni vermis do 15. tjedna (52). Ako se ovaj proces ne završi, cerebralni vermis se neće u potpunosti formirati. Kod DWS-a četvrta moždana klijetka se otvara i nastavlja u gotovo cijeli subarahnoidalni prostor stražnje lubanjske jame. Većina slučajeva je sporadična. Međutim, neki mogu biti posljedica kromosomske aneuploidije, Mendelovih poremećaja i izloženosti okolišu, uključujući kongenitalnu rubeolu i fetalnu izloženost alkoholu (4).

### **Patofiziologija hidrocefalusa**

Razlog zašto dolazi do hidrocefalusa kod DWS-a još nije u potpunosti razjašnjen. Najraniji autori su to pripisali blokadi ili suženju otvora Magendie i Luschka – otvori u četvrtoj moždanoj klijetki koji omogućuju izlazak cerebrospinalne tekućine u



subarahnoidalni prostor stražnje jame. Međutim, kasnije studije otkrile su da su ti otvori obično otvoreni kod DWS-a. Oštećenje protoka likvora može biti izvan izlaza četvrte moždane klijetke. Iznesene su teorije o abnormalnom razvoju ili upali arahnoidne ovojnice (47). Arahnoidna sadrži granulacije neophodne za vraćanje likvora iz subarahnoidalnih prostora u duralne vene i cirkulaciju. Ekscizije cista u DWS-u nisu pokazale radi li se o poremećenoj arahnoidnoj apsorpciji, budući da subarahnoidnom prostoru trebaju dani ili tjedni da se napuni nakon ekscizije. Isto tako, stenoza akvedukta (suženje prolaza između treće i četvrte moždane klijetke) nije faktor DWS-a. Prolaz je obično otvoren, a šantovi postavljeni u cistu stražnje jame gotovo uvijek dreniraju sve iznad ventrikula. Poznato je da jednom kad se razvije hidrocefalus, kompresija ciste stražnje jame na venske prolaze u arahnoidnoj ovojnici je ključna u pogoršanju prognoze i patologije (47).

#### **4.5. Klinička slika**

Klinička slika je nespecifična, podložna višestrukim čimbenicima uključujući težinu hidrocefalusa, intrakranijalnu hipertenziju i pridružene komorbiditete. Većina pacijenata javit će se u prvoj godini života sa znakovima i simptomima povećanog intrakranijalnog tlaka (IKT). Najčešća manifestacija je makrocefalija, koja zahvaća 90 do 100% pacijenata tijekom prvih mjeseci života (1). U ranom djetinjstvu makrocefalija se prepoznaje zbog brzog rasta djetetove glave. Otvoreni šavovi kostiju glave kod djece omogućuju povećanje lubanje, pa je sukladno tome u novorođenčadi i dojenčadi hidrocefalus karakteriziran razmicanjem šavova, povećanjem glave, širenjem fontanele, pojačanom izraženošću vena glave i napetošću kože glave. Ukoliko se hidrocefalus razvija akutno (nagli porast IKT) javljaju se plač i razdražljivost, poremećeno stanje svijesti i povraćanje (1). Manifestacija nakupljanja likvora u odrasloj dobi karakterizirana je hidrocefalusom, poremećajem stanja svijesti – od somnolencije do kome, povraćanjem, mučninom, epileptičnim atakama, glavoboljama, poremećajem vida, demencijom, inkontinencijom, ataksijom, problemima s ravnotežom i koordinacijom pokreta, mentalnom retardacijom, senzornim disfunkcijama, problemima s učenjem, nistagmusom, kašnjenjem u motoričkom razvoju i drugim simptomima, ovisno o težini stanja. Sindromski oblik DW-a također može imati malformacije srca, lica, udova i gastrointestinalnog ili genitourinarnog sustava (1).

Prema nedavnom istraživanju serija slučajeva od 42 pacijenta s DWS-om pokazala je hidrocefaliju kod svih pacijenata u vrijeme postavljanja dijagnoze, hipoplaziju vermisa u 88%, a cerebelarnu hipoplaziju u 59% slučajeva (49).

### **Hidrocefalus**

Najčešći i najistaknutiji simptomi DWS-a su oni povezani s hidrocefalusom u postnatalnom razdoblju. Hidrocefalus se javlja u procijenjenih 80% bolesnika s klasičnim DWS-om. Obično se javlja unutar prve godine života (85% slučajeva), a najčešće je to unutar prva 3 mjeseca od rođenja. Znakovi hidrocefalusa u dojenčadi uključuju povećani opseg glave, povraćanje, pretjeranu pospanost, razdražljivost, skretanje očiju prema dolje (poznato kao „oči zalaska sunca“) i epileptične napadaje. Za razliku od klasičnog DWS-a, samo 30% onih s Dandy Walker varijantom u kojoj stražnja jama nije povećana ima hidrocefalus (46).

### **Neurološki simptomi**

Unatoč hipoplastičnom cerebralnom vermisu, nešto više od polovice pojedinaca s DWS-om (između 27% i 84%) nema značajno intelektualno oštećenje ili zaostajanje u razvoju. Međutim, mnoga genetska stanja povezana s DWS-om mogu se manifestirati kašnjenjem u razvoju i drugim moždanim anomalijama. Ageneza korpus kalozuma je pronađena između 5% i 17% onih s DWS-om. Međutim, navedeno samo po sebi ne dovodi do intelektualnih teškoća (49). Ostale moždane abnormalnosti za koje je dokazano da su povezane s DWS-om uključuju heterotopiju sive tvari, pahigiriju, lisencefaliju, polimikrogiriju i holoprozencefaliju. Pojedinci s ovim značajkama imaju tendenciju zaostajanja u razvoju i epileptičnih ataka. Oni bez ikakvih drugih abnormalnosti središnjeg živčanog sustava obično imaju normalan ili približno normalan intelektualni razvoj. Pregled iz 2013. godine otkrio je da su umjerena do teška intelektualna invalidnost i ne-DWS moždane abnormalnosti prisutne samo kod onih s najtežim malformacijama vermisa malog mozga (manje od dvije fisure/tri lobula u vermisu) (49). Hidrocefalus je bio prisutan kod svih pacijenata s ovakvim nalazom vermisa. Također, kod pacijenata s DWS-om postoji povećana stopa poremećaja psihotičnog spektra kao što su shizofrenija, bipolarni poremećaj, manija ili katatonija (49).

## Povezane anomalije

U pregledu iz 2017. godine (49) pronađene su sljedeće povezanosti kod bolesnika s DWS-om (obično zbog povezanog genetskog stanja ili abnormalnosti):

- 27% osoba imalo je urođenu srčanu manu (otvoreni *ductus arteriosus*, koartikaciju aorte, ventrikularni septalni defekt)
- 2,7% osoba imalo je srčanu insuficijenciju
- 24% osoba imalo je barem jednu očnu abnormalnost (katarakta, mikroftalmija, korioretinalna displazija/atrofija, displazija/atrofija optičkog živca, mikrokorneja, leukom, miopija, kolobom)
- 16% osoba imalo je je mentalni poremećaj ili poremećaj ponašanja, 6,4% imalo je poteškoće u učenju, 5,3% imalo je bipolarani poremećaj ili poremećaj psihotičnog spektra, a 2,1% imalo je ADHD
- 12% osoba imalo je tumor koji je rezultat kongenitalnih genetskih abnormalnosti (hemangiomi, neurokutana melanoza, Wilmsov tumor, hamartom jezika i dr.)
- 10% osoba imalo je endokrine ili metaboličke poremećaje, a 2,7% imalo je prekomjernu dlakavost (hipertrichoza)
- 9% osoba (gotovo svi s klasičnim DWS-om) imalo je mišićno-koštane abnormalnosti (skolioza, kifoskolioza i artrogripoza)
- 5,9% osoba imalo je nerazvijene reproduktivne organe (hipoplastičnost genitalija, kriptorhizam)
- 5,3% osoba imalo je nerazvijene ili policistične bubrege (49)

## 4.6. Dijagnostika

Dijagnoza Dandy Walker sindroma postavlja se na temelju simptoma i znakova te različitih neurogenih slikovnih pretraga. Može se posumnjati na dijagnozu u prenatalnom razdoblju na temelju nalaza ultrazvuka već u 14. tjednu trudnoće, iako se obično dijagnosticira postnatalno magnetnom rezonancom (53). Najčešće se dijagnosticira unutar prve godine života zbog sve većih znakova hidrocefalusa, ali u 28% slučajeva se otkrije u adolescenciji ili odrasloj dobi zbog problema mentalnog zdravlja, kao što su psihoza ili poremećaji raspoloženja. Ultrazvuk (UZV) je tipično prvi način skrininga u procjeni fetalnog mozga. Strukture središnjeg živčanog sustava koje se procjenjuju ovim modalitetom uključuju veličinu i oblik glave, koroidni splet (lat. *plexus choroideus*),

talamus (lat. *thalamus*), mali mozak (lat. *cerebellum*), *cavum septum pellucidum*, lateralne klijetke, nuhalni nabor, cisternu magnu i kralježnicu. Snimanje također može pokazati druge abnormalnosti SŽS-a koje su obično u korelaciji s DWS-om (53).

Mjerenje cisterne magne dio je ultrazvučne evaluacije fetalnog mozga. Niz slučajeva pokazao je gornju granicu normale od 10 mm i srednju veličinu od 5 plus ili minus 3 mm u 15 ili više gestacijskih tjedana. Izražena cisterna magna tijekom prenatalne fetalne ultrazvučne evaluacije može pobuditi zabrinutost zbog kongenitalnih abnormalnosti stražnje jame. Međutim, kao izolirani nalaz, istaknuta cisterna magna vjerojatno neće biti klinički značajna ako pacijent nema drugih abnormalnosti (53).

Kao i ultrazvuk, magnetska rezonanca korisnija je nakon 20. tjedna trudnoće i može pomoći u procjeni malformacija središnjeg živčanog sustava koje ultrazvuk ne opisuje na zadovoljavajući način, te se smatra najkorisnijom metodom za konačnu dijagnozu. MR može ocrtati oblik i opseg malformacije, kao i procijeniti dodatna područja malformacije kao što su hemisfere malog mozga, cerebralni akvadukt ili *corpus callosum*. MR s faznim kontrastom može promatrati protok cerebrospinalne tekućine tijekom sistole i diastole srca. Kod DWS-a će biti vidljiv protok iz cerebralnog akvadukta u stražnju jamu i nedostatak protoka između cisterne magne i prostora iza vratne kralježnične moždine (53).

Definitivna prenatalna dijagnoza ultrazvukom moguća je nakon 18. tjedna gestacije kada je cerebelarni vermis potpuno razvijen. Dijagnoza se može potvrditi magnetskom rezonancom. Za pacijente s varijantom DWS-a mogu se naći odstupanja u prenatalnom i postnatalnom snimanju temeljena na varijacijama u razvoju vermisa. Magnetska rezonanca također će pomoći u razlikovanju DWS od drugih lezija stražnje jame (53).

Osim UZV-a i MR-a korisna je i kompjutorizirana tomografija. CT omogućuje bolji prikaz klasifikacija i promjena u strukturama mozga te daje uvid u cjelokupne promjene koje ne moraju biti otkrivene primjenom UZV-a. CT ima određene prednosti, jer bolje prikazuje anomalije u području stražnje lubanjske jame (53).

Određivanje kariotipa i postnatalna kromosomska analiza trebaju se omogućiti svim pacijenticama s nalazima i rezultatima prenatalne dijagnostike u skladu s DWS-om kako bi se potvrdili nalazi i potražile druge moguće povezane abnormalnosti (53).

Mjerenje kuta moždano deblo – vermis (BV) i kuta moždano deblo-tentorij (BT) značajno pomaže u diferencijalnoj dijagnozi bolesnika s povećanom veličinom cisterne magne. BV

kut se povećava s težinom stanja. Kutovi ispod 18 stupnjeva smatraju se normalnim, dok 18 do 30 stupnjeva ukazuju na malformaciju Blakeove vrećice. Kutovi veći od 45 snažno upućuju na DWS (53).

Razvoj vermisa malog mozga varira od pojedinca do pojedinca i obično završava kasno u prvoj polovici trudnoće. Neki fetusi mogu postići razvoj vermisa oko 18. tjedna gestacije. Stoga dijagnoza DWM-a na temelju snimanja prije 16. do 18. tjedna razvoja može biti preuranjena i pogrešna, ali može pobuditi sumnju za pojačanim nadzorom u trudnoći i daljnjim pretragama (54). Osim toga, tijekom prve polovice trudnoće, cisterna magna nije dosegla svoju konačnu anatomiju. Relativno široki otvor u cerebelomedularnoj cisterni ne mora biti indikacija vermisove disgeneze u toj fazi razvoja. Stoga bi se mali mozak trebao ponovno procijeniti 20-og do 22-og tjedna kako bi se isključile ili potvrdile anomalije vermisa (55).

#### **4.7. Liječenje**

Glavni neposredni cilj liječenja je kontrola hidrocefalusa i povećane ciste stražnje jame, jer isto dovodi do povećanog intrakranijalnog tlaka i posljedičnog oštećenja mozga. Manjina oboljelih ne razvije hidrocefalus i liječi se na temelju povezanih simptoma ili stanja. Liječenje se sastoji od liječenja manifestacija i pridruženih komorbiditeta. Većina pacijenata ima znakove i simptome povećanog intrakranijalnog tlaka, najčešće vezanog uz hidrocefalus i cistu stražnje jamske jame. Iz tog razloga, terapija općenito ima za cilj kontrolirati intrakranijalni tlak, obično kirurškim zahvatom (56).

Kirurško liječenje može uključivati ventrikuloperitonealne (VP) ili cistoperitonealne (CP) šantove. VP šant je postavljen u lateralne klijetke, a CP šant u četvrtu klijetku. Drugi pacijenti mogu biti kandidati za endoskopske postupke, uključujući endoskopsku treću ventrikulostomiju koja je danas zlatni standard u liječenju (56). U bolesnika starijih od 1 godine ETV se može razmotriti kao prva linija liječenja. Ovim manje invazivnim postupkom stvara se umjetni otvor u trećoj klijetki kako bi se omogućilo likvoru da zaobiđe bilo kakvu opstrukciju. Kontraindikacija je agenezija *corpus callosum*, zbog rizika od istjecanja likvora u druga područja mozga. ETV ima neznajno manju stopu uspješnosti nasuprot VT-ih i CP-ih šantova jer se otvor često zatvori. Vjerojatnije je da će doći do neuspješnosti kod mlađih pacijenata (ispod 1 godine) (56).

## Ventrikuloperitonealni šant

Ventrikuloperitonealni šant je cerebralni šant koji odvodi višak cerebrospinalne tekućine kada postoji prepreka u normalnom otjecanju. VP šant je najčešće korištena vrsta šanta koja se danas koristi diljem svijeta u svrhu liječenja opstruktivnog hidrocefalusa. Šant se sastoji od četiri komponente: proksimalnog katetera u lateralnom ventrikulu (ventrikularni kateter), subkutanog rezervoara cerebrospinalne tekućine, jednosmjerne valvule i distalnog subkutanog katetera koji se postavlja u peritonealnu šupljinu (57). Postavljanje VP šanta i mjesto insercije određuje se na temelju preferencija kirurga nakon provedene slikovne dijagnostike. VP šant se može postaviti frontalno kroz trepanacijski otvor napravljen 2-3 cm lateralno od medijalne linije lubanje u razini koronarne sature ili kroz parijeto-okcipitalni pristup putem otvora koji je napravljen 3-4 cm lateralno od medijalne lubanje u razini lamboidne sature. Nakon izlaska iz lubanje kateter se spaja sa subkutanim rezervoarom koji se potom nastavlja na valvulu (57). Rezervoar služi kao mjesto aspiracije cerebrospinalne tekućine u svrhu kontrole IKT-a ili laboratorijskih testova. Svrha valvula je propuštati cerebrospinalnu tekućinu isključivo jednosmjernim putem (od proksimalnog prema distalnom). Distalno od valvule nastavlja se subkutani kateter koji preko regija vrata i prsnog koša dolazi do abdomena i kroz otvor (laparoskopski/troakar) ulazi u peritonealnu šupljinu (57). VP šant postavlja neurokirurg u operacijskoj sali pod općom anestezijom uz asistenciju anesteziologa i medicinske sestre (anesteziološki tehničar/ka i intrumentar/ka). Svi pacijenti trebaju proći slikovnu dijagnostiku (MR ili CT) poradi pravilnog planiranja i pravilnog postavljanja proksimalnog katetera. Isto tako neophodna je prijeoperativna priprema i informirani pristanak za operativni zahvat i opću anesteziju. Zahvat se izvodi u ležećem položaju. Preoperativno se daju antibiotici, a pacijent se zbrinjava u sterilnim uvjetima poštujući pravila asepse (57).

Apsolutne kontraindikacije za postavljanje VP šanta uključuju:

- Infekciju preko ulaznog mjesta
- Infekciju likvora
- Alergiju na bilo koju komponentu katetera (57)

Relativne kontraindikacije za postavljanje VP šanta uključuju:

- Promijenjenu funkciju koagulacije
- Visok sadržaj proteina u likvoru

- Cerebrospinalnu tekućinu s krvlju (57)

Komplikacije VP šanta uključuju:

- Infekciju - obično Staphylococcus epidermidis
- Intracerebralno ili intraventrikularno krvarenje
- Pogrešan položaj
- Perforaciju abdomena tijekom postavljanja
- Eroziju kože
- Prorez ventrikula
- Nefritis
- Opstrukciju katetera
- Subduralni hematoma
- Perforaciju katetera u unutrašnjim organima
- Epileptične napadaje
- Abdominalne kolekcije likvora – pseudocista ili likvor (57)

### **Cistoperitonealni šant**

Cistoperitonealni šant je siguran i učinkovit kirurški zahvat koji omogućuje ublažavanje simptoma i smanjenje cista kod osoba s hidrocefalusom. Izvodi se mala kraniotomija, a cista i dura mater se zašiju kako bi se spriječio postoperativni subduralni higrom i/ili hematoma. Vanjska membrana ciste uklanja se što je više moguće kako kolabirana vanjska membrana ciste ne bi uzrokovala okluziju šanta. Potom se kateter postavlja u cistu (56). CP šantovi rezervirani su većinom za pacijente kojima samo fenestracija ne pomaže. Iako je postupak u velikom broju slučajeva siguran i učinkovit, postoje neke komplikacije koje se mogu javiti tijekom i nakon postavljanja. Najčešće su: prekomjerna drenaža, pomicanje katetera, opstrukcija ventila, infekcija šanta, pogrešno postavljanje šanta i intrakranijalna krvarenja (akutno ili odgođeno) (56).

### **Endoskopska treća ventrikulostomija**

Endoskopska treća ventrikulostomija je metoda trajne drenaže likvora koja se primarno koristi kod opstruktivnog hidrocefalusa, što je slučaj u DWS-u. Za razliku od ostalih metoda postavljanja šanta koje se zasnivaju na drenaži cerebrospinalne tekućine u

određenu izvankranijalnu tjelesnu šupljinu, ETV metoda zasniva se na komunikaciji trećeg ventrikula sa subarahnoidalnim prostorom kako bi se potpomogla prirodna resorpcija cerebrospinalne tekućine (58). Kod DWS-a se dokazalo da je ETV preferirana metoda operativnog zahvata. ETV se nakon slikovne dijagnostike i preoperativne pripreme pacijenta izvodi u ležećem položaju sa savijenom glavom tako da je mjesto uboda na najvišoj točki. Time se izbjegava prekomjerna drenaža likvora i ulazak zraka u ventrikule i subduralni prostor. Neki autori čak preferiraju polusjedeći položaj. Važno je da veličina lateralnih klijetki, Monrovog otvora i treće klijetke bude dovoljno velika da omogući uvođenje endoskopa i njegovo kretanje u trećoj klijetki. Otvor na lubanji radi se na ili neposredno ispred koronarne suture i oko 2,5-3 cm lateralno od središnje linije. Koristi se moždana kanila za punkciju ventrikula i zatim se uvodi endoskop s vodicom. U trećoj mozgovnoj komori se dno iste fenestrira između infundibuluma hipofize i mamilarnih tijela (59). Fenestracija se izvodi pomoću elektrode nakon čega slijedi dilatacija balonskim kateterom i provlačenje neuroendoskopa kroz nastali otvor s ciljem uklanjanja zaostalih membrana. Rezultat zahvata je kreacija fistule između treće mozgovne klijetke i prepontine cisterne kako bi se omogućio nesmetani protok i apsorpcija cerebrospinalne tekućine u subarahnoidalni prostor (60).

Ukupna stopa komplikacija nakon ETV-a je oko 2 do 15%, ali je trajnih komplikacija malo. Međutim, zabilježene su komplikacije kao što su vrućica, krvarenje, hemipareza, paraliza pogleda, poremećaji pamćenja, promjena svijesti, dijabetes insipidus, debljanje i preuranjeni pubertet. Također su opažene intraoperativne neuralne ozljede, kao što su ozljede talamusa, hipotalamusa, i srednjeg mozga. Intraoperativna bradikardija i krvarenja uključujući smrtonosno krvarenje zbog ruptуре bazilarne arterije rijetke su komplikacije, ali ne i nemoguće (58). Kako bi se spriječile komplikacije potrebno je provoditi redovitu kliničku i radiološku procjenu, osobito u prvim godinama nakon neuroendoskopskog zahvata. Postoperativno kontinuirano praćenje ITK-a i umetanje vanjskog ventrikularnog drena vrlo su korisne metode (59).

#### **4.8. Diferencijalna dijagnoza**

Diferencijalna dijagnoza uključuje abnormalnosti stražnje jame koje ponekad mogu biti povezane s hidrocefalusom koji se obično može pojaviti na sličan način kao DWS; to uključuje retrocerebelarne arahnoidalne ciste, cistični higrom, Blakeovu cistu vrećice,



mega cisternu magnu i vermianu hipoplaziju. Osim toga, nekoliko sindroma korelira s DWS-om, kao što su Aase-Smith, cerebro-okulo-muskularni sindrom, Coffin-Siris, Cornelia de Lange i Aicardi (46).

Retrocerebelarne arahnoidne ciste mogu biti dovoljno velike da uzrokuju kompresiju cerebelarnih hemisfera i četvrte klijetke (46).

Blakeova cista se predstavlja kao retrocerebelarna kolekcija tekućine, s komunikacijom medijalne linije s četvrtom klijetkom. Za razliku od DWS-a u Blakeovoj cisti mali mozak nije hipoplastičan, stražnja jama nije povećana, cerebralni tentorij nije podignut i hidrocefalus kada se manifestira uključuje sve četiri moždane klijetke (46).

Nekoliko komorbiditeta također može korelirati s DWM-om, uključujući sindromske i nesindromske anomalije SŽS-a, kromosomske abnormalnosti, kardiovaskularna stanja, mentalne bolesti i teške intelektualne teškoće (46).

#### **4.9. Prognoza**

Bolesnici s DWS-om mogu imati različite stupnjeve hidrocefalusa, koji ako se ne liječi može dovesti do teških neuroloških nedostataka i smrti. 50% djece s neliječenim hidrocefalusom umire prije treće godine života, a samo oko 20 do 23 % doživi odraslu životnu dob. Od pacijenata s neliječenim hidrocefalusom koji dožive zrelu životnu dob, većina će imati motoričke, vidne i slušne nedostatke (4).

Promjer fetalne lateralne klijetke kroz opstetrički ultrazvuk može imati značajnu prognostičku vrijednost. Kao što je ranije opisano, lateralne klijetke veličine između 11 i 15 mm koreliraju s 21% rizikom od kašnjenja u razvoju. Ako je promjer veći od 15 mm, rizik od kašnjenja u razvoju je iznad 50% (52).

U većini bolesnika s DWS ukupni rizik za epilepsiju je približno 30%(3).

Funkcionalni ishod ovisi o nekoliko čimbenika, koji uključuju druge strukturne abnormalnosti mozga, manifestacije izvan SŽS-a, epilepsiju, oštećenje motorike, vida ili sluha i druge kongenitalne abnormalnosti (52).

## 4.10. Komplikacije

16 % pacijenata s izoliranim DWS-om ima kromosomske abnormalnosti. DWS može biti povezan s malformacijama lica, udova, srca i genitourinarnog ili gastrointestinalnog sustava. Najčešće komplikacije povezane s kirurškim zahvatom su:

- Infekcije (šant infekcije) – lokalne ili sistemne, incidencija 3 – 31 %
- Okluzija šanta
- Hipodreniranje
- Porast intrakranijskog tlaka
- Prekomjerna drenaža
- Intrakranijska hipotenzija
- Razvoj subduralnog hematoma (52)

## **5. SESTRINSKA SKRB ZA OSOBE S KONGENITALNIM ANOMALIJAMA MOZGA**

Kongenitalne malformacije mozga heterogena su skupina bolesti karakterizirana abnormalnim struktura razvoja mozga. Njihova etiologija uključuje *in-utero* infekcije, teratogenost i u znatnoj skupini genetske uzročnike. Poremećaji su karakterizirani neuobičajenim razvojem mozga, što posljedično može uzrokovati poteškoće u motoričkom razvoju, mentalnom statusu, govoru, osjetilima, ravnoteži i koordinaciji. Zbog ovih poteškoća, pacijenti s kongenitalnim malformacijama mozga često zahtijevaju specijaliziranu zdravstvenu njegu i podršku, a medicinske sestre imaju ključnu ulogu u provođenju iste. Medicinske sestre u pružanju specijalizirane skrbi osoba s kongenitalnim malformacijama djeluju na razini primarne, sekundarne i tercijarne djelatnosti (6).

### **5.1. Intervencije medicinske sestre u djelokrugu prevencije**

Neizostavno je uvidjeti važnost razumijevanja kongenitalnih malformacija za sestrinsku profesiju, pokrivajući aspekte koji nadilaze društvene čimbenike. Kako bi se poboljšala istraživanja u sestrinskoj praksi i posljedično stvorio učinkovitiji pristupi zdravstvenoj njezi, bitno je definirati i jasno klasificirati određenu bolest. Kongenitalne malformacije mozga karakterizira etiološka heterogenost. Ova etiološka raznolikost (genetska i negenetska) pokazuje važnost dismorfne procjene kao dodatnog alata u dijagnozi bolesti i zdravstvene njege koja će biti pružena. Kako bi se poboljšao pristup ovako teškoj dijagnozi razvijena su genetska savjetovanja roditelja i ostalih zainteresiranih članova obitelji (6). Upravo kroz genetska savjetovanja medicinska sestra prva je osoba koja se susreće s obitelji pacijenta te kroz ovo razdoblje sudjeluje u primarnom zbrinjavanju pacijenata i obitelji kod kojih je već potvrđena ili će tek biti potvrđena dijagnoza određene kongenitalne abnormalnosti. Kroz primarnu zdravstvenu zaštitu u djelokrugu rada medicinske sestra u institucijama genetskih savjetovanja intervencije su usmjerene na prikupljanje obiteljske anamneze, izradu dijagrama obiteljske strukture, praćenje problema pacijenata, objašnjavanje genetskog testa, dobivanje informativnog pristanka, prikupljanje uzoraka krvi za genetsko testiranje, davanje rezultata u suradnji s liječnikom o provedenom genetskom testiranju, pružanje psihološke podrške i praćenje funkcioniranja obitelji (6). U djelokrugu prevencije, intervencije medicinske sestre usmjerene su na poboljšanje zdravlja opće populacije putem preporuka utemeljenih na

dokazima, istovremeno potičući pojedince na preventivne usluge kao što su pregledi, savjetovanja i lijekovi iz predostrožnosti, kao i informiranje o štetnim učincima na zdravlje i trudnoću. Ciljana populacija primarne prevencije kongenitalnih malformacija i disfunkcija su muškarci i žene reproduktivne dobi. Iako se medicinske sestre općenito usredotočuju na edukaciju žena, teratogeni mogu utjecati i na muškarce, stoga bi sve osobe koje planiraju imati djecu trebale proći kroz primarnu prevenciju. U aktivnosti primarne prevencije mogu se uključiti pacijenti koji planiraju obitelj, roditelji koje dovode djecu u ustanove zdravstvene skrbi i ambulantne preglede te cijepljenja kao i žene nakon poroda (6). Iako su dosadašnje studije otkrile kako većina trudnica i opće javnosti smatra upotrebu alkohola i pušenja cigareta štetnima, mali postotak populacije je informiran o mnogim drugim tvarima koje mogu biti teratogene. Medicinske sestre trebaju procijeniti pacijente s obzirom na njihovo znanje o teratogenima, ovisno o njihovim stavovima o lijekovima i njihovoj dosadašnjoj uporabi, štetnim navikama i mogućim profesionalnim izloženostima kemikalijama. Osim toga, medicinske sestre moraju procijeniti pacijente na bolesti (npr. dijabetes i epilepsiju) koje bi povećale njihovu vjerojatnost da budu izloženi lijekovima koji su potencijalno teratogeni (6). Medicinske sestre mogu planirati intervencije koje pacijentima pružaju informacije o potencijalnim teratogenima i o kritičnim razdobljima za malformacije i disfunkcije. Osim toga, potrebne su sestrinske intervencije za promjenu zdravstvenih navika. Iako većina ljudi zna kako alkohol i cigarete mogu biti štetni, pacijenti možda nisu svjesni potencijalnih opasnosti koje proizlaze iz izloženosti na radnom mjestu i konzumiranja lijekova bez recepta (6). Također, promjena ponašanja posebno je teška kod osoba koje konzumiraju tvari s potencijalnim razvojem ovisnosti, stoga medicinska sestra mora provoditi adekvatne preventivne programe i savjetovati pacijente o drugim metodama pomoći i dostupnim programima za promjenu zdravstvenih navika. Medicinske sestre također mogu provoditi stalne evaluacije sestrinskih intervencija i osigurati izmjene prema potrebi (6).

Sekundarna prevencija uključuje ranu dijagnozu i intervenciju ako se pojavi problem. Medicinske sestre mogu ostvariti sekundarnu prevenciju provođenjem studija slučaja, promatranjem suptilnih teratogenih učinaka, te obraćanjem pozornosti na pravilno i potpuno dokumentiran rodni list. Prikazi slučajeva malformacije ili sindroma često služe kao prvi korak u identificiranju teratogenih agenasa (6). Medicinske sestre u jaslucama i ambulancama pedijatrijske i obiteljske medicine vješte su u procjeni novorođenčadi. Ovdje medicinske sestre pregledavaju mnogo novorođenčadi i upoznate su s normalnim i

abnormalnim varijacijama. Ukoliko medicinska sestra posumnja da dojenče ima malformaciju ili disfunkciju povezanu s teratogenom može provesti početnu procjenu izloženosti majke na temelju podataka iz prenatalnog kartona i uzimanjem anamneze majke. Ako se sumnja na teratogenezu, medicinska sestra, u suradnji s liječnikom, može uputiti obitelj na genetsko savjetovanje zbog izloženosti teratogenima. Khoury i Holtzman osigurali su preporuke za poboljšanje sustava praćenja urođenih mana. Budući da samo nekoliko agenasa uzrokuje velike malformacije i disfunkciju, Khoury i Holtzman sugeriraju da zdravstveni radnici možda ignoriraju suptilnije teratogene učinke (61). Rani spontani pobačaji, intrauterini zastoj u rastu, novorođenčad niske porođajne težine i mrtvorodena djeca mogu biti suptilne manifestacije teratogeneze. Zdravstveni radnici, uključujući i medicinske sestre trebaju zabilježiti ishode trudnoće i tražiti srodne uzročnike ili kombinacije agenasa koji su određenim ženama zajednički. Medicinske sestre mogu i unutar vlastite ustanove razviti sustave za izradu baza podataka o tim događajima te kroz suradnju s drugim ustanovama proširiti bazu podataka na regionalne podatke. Regionalni sustav praćenja može se dokazati posebno učinkovitim u otkrivanju okolišnih ili profesionalnih teratogena specifičnih za određenu regiju (61). Drugi aspekt sekundarne prevencija uključuje sustave praćenja i nadzora koji otkrivaju značajno povećanje malformacija. Jedan od glavnih izvora navedenih podataka je rodni list. Ograničenje sustava praćenja uočeno je iz razloga jer su informacije često nepotpune, nedosljedne ili netočne. Medicinske sestre mogu prevenirati neke od ovih problema tako što će osigurati validne i potpune podatke u matičnim knjigama (61).

## **5.2. Intervencije medicinske sestre kod djeteta liječenog kirurškim zahvatom**

Hidrocefalus (HC), osnovna karakteristika kongenitalnih malformacija mozga označava stanje u kojem se prekomjerna količina cerebrospinalne tekućine nakuplja unutar moždanih komora i/ili subarahnoidnih prostora i rezultira dilatacijom klijetki i povećanim intrakranijskim tlakom. Neravnoteža u proizvodnji, apsorpciji i/ili opstrukciji protoka likvora dovodi do HC, kao što je slučaj kod DWS-a. Hidrocefalus je jedan od najčešćih uzroka kirurškog zahvata u dojenčadi koja primaju zdravstvenu njegu u jedinici intenzivne skrbi novorođenčadi, stoga je važno razmotriti različite aspekte HC-a, pristupe liječenju i zdravstvenoj njezi (62). Kongenitalni hidrocefalus može se otkriti pravovremenim

promatranjem znakova povećanog intrakranijalnog tlaka. Mjerenje opsega glave i dokumentiranje tolerancije hranjenja ključna su opažanja koja pomažu u ranoj dijagnozi, a bilježi ih medicinska sestra. Također, novorođenčad rođena s hidrocefalusom moraju se pažljivo stabilizirati i stalno promatrati zbog znakova povećanog intrakranijalnog tlaka (62). Ležeći položaj sprječava ozljede zahvaćenog mjesta mozga. Medicinska sestra u njezi novorođenčeta nježnim rukovanjem, održavanjem središnjeg položaja glave i minimiziranjem nepotrebnih pokreta umanjuje mogućnost povišenje IKT-a. Nadalje, nježna sukcija, primjena analgetika za kontrolu boli prije i nakon zahvata i održavanje mjera udobnog položaja intervencije su koje mogu smanjiti incidenciju komplikacija. Epileptični napadaji, koji mogu biti suptilne prirode najčešća su potencijalna komplikacija HC-a i zahtijevaju budno promatranje (63). Kao zastupnica obitelji i oboljele djece, medicinska sestra koordinira komunikaciju i suradnju s multidisciplinarnim timom s ciljem zadovoljavajuće skrbi. Odgovornost i intervencije medicinske sestre uključuje pripremu djeteta za operativni zahvat, skrb neposredno nakon operativnog zahvata, praćenje funkcije drenažnog sustava, prevenciju komplikacija i edukaciju obitelji. Kontinuirana skrb započeta od najranijih dana ključna je za dugoročni klinički ishod, stoga je naglasak stavljen na obrazovanje članova obitelji uključenih u skrb i na trajnoj edukaciji medicinskih sestara koje sudjeluju u 24 satnoj skrbi u ustanovama za dugotrajan smještaj (63).

### **5.2.1. Komunikacija s obitelji**

Nakon što se dijagnoza potvrdi i medicinski tim raspravi plan s obitelji, medicinske sestre moraju biti spremne educirati obitelj. Edukacija roditelja važna je za osiguranje razvoja vještina potrebnih za trajnu brigu o djetetu nakon otpusta. Nadalje, informiranost o stanju djeteta može ublažiti obiteljsku tjeskobu i emocionalno pripremiti obitelj za izazove s kojima se mogu suočiti. Detaljni materijali s ilustracijama i objašnjenjima korisni su dokumenti koji mogu omogućiti roditeljima da postave odgovarajuća pitanja (63). Svaka zdravstvena ustanova može imati vlastitu obrazovnu literaturu, stoga medicinske sestre ovisno o djelokrugu rada moraju biti upoznate s istom. Također, važno je roditelje uputiti na stranice s dostatnim resursima na kojima mogu pronaći relevantne informacije o potrebitoj temi. Iz mnogo razloga, prijem djeteta s kongenitalnim malformacijama mozga u zdravstvenu ustanovu, a posebice u jedinice intenzivne njege stresan je za roditelje. Medicinska sestra pažnju treba usmjeriti na zabrinutost roditelja koja može biti indicirana

zbog dugoročnih neurorazvojnih ishoda, intelektualnih ili fizičkih izazova, komplikacija i potrebom za revizijom operativnog zahvata. U takvoj situaciji neizostavna je empatija i pružanje pouzdanih informacija te po potrebi uključenost drugih zdravstvenih i nezdravstvenih stručnjaka kao što su psiholog, socijalni radnik, fizioterapeut, radni terapeut i brojni drugi (63).

### **5.2.2. Priprema obitelji za operaciju**

Prijevremeni porod koji je čest kod dokazanog DWS-a i drugih skrodnih anomalija kao i dugotrajna hospitalizacija mogu izazvati stres kod roditelja na mnogo načina. Dodatni problemi kao što su hidrocefalus i nadolazeći operativni zahvat mogu taj stres još više povećati, stoga priprema roditelja mora biti pravovremena i postupna. Medicinska sestra zajedno u suradnji s liječnikom i ostalim članovima medicinskog tima roditelje podučava o prednostima i nedostacima operacije kao i očekivanim ishodima (64). Prije dobivanja informativnog pristanka za operaciju moraju se pružiti mogućnosti za postavljanje pitanja. Ako je moguće, potrebno je dogovoriti susret s obitelji koja je prošla kroz slično iskustvo, uz njihovo dopuštenje kako bi se pokušao umanjiti osjećaj tjeskobe. Roditelji koji dožive ozbiljan stres moraju se savjetovati i na vrijeme informirati o potencijalnim promjenama o stanju djeteta kao i promjenama u planiranom operativnom zahvatu. Nadalje, od strane roditelja može doći do ponavljanja pitanja radi pojašnjenja. Važno je riješiti te brige suosjećajnim slušanjem i dostatnim informiranjem kako bi se učinkovito podržala obitelj u emocionalnom smislu (64).

### **5.2.3. Priprema za operativni zahvat**

Opća priprema za operativni zahvat koji uključuje implementaciju ventrikuloperitonealnog ili cistoperitonealnog šanta kao i endoskopsku treću ventrikulostomiju koja je zlatni standard u liječenju hidrocefalusa slična je pripremi kao i za bilo koju drugu operaciju. Međutim, odluka o korištenju određene vrste šant sustava može biti izbor institucionalne prakse ili preferencije kirurga, stoga medicinska sestra mora biti upoznata s dostupnim priborom, materijalima i metodama korištenja (5). Operater bi trebao razgovarati s roditeljima o prednostima i nedostacima kao i funkcijama pojedinih vrsta katetera te objasniti zašto je odabrana vrsta najprikladnija za određeni zahvat. No, roditelji mogu imati mnogo pitanja, a medicinske sestre trebaju biti upoznate s vrstama

katetera kako bi mogle dati relevantne odgovore jer su najčešće one te kojima se roditelji obraćaju kada imaju sumnje ili im nedostaje informacija (5). Operativni zahvat hidrocefalusa obično ostavlja dovoljno vremena za planiranu preoperativnu procjenu, pripremu i optimizaciju. Neposredno prije operativnog zahvata potrebno je pacijenta pripremiti i odvesti na slikovne dijagnostičke pretrage – CT i/ili MR. Svi pacijenti trebaju biti informirani i trebaju vlastoručnim potpisom potvrditi informativni pristanak za operaciju i opću anesteziju. Medicinska sestra prije operacije treba pripremiti operativno polje, odnosno obrijati kosu dalje od mjesta reza na glavi (5). Kožu glave potrebno je očistiti antiseptikom, a preko mjesta reza postaviti sterilnu fenestriranu kompresu (glava, vrat, prsa, abdomen). U slučaju akutnog porasta IKT-a može biti potrebna hitna operacija. Minimalna osnovna laboratorijska pretraga uključuje hemoglobina, što može biti dovoljno za većinu slučajeva. Razina natrija u serumu potrebna je ako postoje ponovljene epizode povraćanja i/ili dokazi kontrakcije intravaskularnog volumena. Ako je dojenče pospano ili ima promijenjen mentalni status, također može biti potrebna plinska analiza arterijske krvi prije operacije. Medicinska sestra u tu svrhu procjenjuje stanje djeteta te venepunkcijom uzima uzorke venske krvi za laboratorij i priprema pribore te asistira prilikom uzimanja acidobaznog statusa. Preoperativna sedacija se obično izbjegava jer može dovesti do povećanja PaCO<sub>2</sub>, no ukoliko je indicirana medicinska sestra prema indikaciji liječnika primjenjuje propisane lijekove pravilom 5P (5). Pozicioniranje je još jedan važan aspekt perioperativnog upravljanja. Glava se može okrenuti na bilo koju stranu zbog velike veličine, osobito nakon uvoda u anesteziju, no potrebno je izbjegavati fleksiju i ekstenziju, kao i povišeni položaj. U tu svrhu medicinska sestra može upotrijebiti presavijenu plahtu ili mali jastuk koji se stavi ispod ramena kako bi se spriječilo pretjerano savijanje vrata. Nadalje, medicinska sestra kod pacijenta priprema pribor i uvađa intravensku kanilu, također priprema pribor i asistira liječniku prilikom postavljanja centralnog venskog katetera (CVK). Ukoliko intravenski pristup nije osiguran potrebno je primijeniti inhalacijsku indukciju. Dišni put treba osigurati endotrahealnim tubusom (ET) odgovarajuće veličine nakon pravilnog opuštanja mišića. Zadaća je medicinske sestre pripremiti pribor, provjeriti ispravnost opreme i asistirati liječniku tijekom endotrahealne intubacije (5). Anestezija se može održavati kombinacijom hlapljivih anestetika, opioda i relaksansa mišića. Važno je da medicinska sestra poznaje način djelovanja pojedinog lijeka, način primjene te moguće nuspojave i interakcije s drugim lijekovima. Po primjeni lijeka svako odstupanje od normalnog potrebno je prijaviti liječniku. Najčešće izveden kirurški zahvat je VP koji preusmjerava CST intraperitonijalno smanjujući na taj način



intrakranijalni tlak (5). Ovaj postupak zahtijeva izlaganje djeteta od glave do trbuha. Dakle, medicinska sestra treba poduzeti odgovarajuće mjere kako bi se spriječila hipotermija. Mjere za sprječavanje hipotermije uključuju pravilno pokrivanje ostatka tijela dojenčeta pamučnim smotuljcima, korištenje optimalno zagrijanih intravenskih tekućina, mjerenje temperature i održavanje temperature operacijske dvorane u povoljnom rasponu (5). Djeca s povećanom intrakranijalnom napetosti također mogu biti dehidrirana zbog čestih epizoda povraćanja i smanjenog nutritivnog unosa zbog promijenjenog mentalnog statusa stoga medicinska sestra treba provesti odgovarajuću rehidraciju, najčešće s 0,9% natrijevim kloridom koji se primjenjuje prema indikaciji liječnika. 0,9% NaCl je blago hiperodmolaran (308 mOsm) i može pomoći u smanjenju cerebralnog edema. Tijekom postavljanja VP šanta potrebno je pratiti hemodinamske promjene organizma (5). Vitalni znakovi trebaju se kontinuirano mjeriti i dokumentirati. Ovisno o hemodinamskim promjenama tijekom zahvata moguća je primjena narkotika ili povećanje dubine anestezije. Kako brza drenaža cerebrospinalne tekućine iz ventrikla može dovesti do aritmija i hemodinamičkih poremećaja a čak i srčanog zastoja medicinska sestra treba poznavati postupke naprednog održavanja života (ALS algoritam) i po potrebi s istima započeti kardiopulmonalnu reanimaciju (KPR). Isto tako, tijekom samog zahvata medicinska sestra uzima i optimalno skladišti te transportira u odgovarajući laboratorij uzorak likvora za analizu glukoze, proteina, kultura i drugo (5).

#### **5.2.4. Postoperativna zdravstvena njega**

Skrb tijekom postoperativnog razdoblja ovisi o prijeoperacijskom neurološkom statusu bolesnika. Dojenčad treba držati pod strogim nadzorom odmah nakon operacije kako bi se spriječile komplikacije poput pretjerane sedacije, aspiracije i povraćanja. Neposredna postoperativna njega uključuje pozicioniranje, kontrolu boli, osiguravanje ispravnog rada šant uređaja, praćenje i njegu operativnog polja. Dojenče treba postaviti u položaj na nezahvaćenu stranu ili na leđa s podignutom glavom za 15 do 30 stupnjeva kako bi se smanjila brza drenaža likvora. Medicinske sestre, kao i roditelji, moraju pažljivo održavati kut elevacije glave tijekom držanja djeteta tijekom prvih postoperativnih dana. Nakon što rez zacijeli, dijete se može staviti na operiranu stranu s jastukom u obliku „krafne“ radi zaštite operiranog mjesta (5). Tijekom postoperativnog razdoblja bitno je pratiti simptome povećanog IKT-a kako bi se isključilo neuspjelo postavljanje šanta ili određena komplikacija prilikom postavljanja koja dovodi do neispravne drenaže.

Medicinske sestre moraju mjeriti opseg glave djeteta učestalošću koju propisuje kirurg. Osim toga nužno je vršiti procjenu operativnog polja i uočiti znakove infekcije. Potrebno je obavijestiti liječnika o svakoj promjeni stanja i intervenirati u slučaju mogućih epileptičnih napadaja. Isto tako medicinska sestra procjenjuje abdomen na znakove ileusa (5). Šant treba „pumpati“ (primijeniti pritisak na određeno mjesto rezervoara na ventilu kako bi se osiguralo učinkovito funkcioniranje, tj. pražnjenje i punjenje ventila uređaja) samo ako preporuči kirurg. Iako se s dojenčecom treba pažljivo postupati tijekom početnog postoperativnog razdoblja, dojenče može nastaviti s normalnim aktivnostima kada to odobri liječnik ovisno o individualnoj osnovi (5). Komplikacije se mogu pojaviti i uz najbolje mjere opreza, a prema posljednjim dostupnim literaturnim podacima mlađa dojenčad izložena su većem riziku od razvoja komplikacija. Budno promatranje postoperativnog djeteta i podučavanje roditelja da reagiraju na svaki neobičan simptom koji primijete pomoći će u radnom prepoznavanju problema (5).

### **5.3. Komplikacije**

#### **5.3.1. Infekcija**

Najveći rizik od razvoja bilo kakvih komplikacija pojavljuje se unutar prva tri mjeseca nakon operacije; infekcija se, međutim, može pojaviti u svakom trenutku. Šant, kao strano tijelo u organizmu, povećava rizik od infekcije. Stope infekcije šanta variraju ovisno o dobi djeteta u vrijeme operacije, kao i o bolničkim i kirurškim čimbenicima. Utvrđeno je da pridržavanje strogog perioperativnog protokola smanjuje rizik od postoperativne infekcije. Statistički, oko 3-12% pacijenata razviti će infekciju, a početak infekcije je najčešće unutar 15 dana od operacije (53% slučajeva). Također, istraživači su uočili povećanu učestalost infekcija šanta kod pacijenata mlađih od 6 mjeseci. Za djecu s hidrocefalusom infekcije šanta čest su razlog opetovanih hospitalizacija. Infektivni uzročnici dolaze iz vlastitih kožnih barijera pacijenta ili zbog izloženosti drugim pacijentima (5). Česti bakterijski uzročnici su staphylococcus epidermidis (otkriven na površini kože lica, znojnim žlijezdama i folikulima dlake) i staphylococcus aureus; ove dvije vrste stafilokoka čine 90% svih slučajeva infekcije. Drugi uzročnici su propionibacter (javlja se rijetko, samo kod odraslih), e.coli i dipteroidi. Znakovi i simptomi infekcije mjesta uključuju crvenilo ili oteklinu na mjestu reza, vrućicu ili hipotermiju, bljedilo, letargiju ili razdražljivost, slab apetit i smanjen unos hrane. Osim

infekcije mjesta reza, peritonitis je uobičajena komplikacija, djelom zbog male peritonealne šupljine i reakcije peritoneuma na strano tijelo (5). Bolovi u trbuhu ili osjetljivost mogu biti prisutni uz znakove eritema i topline. Malapsorpcija cerebrospinalne tekućine iz peritonealne šupljine može dovesti do otvorenog ascitesa. Peritonealne pseudociste i hernije druge su moguće komplikacije. Istjecanje cerebrospinalne tekućine i revizije šanta mogu povećati rizik za infekciju. Svaki znak infekcije medicinska sestra treba prijaviti liječniku što je moguće prije. Potrebno je započeti s primjenom antibiotika širokog spektra kako bi se obuhvatile aerobne i anaerobne bakterije dok rezultati kulture ne budu dostupni (5). Moraju se poduzeti svi napori da se spriječi bilo kakva infekcija jer infekcije povećavaju morbiditet i mortalitet te utječu na neurološki ishod djece. Mjere opreza kao što su ograničenje broja ljudi u operacijskim dvoranama, izvođenje operativnog zahvata prvog prema programu operativnih zahvata za određeni dan, pažljiva priprema kože, profilaksa, izbjegavanje istjecanja likvora, dvostruke rukavice tijekom operacije i kateteri impregnirani antibioticima mogu potencijalno smanjiti infekcije (5). Pacijentima kojima je potrebna privremena vanjska drenaža likvora zadržat će se na jedinici intenzivnog liječenja (JIL) do revizije šanta (5). Međutim, navedeno će utjecati na produženu hospitalizaciju i povećanje troškova u zdravstvenom sustavu.

Intervencije medicinske sestre uključuju (5):

- Najosnovnija i najvažnija mjera za sprječavanje infekcija je redovito pranje ruku, prije i nakon bilo kakvih manipulacija kateterom, kao i između kontakta s pacijentima, osobito u neposrednom postoperativnom razdoblju.
- U neposrednoj postoperativnoj fazi potrebno je uvijek nositi rukavice tijekom svake intervencije.
- Svakodnevno zbrinjavanje postoperativne rane primjenom aseptičke tehnike tijekom previjanja i nanošenja antibiotske masti prema odredbi liječnika.
- Primjena antibiotske terapije intravenozno (IV), prema odredbi liječnika.
- Aspiracija cerebrospinalne tekućine.
- Prikupljanje 5ml likvora i adekvatno skladištenje istog u sterilnim spremnicima za uzorke.
- Transport uzorka cerebrospinalne tekućine do odgovarajućeg laboratorija.
- Mjerenje i bilježenje vitalnih znakova, posebice mjerenje temperature pacijenta svaka tri sata.

- Redovita kontrola šanta, kako bi se procijenio eventualni sekret ili edem (rani znakovi infekcije šanta). Ako dođe do istjecanja tekućine iz reza, moraju se poduzeti stroge mjere kako bi se izbjegao razvoj daljnje infekcije.
- Potrebno je uzeti ponovljeni uzorak i kulturu cerebrospinalne tekućine za kontrolu razvoja bakterija u njoj.
- Za pedijatrijskog pacijenta ono što je od vitalnog značaja je obuka roditelja u vezi s važnošću redovitog pranja ruku i korištenja mjera opreza (npr. rukavice, ogrtač), te izbjegavanje bilo kakvog izravnog kontakta s djetetom (5)

### 5.3.2. Neuspjelo postavljanje šanta

Neuspjeh kirurškog zahvata može se dogoditi nakon svake kirurške operacije. Rezultati istraživanja prikazuju da je u pedijatrijskih pacijenata stopa neuspjeha implantacije šanta gotovo 31% tijekom prve godine i 4,5% svake godine nakon toga. Klasični simptomi neuspješnog postavljanja šanta uključuju povećanje obrisa glave (megalocfalija), pospanost ili letargiju, razdražljivost, povraćanje, glavobolju, oticanje glave, gubitak ravnoteže i devijaciju oka prema dolje, prepunjenost vena na tjemenu, gubitak prijašnjih sposobnosti i epileptične napadaje (5). Neuspješno postavljanje šanta može biti asimptomatsko, s jednostavnom promjenom u ponašanju pacijenta ili brzim pojavom gore navedene simptome. Za dojenčad u stanju stalnog nemira, kada su sve ostale potrebe zadovoljene i u slučaju povećane konture glave, mora se posumnjati na mogući neuspjeh postavljanja šanta. Neuspjeh postavljanja šanta čest je u male dojenčadi i djece i može doseći 50% svih komplikacija vezanih uz operativni zahvat. Osnovne intervencije medicinske sestre uključuju stalnu ponovnu procjenu djeteta i pravovremeno uočavanje simptoma i znakova koji upućuju na neuspješno postavljanje šanta (5). Medicinska sestra o pojavi svakog neuobičajenog znaka i simptoma treba obavijestiti liječnika. Potrebno je redovito mjeriti vitalne znakove, a posebice tjelesnu temperaturu i iste dokumentirati. U slučaju pojave povraćanja bitno je spriječiti aspiraciju želučanog sadržaja i prema odredbi liječnika primijeniti emetike. Ukoliko dođe do epileptičnih napada važno je spriječiti potencijalne ozljede, što brže obavijestiti liječnika i primijeniti klizmu diazepamom sukladno tjelesnoj težini. Ovisno o stanju djeteta potrebno je redovito kontrolirati krvne nalaze i po odredbi liječnika primjenjivati svu potrebnu terapiju (5).

### 5.3.3. Opstrukcija šanta

Opstrukcija šanta može se pojaviti na bilo kojem dijelu katetera. Na koroidnim pleksusima, kateter je blokiran tkivom koroidnih pleksusa ili ventrikula. Kod odraslih to se najčešće vidi na distalnom dijelu katetera koji je začepljen. Takav kvar – opstrukcija može biti posljedica okluzije (crvenih krvnih stanica ili bakterija), pogrešnog postavljanja katetera ili infekcije. Opstrukcija šanta dovodi do zadržavanja likvora što posljedično rezultira povećanim IKT-om (5). Opstrukcija može biti rezultat nakupljanja proteina i kemikalija u likvoru ili tkivu unutar mozga te peritonealnoj (ili drugoj) šupljini, a također ju mogu uzrokovati i odspajanje/premještanje/migracija katetera. Indikacije neispravnosti šanta-opstrukcije, koje se obično procjenjuju fizičkim pregledom i uzimanjem anamneze, uključuju divergenciju kranijalnih šavova (novorođenčad-dojenčad), nistagmus, glavobolju i bol u vratu, mučninu i povraćanje, epileptične napadaje, gubitak svijesti ili smanjenu razinu svijesti, disfunkciju Eistahijeve cijevi, midrijazu, Cushingov trijas (bradikardija, hipertenzija i apneja) i edem papile (5). Promatranje i uočavanje simptoma povećanog IKT-a pomoći će medicinskim sestrama da upozore na vrijeme liječnika kako bi se poduzele hitne intervencije i tako spriječio razvoj neželjenih komplikacija. Osim praćenja znakova i simptomima povećanog IKT-a, medicinska sestra treba roditelje i/ili njegovatelje educirati o važnosti ranog prepoznavanja ovih simptoma, tako da na vrijeme potraže zdravstvenu skrb čim se simptomi pojave (5).

Intervencije medicinske sestre uključuju(5):

- Nadzor pacijenta
- Mjerenje i bilježenje vitalnih znakova
- Pažljivu manipulaciju kateterom
- Prepoznavanje znakova i simptoma opstrukcije šanta (nistagmus, bolovi, epi atake, Cushingov trijas, edem papile itd.)
- Neurološku procjenu pacijenta
- Pregled i održavanje prohodnosti katetera
- Procjenjivanje ispravnosti katetera s ciljem otkrivanja bilo kojeg mogućeg vanjskog uzroka začepljenja ventila
- Edukaciju roditelja
- Obavješćavanje roditelja o svim simptomima/znakovima koji ukazuju na neispravan šant

- Izbjegavati kontakt s iznimno jakim magnetskim poljima (magnetska polja mogu promijeniti programiranje protoka likvora) (5)

#### **5.3.4. Abdominalne komplikacije**

Budući da se jedan kraj katetera obično ispušta u peritonealnu šupljinu, mogu se pojaviti određene abdominalne komplikacije. Raspon abdominalnih komplikacija uključuje gastrointestinalnu perforaciju, ileus, peritonealne pseudociste, apscese i drugo. Ne tako često moguć je akutni abdomen, ascites i perforacija mokraćnog mjehura. Perforacija crijeva vrlo je rijetka komplikacija koja se javlja u manje od 0,1% slučajeva, a kada se dogodi može biti asimptomatska (5). U slučajevima perforacije crijeva kateter se može ukloniti provlačenjem kroz anus, endoskopskim uklanjanjem ili kirurškim uklanjanjem. Također, fizički pregled može prikazati pogrešnu dijagnozu, kao što je upala slijepog crijeva. Abdominalne komplikacije nakon ventrikuloperitonealnog šanta mogu se uspješno liječiti laparoskopski. Štoviše, problemi poput peritonealnih pseudocista, perforacije crijeva i kila zahtijevaju posebnu pozornost medicinskih sestara (5).

Intervencije medicinske sestre bolesnika s abdominalnim komplikacijama zbog postavljanja šanta uključuju:

- Kontrolu otvora katetera na pojavu krvarenja i pregled traume radi pravovremenog informiranja liječnika
- Zbrinjavanje krvarenja
- Mjerenje i bilježenje vitalnih parametara
- Temeljitu naknadnu kontrolu prohodnosti i postavljanja katetera
- Neurološku procjenu bolesnika
- Korištenje aseptičke tehnike pri svakoj promjeni zavoja kako bi se izbjegla superinfekcija
- Primjenu antibiotika prema odredbi liječnika
- Pripremu pacijenta za gastrointestinalne pretrage
- Osiguravanje adekvatnog nutritivnog unosa
- Bilježenje i praćenje stolice
- Mjerenje diureze (5)

### **5.3.5. Komplikacije ventila**

Kako bi se postigla ravnoteža između količine cerebrospinalne tekućine unutar ventrikula i količine ispuštene cerebrospinalne tekućine, ventil šanta mora ispravno raditi. U nekim slučajevima, ventil se lagano pomiče što rezultira nakupljanjem tlaka u moždanim komorama. Osim toga, kateter se pomiče s dijela tijela na koji je postavljen kao rezultat rasta djeteta. Također, ako se cerebrospinalna tekućine drenira brže nego što se proizvodi, tj. ventil ispušta više cerebrospinalne tekućine nego što je proizvedeno rezultat je prekomjerna drenaža (5). Neispravnost ventila javlja se u rijetkim situacijama i uzrokovana je mehaničkim kvarom. U situaciji u kojoj se cerebrospinalna tekućine ne drenira u željenoj količini potrebno je promijeniti kateter i postaviti novi ventil stabilnog tlaka. U međuvremenu, intrakranijalni tlak mora se pratiti prije zamjene ventila. Kao rezultat prekomjerne drenaže može doći do smanjenja veličine ventrikula do te mjere da se moždane opne povuku od lubanje ili da se formiraju klijetke s prorezom. Ako krv ostane zarobljena između meninge i lubanje razvija se subarahnoidno krvarenje (5).

Intervencije medicinske sestre uključuju:

- Redovito promatranje djeteta
- Mjerenje i bilježenje vitalnih parametara
- Uočavanje znakova povišenog IKT-a
- Redovito informiranje liječnika o uočenim promjenama u stanju djeteta
- Provjeru ispravnosti ventila
- Pripremu pribora za reviziju ventila
- Asistiranje prilikom revizije ventila
- Mjeriti tlak šanta manometrom (5)

### **5.3.6. Pretjerana drenaža likvora**

Prekomjerna drenaža likvora najčešće je vidljiva kod djece koja su u ranoj životnoj dobi podvrgnuta operativnom zahvatu postavljanja šanta, a očituje se udubljenom fontanelom, povećanim izlučivanjem urina i povećanim gubitkom natrija. Praćenje unosa i izlaza tekućine važan je aspekt postoperativne skrbi. Komplikacije povezane s prekomjernom drenažom svakako su problem, a korištenje posebnih antidrenažnih medicinskih uređaja može pomoći u sprječavanju prekomjerne drenaže. Takvi uređaji

funkcioniraju na način da kada se iscijedi višak likvora, ventrikuli će se smanjiti i postat će iznimno mali, te će biti u stanju tzv. proreza ventrikula (5). Akutna povremena glavobolja, koja se ublažava ležanjem, pokazatelj je prorezanog ventrikula u starije djece. Promjena tlaka sustava može također pomoći u smanjenju drenaže likvora. Osim već opisanih komplikacija, krvarenje se također može pojaviti kao komplikacija pretjerane drenaže nakon postavljanja šanta. Odgođeno intrakranijalno krvarenje može biti posljedica erozije vaskulature uvođenjem katetera ili zbog naglog smanjenja tlaka u likvoru (5). Medicinske sestre trebaju nadzirati pacijenta zbog znakova krvarenja kao što su bljedilo, pad krvnog tlaka, potreba za jačom respiratornom potporom i trebaju o istim simptomima i znakovima na vrijeme obavijestiti liječnika. Također trebaju redovito vaditi laboratorijske nalaze i pratiti diurezu pacijenta. Potrebno je mjeriti tlak šanta i prema potrebi i indikaciji liječnika promijeniti tlak sustava (5).

### **5.3.7. Napadaji**

Napadaji su kasni znak povećanog IKT-a. Nisu neuobičajeni kod osoba s hidrocefalusom. Posljednja istraživanja pokazuju da je učestalost napadaja kod osoba s hidrocefalusom gotovo 50% (5). Prethodne studije izvještavaju da djeca s već postavljenim ventrikuloperitonealnim šantom, koja imaju značajnu mentalnu retardaciju ili invaliditet imaju veću vjerojatnost za razvoj epilepsije nego ona bez ikakvih kognitivnih ili kinetičkih poteškoća. Objašnjenje za razvoj ovog poremećaja je prisutnost kongenitalne malformacije cerebralnog korteksa (5).

Intervencije medicinske sestre kod osobe u epileptičnom napadaju uključuju:

- Procjenu neurološkog statusa
- Zauzimanje ležećeg položaja na bok
- Uklanjanje svih potencijalno opasnih predmeta iz okoline
- Osiguravanje aspiratora u blizini pacijenta
- Procjenu vitalnih parametara (posebice frekvencije disanja poradi razvoja apneje)
- Sprječavanje ozljeda
- Ništa ne stavljati u usta pacijenta tijekom napadaju; u međuvremenu zabilježiti vrstu i trajanje napadaja
- Primijeniti propisanu terapiju prema odredbi liječnika
- Ostatu uz pacijenta za cijelo vrijeme trajanja napadaja (5)



## **5.4. Intervencije medicinske sestre u skrbi za pacijenta liječenog konzervativnim putem**

Osobe s kongenitalnim anomalijama mozga imaju cjeloživotne posebne zdravstvene potrebe. Skrb medicinske sestre temelji se na društvenim, grupnim i individualnim potrebama. Kompetencije medicinske sestre predstavljaju značajan potencijal u području preventivne skrbi, kao i u ulogama liječenja i oporavka. Ključno je da medicinske sestre posjeduju znanje o razvoju malformacija mozga i hidrocefalusa, doprinoseći ciljanijoj skrbi za pacijenta i smanjenju mogućih komplikacija koje proizlaze iz tako teške bolesti (62). Napredak u području medicine pozitivno je pridonio preživljavanju i kvaliteti života osoba nositelja takve bolesti, no posljedice koje pacijenti pokazuju ukoliko je odlučeno da se ne pristupa operativnom liječenju značajne su. Posebno je značajan zastoj u neuropsihomotornom razvoju što posljedično doprinosi obiteljskoj i društvenoj neusklađenosti. Važno je imati multidisciplinarni učinak u zbrinjavanju ovih pacijenata s ciljem maksimalnog neuropsihomotornog razvoja koji je povezan s intrinzičnim razvojem osobe te s usavršavanjem i osamostaljenjem za stjecanje vitalnih funkcionalnih vještina. Sestrinstvo nastoji razviti vlastito znanje, kako bi se sistematizirala i organizirala zdravstvenu njegu, favorizirajući holistički pristup (62). Medicinske sestre, neovisno o djelokrugu rada vodeći se takvim načelom skrbi zajedno sudjeluju u omogućavanju dostojne kvalitete života potrebitih pacijenata. Sestrinstvo, kada razmišlja o procesu skrbi treba se usredotočiti na biopsihosocijalne, kulturne i duhovne aspekte. Sestrinska skrb za pacijente usmjerena je na ublažavanje simptoma vezanih uz bolesti i sprječavanje i/ili zbrinjavanje komplikacije te pružanje holističke skrbi s ciljem zadovoljavanja osnovnih ljudskih potreba, koje pacijenti zbog zdravstvenog stanja nisu u mogućnosti sami zadovoljiti. Osnovna načela skrbi za pacijenta s kongenitalnim malformacijama uključuju utvrđivanje potreba za zdravstvenom njegu, planiranje zdravstvene njege, provođenje zdravstvene njege i evaluaciju provedbe zdravstvene njege. Cilj skrbi je osigurati kvalitetu života dostatnu svakom pojedincu, poboljšati perfuziju cerebralnog tkiva, smanjiti tjeskobu, spriječiti ozljede i potencijalne komplikacije (65). Od medicinske sestre i svih članova zdravstvenog tima koji sudjeluju u skrbi za pacijenta očekuje se najviša razina znanja i vještina kao i suosjećanja i empatije usmjerene ne samo prema pacijentu već i cijeloj obitelji i/ili zakonskim skrbnicima.

Provođenje zdravstvene njege započinje sestrinskom procjenom pacijenta. Točne informacije bitan su dio u procjeni pacijenta s kongenitalnim malformacijama mozga (65). Specifični podaci koji se prikupljaju kod pacijenta s hidrocefalusom uključuju:

- Anamnezu
- Opseg glave
- Neurološki status
- Vitalne znakove
- Provjeru fontanele
- Porast intrakranijskog tlaka
- Procjenu kognitivne funkcije
- Motorički status
- Nutritivni status
- Spavanje i kvaliteta sna
- Socijalna uključenost
- Mogućnost ozljeda
- Stupanj samostalnosti
- Alergije
- Simptomi
- Medikamentozna terapija (65)

Anamneza je najvažniji dio holističke procjene. Medicinska sestra anamnezu saznaje od samog pacijenta, njegove obitelji ili skrbnika i dostupne medicinske dokumentacije. Kako pacijenti s malformacijama mozga često imaju govorne poteškoće i smanjenu kognitivnu sposobnost uzimanje anamneze najčešće se vrši od strane obitelji i medicinske dokumentacije kao i ostalih djelatnika uključenih u zbrinjavanje pacijenta. Cilj uzimanja anamneze je ustanoviti pacijentove probleme i pronaći uzrok, tj. ishodište poremećaja kako bi se ciljani problem mogao riješiti. Ciljana pitanja medicinskoj sestri pomažu razlučiti intenzitet, kvalitetu, trajanje, raspodjelu i učestalost problema (65). Neophodno je ispitati što smanjuje, a što potiče određeni simptom te je li koja određena terapija i intervencija učinkovita u zbrinjavanju tog problema. Određene nesposobnosti i odstupanja potrebno je dokumentirati isto kao i njihov utjecaj na bolesnikovu svakodnevnicu. Nakon što je anamneza pomno ispitana, medicinska sestra može prepoznati specifične probleme koji su prisutni ili koji će potencijalno nastati (65). Sva daljnja skrb usmjerena je na planiranje i

provedbu intervencija kako bi se ti problemi riješili. Kod pacijenata s kongenitalnim malformacijama mozga često se prikazuju funkcionalni problemi, a potencijal za nasilno ponašanje jedna je od češćih manifestacija. Epizode povremenog nasilnog ponašanja i slabe ili gotovo nikakve kontrole mogu predstavljati problem medicinskim sestrama prilikom pružanja skrbi. Znakovi i simptomi gubitka kontrole i nasilnog ponašanja koje medicinska sestra mora prepoznati i uzeti u obzir uključuju: lupanje glavom, udaranje šakama i čupanje kose (66). Ovakvo ponašanje često se vidi kao odgovor na ekstremnu frustraciju ili emocionalni sukob. Nasilje prema drugima može se pojaviti kao odgovor na zadirkivanje, nezadovoljstvo, krivo protumačenu primjedbu ili kao ljutnja na autoritet. Kod ovakvog slučaja intervencije medicinske sestre usmjerene su na primjenu lijekova prema odredbi liječnika. Najčešće primijenjeni lijekovi su neuroplectici koji se propisuju za disruptivno ponašanje, pri čemu su najčešće korišteni klorpromazin i tioridazin. Medicinska sestra treba poznavati indikacije, kontraindikacije, način primjene i način djelovanja svakog lijeka koji primjenjuje. O svakoj promjeni ponašanja potrebno je obavijestiti nadležnog liječnika (5). Osim medikamentozne terapije neizostavan je ispravan pristup pacijentu. Pristupanje agitiranom pacijentu predstavlja vrlo osjetljivu situaciju u kojoj medicinska sestra treba biti oprezna, strpljiva i pripremljena. Najvažnije je da medicinska sestra ostane smirena i kontrolirana. Pacijentu se ne smije prikazati strah, već spremnost na pomoć. U razgovoru treba izbjegavati povišeni ili prijeteći ton te prebrzi ili provocirajući govor (65). Pozornost se usmjerava na uzrok nasilnog ponašanja i iskazivanja nezadovoljstva. Kako bi se isto omogućilo potrebno je osigurati sigurnost, ponajprije svoju a onda i pacijentovu. Ukoliko je situacija ozbiljna, a pacijent prijeti da će naštetiti sebi ili drugima, potrebno je pozvati sigurnosno osoblje, hitnu službu i/ili policiju. Pacijent treba osjećati podršku koju mu medicinska sestra pruža, u tu svrhu ako je pacijent uznemiren može mu se ponuditi nešto za smirenje, topli napitak ili nešto što pacijent inače preferira. Također, pacijenta se može potaknuti na odmor ili odlazak na sigurno mjesto. Zaključno, pristupanje nasilnom pacijentu zahtijeva puno strpljenja, razumijevanja i sposobnosti upravljanja stresom kao i komunikacijskim vještinama. Medicinska sestra trebala bi biti oprezna i sigurna u svoje postupke, a u slučaju potrebe trebala bi se osloniti na pomoć dodatnog osoblja i drugih služba (65).

Osobe s kongenitalnim abnormalnostima mozga često ne mogu izraziti svoje misli, osjećaje i strahove zbog poremećene verbalne komunikacije. Problemi s govorom i artikulacijom mogu ograničiti samoizražavanje. Najčešće osobe s ovom bolešću

komunikacijske funkcije, tj. ponašanje, socijalnu interakciju i pažnju izražavaju fizičkom manipulacijom; odnosno: davanjem, pokazivanjem, pomicanjem pogleda, kimanjem/tresenjem glave, neartikuliranim vokalizacijama, stvaranjem jedne riječi (imenice) i slično (65). Komunikacijske vještine izrazito su ograničene što medicinskim sestrama otežava provedbu zdravstvene njege jer pacijenti nisu u stanju sami pregovarati, potvrditi, odbijati ili tražiti pomoć na društveno prihvatljiv način kao ni rješavati vlastite sukobe. Takvi problemi često uzrokuju iritaciju, a ponekad i agresivno ponašanje koje uključuje bacanje stvari, odgurivanje i odbijanje. Emocionalna stanja se također ne mogu verbalno komunicirati. Govorno-jezični tretman treba se temeljiti na anamnestičkim podacima, detaljnim intervjuima (pacijent i obitelj), procjeni govora i jezika te promatranju osobe u prirodnom okruženju. Intervencije medicinske sestre usmjeravaju se na individualne potrebe, simptome i poteškoće. Govorno-jezični tretman zahtijeva rad medicinske sestre u multidisciplinarnom timu u suradnji s logopedom, defektologom i bihevioralnim terapeutom. Intervencije su usmjerene na razvoj komunikacijskih vještina (65). Komunikaciju je važno usmjeriti i povezivati sa svakodnevnim situacijama, predmetima, radnjama, događajima, osobama i slično. Vježbe uključuju vizualno razlikovanje, uparivanje, razlikovanje, klasificiranje, pamćenje, pažnju i motoričko planiranje aktivnosti. Medicinske sestre trebaju procijeniti potrebe pacijenta i obratiti pažnju na neverbalne znakove. Potrebno je izdvojiti dovoljno vremena da se posveti svim detaljima. Pacijentima je potrebno omogućiti alternativna sredstva komunikacije, npr. kartice, ploče sa simbolima, elektroničke poruke i slično, kako bi se pacijentu pomoglo da izrazi svoje ideje i priopći potrebe. Pred pacijentom se nikada ne govori kao da on ili one nešto ne shvaća. Takav pristup povećava osjećaj frustracije i bespomoćnosti (65). Ometanja u okolini (televizor, radio i sl.) treba svesti na minimum prilikom komunikacije s pacijentom. Izrazito je važan i pokušaj uspostave kontakta s očima. Za pomoć afazičnim pacijentima u učenju govora mogu pomoći individualizirane tehnike kao što su zadaci napamet (brojanje) i pjevanje ili melodijska intonacija. Pitanja treba formulirati tako da dovoljni odgovori budu „da“ i „ne“, a rečenice trebaju biti kratke i jasne te pacijentu treba omogućiti dovoljno vremena da se pokuša izjasniti (65).

Promjena u misaonim procesima također je česta pojava u pacijenta s kongenitalnim malformacijama mozga. Osnovni simptomi i znakovi koje medicinska sestra treba prepoznati su: iluzivno razmišljanje, smanjen raspon pažnje i sposobnost odvratanja pažnje, neprikladno razmišljanje koje se ne temelji na stvarnosti i oslabljena sposobnost

rješavanja problema (65). Razvojno gledano, mnogi pacijenti nikada ne razviju sposobnost apstrahiranja ili konceptualizacije. Osnovne intervencije medicinske sestre kod pacijenta koji ima promjenu u misaonim procesima uključuju procjenu mentalnog statusa; uključujući procjenu orijentacije u vremenu, mjestu i prema osobi, potom procjenu sposobnosti koncentracije, pažnje, pamćenja i jezične sposobnosti. Prikupljanje ovih podataka pomaže u prepoznavanju promjena u misaonim procesima i pruža informacije za daljnju skrb (65). Neizostavno je da medicinska sestra pruži psihološku podršku i pomoć u razumijevanju situacije u kojoj se pacijent nalazi. Također, pacijentima je potrebna pomoć prilikom izvršavanja terapijskih aktivnosti; uzimanju lijekova, kognitivnim aktivnostima, vježbama za promicanje kognitivnih aktivnosti. Kako bi suradnja s drugim zdravstvenim stručnjacima uključenim u skrb pacijenta (liječnici, psiholozi, fizioterapeuti, radni terapeuti i dr.) bila adekvatna medicinska sestra razmjenjuje informacije o pacijentovom mentalnom statusu i terapijskim aktivnostima s ciljem koordiniranog pružanja skrbi pacijentu (65).

Deficit brige o sebi također je čest je problem kod pacijenata. Uključuje neadekvatnu i nedostatnu osobnu higijenu, toaletu, dotjerivanje, presvlačenje i oblačenje. Većina pacijenata zahtijeva određeni stupanj pomoći i nadzora prilikom provođenja mjera osobne higijene i dotjerivanja. Verbalno savjetovanje većinom je nedostavno u pacijenata koji nisu liječeni kirurškim putem, te oni općenito ne mogu napredovati do osamostaljenja u vidu zadovoljavanja optimalne brige o sebi. Kod takvih pacijenata medicinska sestra ima važnu ulogu u održavanju osobne higijene (67). Medicinska sestra procjenjuje stupanj samostalnosti pacijenta i sposobnost uporabe pomagala pri provođenju aktivnosti osobne higijene. Također, važno je prikupiti podatke o senzornom, vizualnom i kognitivnom deficitu i stupnju pokretljivosti kako bi se intervencije mogle objektivno planirati i provoditi. Ovisno o prikupljenim podacima definiraju se situacije kada je pacijentu pomoć potrebna. Medicinska sestra radi dnevni i tjedni plan održavanja osobne higijene. Prilikom provođenja iste osigurava potrebna pomagala i pribor (67). Osobna higijena provodi se uvijek u isto vrijeme, te ako je moguće pacijenta se potiče na povećanje samostalnosti. Osnovni uvjeti koji moraju biti zadovoljeni kod pružanja pomoći pri održavanju osobne higijene su: privatnost, mikroklimatski uvjeti prostorije, temperatura vode, kontrola boli prije provođenja postupka i dostatna informiranost pacijenta. Higijena pacijenta ovisno o stupnju samostalnosti može se provoditi u kupaonici ili krevetu pacijenta. Prilikom kupanja pacijenta potrebno je uočiti eventualne promjene na koži i iste dokumentirati. Za pranje pacijenta koristi se pH neutralni sapun, naročito u predjelu aksilarne i genitalne regije (67).

Izbjegava se korištenje grubih ručnika i trljačica. Pranje se provodi sistematizirano, te je potrebno obuhvatiti svaki dio tijela. Po završetku kupanja poželjno je nanijeti losion za očuvanje kožnog integriteta, te urediti noge na rukama i nogama (67). Nakon što je pacijent okupan potrebno je presvući krevet te prikladno odjenuti pacijenta. Kod pacijenta s DWS-om potrebno je osigurati široku i udobnu odjeću. Bitno je da odjeća bude elastična i da se jednostavno kopča. Izbjegavaju se gumbići na odjeći već se koristi odjeća s drukerima, jednostavnog kopčanja. Ove intervencije medicinska sestra provodi kod pacijenta svakodnevno, te po potrebi više puta dnevno. Osim kupanja i oblačenja pacijenta, medicinska sestra provodi pranje kose i kasnije oblikovanje frizure u krevetu pacijenta. Isto tako pristupa brijanju pacijenta, te pazi da je koža dovoljno namočena, da se koristi dovoljno pjene ili gela za brijanje kako se kasnije ne bi razvile dodatne iritacije. Pomoć se pruža i pri održavanju intimne higijene, što je posebice bitno kod nepokretnih pacijenata ili onih s ograničenom pokretljivošću. Važno je da se intimna regija temeljito opere i osuši kako bi se spriječile ojedine, infekcije, svrbež i druge komplikacije (67). Održavanje sluznice usne šupljine te higijena zubi također se treba zadovoljiti. Važno je spriječiti nakupljanje naslaga po desnama i jeziku i spriječiti iritacije desni. Ukoliko se primijeti krvarenje ili upala o istome je potrebno obavijestiti liječnika. Higijena desni provodi se koristeći četkicu za zube i pastu, također koristi se vodica za ispiranje usta kako bi se uklonile bakterije i smanjila upala. Po odredbi liječnika mogu se primijeniti lokalno lijekovi u obliku masti, krema ili gelova namijenjenih za liječenje rane, čireva ili upale. Važno je pratiti i što pacijent jede i pije kako bi se izbjegla dodatna iritacija i infekcija usne šupljine (67). Pacijenta se potiče na povećani unos tekućine ukoliko se uoče znakovi dehidracije. Također, ukoliko se uoči suhoća ili ispućanost usana potrebno je primijeniti balzam za usne. Kod odraslih pacijenata neizostavan je nadzor nad protetskim pomagalicama kao što su zubne proteze, mostovi, udlage i slično te adekvatna higijena istih. Sve nabrojene intervencije moraju se izvoditi uz poštivanje privatnosti i dostojanstva pacijenta uz korištenje odgovarajuće opreme i pribora te uz pridržavanje svih higijenskih i sigurnosnih standarda (67).

Mnogi pacijenti imaju rizik od pada. Kako kongenitalne malformacije mozga utječu na razvoj motoričke sposobnosti i gubitak ravnoteže rizik od pada je velik. Medicinska sestra kod svakog pacijenta treba prikupiti osnovne podatke koji uključuju: dob, spol, specifičnost sadašnje motorike, kognitivni status, mogućnost brige o sebi, lijekovi i okolinski uvjeti. Također potrebno je procijeniti rizik za pad putem Morseove ljestvice

(68). Kako bi se pad spriječio medicinska sestra iz pacijentove okoline treba ukloniti potencijalno opasne prepreke te treba smjestiti pacijenta u blizinu toaleta. Također potrebno je staviti zvono na dohvat ruke pacijentu i osigurati adekvatno osvjetljenje u sobi pacijenta. Također, sve potrebne stvari potrebno je smjestiti na dohvat ruke pacijentu. Tijekom i nakon svakog medicinsko-dijagnostičkog postupka potrebno je nadzirati pacijenta. Važno je osigurati prikladnu odjeću i obuću koja također sprječava mogućnost ozljede. Ovisno o stupnju samostalnosti pacijentu je potrebno omogućiti adekvatna pomagala i ortopedska pomagala ukoliko su indicirana. Važno je koristiti zaštitne ograde kada stanje pacijenta to zahtijeva, a prema potrebi i humanu fiksaciju. Ukoliko dođe do incidenta isti je potrebno dokumentirati i prijaviti te ponovno procijeniti pacijentovo stanje i rizik od pada (68).

Smanjena sposobnosti samoregulacije unosa hrane i tekućine, intelektualne poteškoće, psihološki učinak bolesti i motorička ograničenost utječu na neadekvatan prehrambeni unos pacijenta. Medicinska sestra treba prikupiti podatke o prehranbenim navikama pacijenta, sposobnosti žvakanja i gutanja hrane. Također, potrebno je procijeniti pacijentovu tjelesnu težinu i indeks tjelesne mase (BMI), te prikupiti podatke o mentalnom statusu i stupnju samostalnosti pacijenta (68). Također se procjenjuje turgor kože, stanje sluznice i zubala. Po potrebi mogu se učiniti laboratorijski nalazi stoga u tu svrhu medicinska sestra uzima uzorak venske krvi za analizu. Kod pacijenta je potrebno nadzirati unos hrane i tekućine, te vagati pacijenta kako je unaprijed dogovoreno s nadležnim liječnikom. U suradnji s nutricionistom potrebno je izraditi plan prehrane. Pomoć prilikom hranjenja je neophodna ukoliko je samozbrinjavanje ograničeno. Hranjenje pacijenta vrši se u odgovarajućem položaju; najčešće pacijent zauzima visoki Fowlerov položaj kako bi se omogućilo adekvatno gutanje i spriječila aspiracija. Prije i nakon uzimanja obroka medicinska sestra provodi toaletu usne šupljine. Neophodno je osigurati dovoljno vremena za hranjenje ovisno o stanju pacijenta (68). Osobe s kongenitalnim malformacijama mozga obično imaju kronični poremećaj svijesti, što dovodi do višestrukih komplikacija. Štoviše, pacijenti mogu razviti visok katabolizam, što rezultira očitim gubitkom težine i nedovoljnom opskrbom hranom. Dokazi pokazuju da nutricionistička podrška igra ključnu ulogu kod kritično bolesnih pacijenata, posebno kod teških neuroloških pacijenata. Primjena enteralne prehrane (EN) smatra se optimalnim pristupom prehrani za bolesnike bez gastrointestinalne disfunkcije. EN primjena ne samo da osigurava dovoljno hranjivih tvari, već također poboljšava unos proteina i energenata kroz prevenciju stresa za

gastrointestinalni trakt. Dodatno, primjena EN-a potencijalno smanjuje bakterijsku translokaciju, smanjuje upalni odgovor, pa čak i regulira funkciju mozga kroz os mozak-crijeva (63). EN može znatno ublažiti upalne reakcije, poboljšati imunitet i održati strukturu crijevne flore. Kod pacijenata s povećanim IKT-om povećana opskrba kalorijama povezana je sa smanjenjem smrtnosti i komplikacija. Rana enteralna prehrana pruža dobit kritično bolesnim pacijentima. Enteralna prehrana izravno potiče intestinalnu peristaltiku i otpuštanje trofičnih tvari i neuropeptida koji imaju važnu ulogu u obrani sluznice. Enteralna prehrana stimulira otpuštanje imunoglobulina A (IgA) iz crijevnih limfnih tkiva, čime se smanjuje adhezija bakterija na epitelne stanice i sprječava povećanje intestinalne propusnosti. Rana EN smanjuje crijevnu propusnost, što smanjuje prijenos bakterijskih kolonija i inhibira sistemsku upalu, smanjujući tako stopu incidencije kroničnog hidrocefalusa. Medicinska sestra pacijentu primjenjuje ET prehranu prema liječničkoj indikaciji. Isto tako, ovisno o stanju pacijenta ponekad je potrebno uvesti nazogastričnu sondu ili primijeniti ordiniranu parenteralnu prehranu (66). U prehrani je važno ograničiti unos soli, pošto prekomjerni unos soli može uzrokovati zadržavanje tekućine u organizmu što pogoršava simptome hidrocefalusa. Također izrazito je važno osigurati optimalni unos vode kako bi se spriječila dehidracija i povećati unos vlakana da se održi adekvatna peristaltika i spriječi zatvor koji može pogoršati simptome hidrocefalusa. Mlijeko, mliječni proizvodi, bijeli kruh, slatkiši i ostale namirnice koje uzrokuju nadutost treba izbjegavati. Unos voća, povrća, zdravih izvora proteina i zdravih masti treba povećati kao i namirnice bogate magnezijem. Ključno je kod pacijenta održavati umjerenost i dovoljan broj obroka dnevno, kao i vrijeme potrebno za hranjenje koje je kod svakog pacijenta individualno (68). Također, kako je imunološki sustav takvih pacijenata izrazito narušen potrebno je osigurati prehranu bogatu vitaminima i mineralima stoga je poželjno da se u skrb pacijenta uključi nutricionista. Osim svega navedenog, ne postoje posebni prehrambeni zahtjevi za osobe s hidrocefalusom. Eventualno se mogu pojaviti epizode regurgitacije ili povraćanja, koje su uobičajene kod DWS-a. Medicinske sestre trebaju znati prepoznati normalno od patološkog povraćanja u skrbi za pacijente.

Mučnina i povraćanje uobičajeni su klinički simptomi hidrocefalusa. Često prate različita stanja poput gripe, upale srednjeg uha i infekcija mokraćnog sustava. Proljev i bolovi u trbuhu također su česte tegobe. Kada osoba s kongenitalnom malformacijom mozga ima blage gastrointestinalne simptome medicinska sestra mora na vrijeme upozoriti liječnika. Liječnik tada mora procijeniti prisutnost ili odsutnost drugih simptoma i povijest



izloženosti gastrointestinalnim bolestima. Medicinska sestra kod svake sumnje na akutno stanje pacijentu mora izmjeriti vitalne funkcije. Mjeri se krvni tlak, temperatura, puls, zasićenost kisikom i frekvencija disanja (67). Prema potrebi može se izmjeriti razina šećera u krvi. Osim vitalnih znakova, vjerojatno najvažnija procjena je promjena u razini svijesti i ponašanju pojedinca. Medicinskoj sestri može biti nemoguće razlikovati simptome akutnog abdomena od simptoma koji upućuje na manje zabrinjavajuću dijagnozu, stoga je izrazito bitno pratiti promjene u statusu bolesnika i na vrijeme se konzultirati sa liječnikom. U slučaju povišene tjelesne temperature potrebno je primjenjivati fizikalne metode i antipiretike (68). Važno je rehidrirati pacijenta i osigurati povoljne mikroklimatske uvjete. Ukoliko pacijent povraća ili ima proljev, nužno je pregledati otpadne produkte te uočiti svaku pojavu krvi, primjesa; promjenu u količini, boji i konzistenciji, kao i neobičan miris ili drugi znak te isto dokumentirati. Prema indikaciji liječnika potrebno je pacijentu izvaditi krvne nalaze, te pacijenta u pratnji odvesti na dijagnostičke pretrage. Također, moguća je primjena emetika u slučaju povraćanja, nadoknada tekućine u slučaju dehidracije i dijetalna prehrana u slučaju proljeva (68).

Osobe s kongenitalnim malformacijama mozga često se žale na glavobolje. Ako rutinsko liječenje blagim analgeticima ne ublaži simptome ili ako glavobolje postanu česte ili kronične, potrebna je procjena neurologa i neurokirurga. Glavobolja je najčešće rezultat periodičnih epizoda povećanog intrakranijalnog tlaka. Osobe s hidrocefalusom povremeno dožive epizode glavobolja i povraćanja u ranim jutarnjim satima nakon spavanja. Uzrok može biti neaktivnost i vodoravni položaj tijekom spavanja. Ako su ove epizode rijetke ne zahtijevaju liječenje, osim analgetika i eventualno emetika za mučninu i povraćanje. Medicinska sestra mora redovito pratiti neverbalne znakove boli kod pacijenta, te ukoliko je moguće ispitati bol na VASS skali (67). Ostale intervencije medicinske sestre su: provedba sveobuhvatnog pregleda boli (lokacija, karakteristike, učestalost, intenzitet); osigurati propisanu analgeziju; utvrditi utjecaj boli na kvalitetu života; kontrolirati čimbenike okoline koji mogu utjecati na pacijentov odgovor na nelagodu; smanjiti ili ukloniti čimbenike koji precipitiraju ili povećavaju bol; odabrati te provoditi niz mjera za olakšavanje boli pacijenta; promicanje odgovarajućeg odmora/spavanja i praćenje bolesnikova zadovoljstva kontrolom boli, u određenim intervalima. Također, važno je biti uz pacijenta tijekom povraćanja kako ne bi došlo do aspiracije želučanog sadržaja. Pacijentu je potrebno osigurati bubrežastu posudu za povraćanje, te je važno da bude u odgovarajućem položaju (na boku ili u polusjedećem). Također, potrebno je redovito

mjeriti vitalne znakove, čije vrijednosti mogu upućivati na postojanje boli (67). U suradnji s liječnikom potrebno je primijeniti odgovarajuće lijekove. U slučaju da simptomi perzistiraju i ne ublaže se na primjenu terapiju ili dođe do poremećaja svijesti, motoričke sposobnosti i izrazitog pogoršanja vitalnih znakova potrebno je obavijestiti liječnika (68).

Osobe s kongenitalnim malformacijama mozga mogu imati odgođenu sposobnost razvoja kontrole crijeva i mjehura. Inkontinencija je prisutna u većini slučajeva. Medicinska sestra u skrbi za bolesnika prikuplja podatke o količini izlučenog urina i učestalosti mokrenja. Potrebno je pacijenta pitati ima li podražaj na mokrenje ili ne. Također, važna je procjena kože perianalnog područja kao i podaci o dosadašnjim bolestima (akutnim, kroničnim, neurološkim i sl.). Nakon što su podaci prikupljeni prema individualnoj procjeni potrebno je primijeniti program kontrole inkontinencije. Program kontrole obuhvaća: trajnu kateterizaciju, jednokratnu kateterizaciju i primjenu pomagala (ulošci, podlošci, pelene) (68). Ovisno o procjeni kod pacijenta je potrebno primijeniti odgovarajuće pomagalo. Nadalje, potrebno je voditi evidenciju prometa tekućine: unos tekućine, vaganje pelena, mokrenje i mjerenje diureze u urinarnoj vrećici. Također je važno izraditi plan unosa tekućine, primjerice smanjiti unos u večernje sate kako bi spavanje proteklo optimalnije. Kako upotreba pomagala za mokrenje povisuje rizik od infekcije potrebno je održavati adekvatnu higijenu spolovila, redovito mijenjati pelene, katetere, podloške i ostalo korišteno, te mjeriti tjelesnu temperaturu. Prilikom procjene izlučenog urina potrebno je procijeniti količinu, izgled, miris, učestalost i primjese. Najčešća komplikacija inkontinencija je urinarna infekcija (68). Urinarna infekcija je komplikacija koja od medicinske sestre zahtijeva specifično poznavanje anatomije i fiziologije mokraćnog sustava za provođenje pravilne njege. Sestrinske intervencije u slučaju infekcije uključuju kateterizaciju prilikom retencije, kontrolu infekcije, njegu katetera, praćenje vitalnih funkcija, primjenu lijekova i uzimanje uzoraka urina za specifične pretrage. U slučaju inkontinencije stolice medicinska sestra prikuplja relevantne podatke o eliminaciji, navikama, mogućnostima, prehrani, dosadašnjim bolestima i lijekovima. Također, nužno je prikupiti podatke o mogućnosti samozbrinjavanja. Prilikom defekacije pacijentu je nužno osigurati privatnost i staviti pelene odgovarajuće veličine (68). Nakon defekacije potrebno je održavati higijenu spolovila i perianalnog područja. Pacijent treba biti u prikladnom položaju, onom koji je za njega najpovoljniji. Plan unosa hrane i tekućine treba redovito pratiti i ažurirati. Za održavanje normalne stolice nužno je osigurati male ali učestale

obroke kao i hranu bogatu vlaknima. Nakon svake defekacije stolicu treba promatrati na znakove krvarenja, neobičnih primjesa, konzistencije i mirisa (68).

Kako problemi u razvoju mozga utječe na motoričku sposobnost pojedinca jedan od dugoročnih problema su komplikacije dugotrajnog mirovanja. Komplikacije dugotrajnog mirovanja javljaju se uslijed nepokretnosti uzrokovane u ovom slučaju neurološkom bolešću koja posljedično utječe na smanjenje mišićne snage i ovisnost o drugim osobama. Dugotrajno mirovanje dovodi do usporene cirkulacije i smanjenja plućne funkcije (67). Najčešće komplikacije koje se manifestiraju uslijed dugotrajnog mirovanja su: dekubitus, kontrakture, tromboza i respiratorne komplikacije. Osnovni korak u pružanju sestrinske skrbi je procjena stanja pacijenta, čimbenika rizika te fizičkog i psihičkog potencijala za razvoj komplikacija. Sestrinska skrb usmjerena je ponajviše na prevenciju ovih stanja. U slučaju dekubitusa medicinska sestra treba prikupiti podatke o stupnju samostalnosti i mogućnosti samozbrinjavanja pacijenta, stupnju i lokalizaciji dekubitusa, sekreciji, boli, boji kože, temperaturi i mirisu sekreciji. Važno je učiniti fizikalni pregled s osvrtnom na predilekcijska mjesta. Kako bi se procijenio rizik za nastanak koristi se Braden skala (67). Kod pacijenta se prikupljaju podaci o laboratorijskim nalazima: hematokrit, hemoglobin, magnezij, serumski albumin, fosfor i ostalo prema indikaciji liječnika. Prilikom prijema pacijenta i svakodnevno se procjenjuje stanje dekubitusa ukoliko je on već prisutan ili postoji pojačani rizik od nastanka. U slučaju prisutnosti dekubitusa potrebno je izmjeriti veličinu, opisati stupanj, lokaciju, sekreciju i/ili prisustvo granulacija/nektrotičnog tkiva. Sve navedeno potrebno je dokumentirati i usporediti s obzirom na raniji status. Nakon što je početna procjena i priprema izvršena potrebno je utvrditi plan zbrinjavanja dekubitusa i prema potrebi uključiti druge stručnjake u zbrinjavanje. U njezi predilekcijskih mjesta koristi se pH neutralni sapun i voda. Sapun je potrebno dobro isprati i očišćeno područje temeljito osušiti (67). Izbjegavaju se sredstva koja dodatno isušuju i narušavaju pH kože. Također, važno je stimulirati cirkulaciju kože ugroženog područja. Masaža je kontraindicirana. Intaktna kože se može zaštititi ovisno o stupnju dekubitusa sredstvom za zaštitu i obnovu kože, tankom prozirnom oblogom ili hidrokoloidnom oblogom kao i oblogama posebno namijenjenim za dekubitus ovisno o stupnju rane prema uputama proizvođača. Ukoliko postoji otvorena rana važno je isprati unutrašnjost rane sterilnom fiziološkom otopinom, kružnim pokretima smjerom od unutra prema van (67). Za ispiranje dubokih lezija koristi se štrcaljka. Unutrašnjost dekubitalne rane potrebno je ispuniti propisanim hidrokoloidnim gelom. Ukoliko je indicirano rana se može prekriti

sekundarnim oblogama kao što su sterilni prijevoji, alginatna obloga ili hidrokolooidna obloga. Prilikom svake procjene prate se znakovi infekcije: edem, sekrecija, miris, crvenilo i vrućica. U svrhu prevencije potrebno je osigurati optimalnu hidraciju pacijenta i pratiti simptome i znakove hidracije (stanje sluznice usne šupljine, diureza, specifična težina urina i dr.). Također, važno je unositi propisanu pojačanu količinu ugljikohidrata i bjelančevina kao i ordiniranih suplemenata (vitamin C i B) (67). Higijena kreveta i postelnog rublja također je neizbježna. Plahte moraju biti suhe, čiste, zategnute bez nabora. Položaj pacijenta u krevetu mora se mijenjati svakih 1 do 2 sata. Ukoliko se uoče nova crvena područja čija prisutnost ne nestaje unutar sat vremena od promjene položaja potrebno je pojačati učestalost okretanja. Za smanjenje pritiska predilekcijskih mjesta mogu se koristiti podlošci od jastuka, antidekubitalni madraci i tvornički proizvedeni jastuci punjeni gelom, vodom, pjenom ili zrakom. Poželjno je provoditi aktivne i pasivne vježbe ekstremiteta i vježbe cirkulacije. Ukoliko je prisutna bol može se primijeniti analgetik (67).

Složenost kongenitalnih malformacija mozga dovodi do velikih društvenih posljedica. Simptomatologija i posljedice ove heterogene skupine bolesti stvaraju negativne osjećaje u obitelji i kod samog oboljelog. Svaka osoba s ovako teškom dijagnozom sposobna je primiti i realizirati ljubav, ohrabrenje, izraze dobre volje, ulaganje u svoje vještine i društvenu interakciju, kao bilo koji drugi pojedinac. Medicinske sestre svojim djelovanjem utječu na emocionalnu ravnotežu. U svom obnašanju moraju osigurati pristup pun razumijevanja, empatije i ohrabrenja s ciljem osiguravanja kvalitete života dostatne svakom pojedincu (63).

## 6. PRIKAZ SLUČAJA

### Osobna anamneza, 18.10.1996.

Mladić u dobi od 26 godina smješten u ustanovi za dugotrajnu skrb „Kuća Sv. Vinka Paulskog, Oborovo“ od 2003. godine. Iz obiteljske anamneze doznaje se kako je imenovani rođeni 07.10.1996. godine, kao drugo dijete u braku roditelja carskim rezom. Osim imenovanog u braku roditelja rođeno je još dvoje muške djece; 1993. godine i 1999. godine. Oba brata urednog su psihofizičkog razvoja. Zdravstveno stanje roditelja je uredno, a odnosi u braku su skladni. Roditelji su samostalno brinuli za imenovanog do njegove sedme godine života u obiteljskoj kući, no pošto nisu imali daljnje mogućnosti za pružanje adekvatne skrbi o teško hendikepiranom djetetu podnijeli su zahtjev za smještaj imenovanoga u ustanovu za dugotrajnu skrb.

Iz medicinske anamneze doznaje se kako je imenovani rođen carskim rezom iz 40. tjedna gestacije, trudnoća kontrolirana. Porođajna težina iznosila je 3700 g, a dužina 56 cm. Po porodu prisutan spontani plač u prvoj minuti, Apgar 8/9. Dijagnoza Dandy Walker malformacije postavljena je intrauterino u Kliničkoj bolnici Sveti Duh u 36. tjednu gestacije. Tada se sastao konzilij s neurokirurgom, no roditelji su zauzeli stav da ne pristaju na operacijski zahvat. Po porodu kod imenovanog je vidljiv jaki hidrocefalus; 43,5 cm uz nategnutu kožu glave, proširenih sutura posebno baze mozga (lat. *sut. temporozygmatica; sut. tambdoidee, sut. temporozygmatica*) uz otvorenu veliku fontanelu (VF) 3x2 p.p., MF 2x2 p.p. U prvom danu po porodu uočena hipoglikemija (guk 0,8 mmol/l) bez kliničkih simptoma koja se kupirala infuzijom 10% glukoze. Diskretan ikterus bio je prisutan od trećeg do desetog dana po rođenju. Pupkovina je otpala osmog dana, rana uredno zarasla. Kontrolni ultrazvučni pregled učinjen je 10.10.1996. (treći dan) kako bi se procijenio status moždanih struktura. Ultrazvučnim pregledom uočen je uski plašt mozgovine, postranične klijetke i treća klijetka čine zajedničku šupljinu, talamusi su mali i nerazvijeni a stražnja lubanjska jama je gotovo prazna. Tada postavljene dijagnoze:

- Anomalija razvoja mozga
- Hidrocefalus
- Nerazdvajanje talamuss-prozencefalija
- Dandy Walker sindrom

Uz sva objašnjenja i informiranost, otac odbio predloženi operativni zahvat drenaže likvora. Iz statusa imenovanog po otpustu dominira veličina glave s opsegom 49 cm. Sagitalna i ostale suture proširene, VF otvorena više od 5 p.p., s naglašenom napetošću. Izrazito proširenje lubanjskih vena, prisutan refleks „zalazećeg sunca“. Stanje svijesti budno, mirno, tromijih reakcija, povremeno plače. Prihvaća specijalnu hranu „Humana 1“, bez kriza. Primitivni refleksi razvijeni. Kako se ranije odustalo od operativnog zahvata drenaže likvora imenovani se s urednim vitalnim reakcijama otpušta na kućnu njegu uz dostanu edukaciju roditelja.

### **Sestrinska anamneza, 01.02.2023.**

H. Z., rođen 1996. godine u OB Karlovac, smješten je u „ Kući Sv. Vinka Paulskog, Oborovo“ od 2003. godine na zahtjev roditelja. Sada je mladić u dobi od 26 godina. Od medicinskih dijagnoza ističu se:

- Simptomatska epilepsija
- Epileptički status
- Anomalija razvoja mozga: Prozencefalija
- Hydrocephalus permagnus
- Dandy Walker sindrom
- Teška psihomotorna retardacija

Pacijent zbog opisa dijagnoza nije pohađao predškolski odgoj i obrazovanje, te nije radno sposoban. Skrbništvo nad njim je preuzeo otac, koji je ujedno uz majku osoba za kontakt. Alergije na lijekove do sada nisu zabilježene, a od terapije svakodnevno uzima:

- Depakine Chrono 500 mg 1,0,1
- Tegretol 400 mg 1,0,1
- Phenobarbiton 75 mg 0,0,1
- Keppra 500 mg 2,2,2
- Heferol 350 mg 1,0,0
- Silimarin 1,0,0

Komunikacijske vještine pacijenta izrazito su ograničene pa se relevantni podaci prikupljaju iz sekundarnih i tercijarnih izvora. Prema procjeni samostalnosti pacijent je potpuno ovisan (stupanj 4 – sestrinska lista). S aspekta samozbrinjavanja i fizičke aktivnosti pacijent je u kategorijama: higijena, hranjenje, eliminacija, oblačenje, hodanje,

premještanje, sjedenje, stajanje – potpuno ovisan (stupanj 4), dok je u kategoriji: okretanje – ovisan u višem stupnju (stupanj 2). Od opreme i pomagala ne koristi ništa, a podnošenje napora teško podnosi. Kod pacijenta je izražena teška motorička disfunkcija koja ga ograničava u aktivnostima samozbrinjavanja. Smanjeno podnošenje napora uzrokovano je insuficijencijom fizioloških sposobnosti za izvođenje željenih i potrebitih aktivnosti. Prilikom aktivnosti koje zahtijevaju određeni stupanj napora pacijent neverbalnim znakovima izražava umor i nelagodu. Isto se prikazuje u vidu emocionalnih ekspresija, tahipneje i tahikardije. Apetit je smanjen i učestale su epizode povraćanja zbog povišenog IKT-a. Žvakanje i gutanje je također otežano stoga je pacijent na kašastoj prehrani, odnosno hrani pripremljenoj miksanjem. Pacijent ne koristi zubnu protezu, a oralna sluznica je normalna. Prisutna je inkontinencija stolice i povremena konstipacija. Stolica se regulira Portalak sirupom ili čepićima. Također, kod pacijenta je prisutna totalna inkontinencija urina, te pacijent koristi pelene. Znojenje je normalno. Vid je oslabljen, zamagljen, no pacijent iz sigurnosnih razloga ne koristi dodatna pomagala, a sluh je očuvan, te pacijent često traži da mu se pjeva ili da sluša glazbu. Povremeno se žali na glavobolju. Govor je afazičan. Pacijent vokalizira neartikulirane zvukove te nema mogućnost razumijevanja ili izražavanja (ekspresiju) riječi. Stanje svijesti na GKS skali je 10/15. Pacijent je pri svijesti, konfuzan. Zakonski skrbnik (otac) nije sklon preporučenim dijagnostičkim i terapijskim postupcima, te se provodi potpuno, simptomatsko liječenje.

### **Fizikalni pregled**

Pacijent je visok 158 cm i ima 37 kg. BMI iznosi 14,8 što ukazuje na pothranjenost, no uzrok takvog BMI je rezultat zaostajanja u psihomotornom razvoju uslijed kongenitalne malformacije. Vrijednosti vitalnih znakova su: krvni tlak 140/90 mmHg, puls 60/min, temperatura aksilarno 36,9 stupnjeva C, frekvencija disanja 28/min, saturacija kisikom 96%. Koža je očuvanog integriteta, normalno prokrvljena, normalne temperature i boje, bez znakova iritacije, ozljeda i slično. Glava pacijenta je izrazito povećana, opsega 78 cm, a za zaštitu vrata preporučeno je nošenje „vratnog nosača glave“ (krupniji Shanz ovratnik) kako bi se rasteretila vratna kralježnica kod podizanja glave. Toraks pacijenta je sitnije građe, bez osobitosti kao i abdomen uz prisutnost generalizirane mišićne atrofije. Kod ekstremiteta izražen mišićni rigiditet bez tremora. Prisutna bradikinezija, hipokinezija i akinezija. Prisutna i djelomična paraliza donjih udova; spastična paraplegija. Dekubitusa, edema, hematoma i oštećenja tkiva nema. Kontraktуре su prisutne unazad 10 godina na

skočnim zglobovima. Prema Braden skali pacijent ima visok rizik za nastanak dekubitusa 12/23, a prema Moresovoj ljestvici također ima visok rizik za pad (50 bodova).

### **Osobitosti o pacijentu**

Kod pacijenta dominira teška psihomotorna retardacija. Pacijent je smješten u specijalnom medicinskom krevetu. Iako je motorički ograničen po pitanju pokretljivosti, učestalo se miče po krevetu „u smjeru kazaljke na satu“. Najčešće je u ležećem položaju zbog jako izraženog hidrocefalusa, te je preporuka specijaliste da se glava ne diže zbog moguće ozljede vratne kralježnice, a u slučaju kad je dizanje neophodno koristi se „vratni nosač glave“. Komunicira smiješkom i to najčešće kada mu se nešto sviđa i kada isto prihvaća bez odbijanja. Ponekad udara/plješće rukama kako bi proizveo zvukove i u tom slučaju glavu pomiče lijevo – desno. Razumije kada ga se zove imenom i voli da mu se pjeva. Također, senzibilan je na dodir. Prilikom provođenja zdravstvene njege traži da ga se mazi po glavi a i on voli dodirivati druge osobe, ponajviše po rukama. Često mu radni terapeuti omogućuje igračke koje sviraju, no važno je da su iste od čvrstog materijala. Sve što nije čvrsto za njega je neprikladno jer ima običaj stavljati sve u usta i gristi, ponekad čak i pojesti. Zapravo svaki mekani, plišani, pamučni i slični materijal grize, trga i jede. Iz tog razloga oblači se u jednodijelne pidžame s patent zatvaračem, jer klasične dvodijelne pidžame na kopčanje gumbićima potrga sa sebe. Kako roditelji odbijaju većinu preporuka u vezi dodatnih pretraga, pregleda i metoda liječenja na kontrolne preglede većinom odlaze djelatnice ustanove za dugotrajnu skrb. Sklon je epileptičnim napadajima, uglavnom ujutro i u pravilu 2x tjedno. Napadaji su tonički uz drhtanje ili ukočenost ruku uz vokalizaciju i u trajanju od 10 do 15 sekunda, te prolaze na primijenjenu klizmu Diazepam; 5 do 10 mg. Pacijent osim što je motorički ograničen ima poremećaj s apstraktnim razmišljanjem, razumijevanjem, uopćavanjem i organiziranjem informacija u svrhu rješavanja problema.

### **5.1. Sestrinske dijagnoze**

#### **Dijagnoza:**

Visok rizik za opstrukciju dišnih putova u/s poremećajem stanja svijesti 2° epileptični napadaj te posljedično zapadanje jezika/aspiracija sline



**Cilj:**

Pacijent će imati prohodne dišne putove, medicinska sestra poduzet će mjere za kontrolu ili uklanjanje napadaja.

**Intervencije:**

- Nadzirati brzinu, ritam, dubinu i napor disanja
- Procijeniti stanje svijesti
- Postaviti pacijenta u ležeći položaj na ravnu podlogu
- Glavu pacijenta okrenuti na stranu tijekom napadaja
- Osloboditi područje vrata i prsnog koša od odjeće
- Ukloniti jastuke i podići zaštitne ograde na krevetu
- Ne ograničavati bolesnikove pokrete
- Zaštititi glavu bolesnika od udaraca u tvrdu podlogu
- Aspirirati dišne putove prema potrebi
- Postaviti orafaringealni/nazofaringealni tubus ukoliko je indicirano i pacijent ima opuštenu čeljust (prije nego je čeljust zategnuta ili po prestanu napadaja ako je pacijent bez svijesti)
- Ne gurati ništa u usta pacijenta ukoliko je prisutan trizmus/grčenje
- Primijeniti 5 do 10 mg klizmu Diazepama rektalno prema indikaciji liječnika
- Ostati uz pacijenta za cijelo vrijeme trajanja napadaja
- Po završetku napadaja pacijenta smjestiti u bočni položaj
- Primijeniti kisik prema potrebi po završetku napadaja
- Osigurati pacijentu privatnost
- Osigurati mirno okruženje i odmor pacijenta nakon napadaja
- Dokumentirati učinjeno
- Informirati liječnika o napadaju (67)

**Dijagnoza:**

Pogoršanje senzorne percepcije u/s povećanim intrakranijalnim tlakom 2° hidrocefalus što se očituje GKS rezultatom <10

**Cilj:**

Pacijent će na GKS skali održavati rezultat 10/15.

## **Intervencije:**

- Praćenje stanja svijesti bolesnika minimalno svakih 4 sata dnevno
- Mjerenje obujma glave 1x tjedno, po potrebi češće
- Procijeniti i dokumentirati senzornu percepciju (pomoću dodira, toplinom/hladnoćom, ubodom igle i dr.)
- Obratiti pažnju na prisutnost pretjeranih emocionalnih reakcija i izmijenjenih misaonih procesa
- Objasniti postupke prije i tijekom provođenja zdravstvene njege, identificirajući uključeni dio tijela
- Pružiti taktilnu stimulaciju, dodirujući pacijenta u netaknutim senzornim područjima (lice, glava, ramena)
- Omogućiti diverzivne aktivnosti (televizija, radio, glazba, posjećivanje)
- Potaknuti obitelj i posjete pacijenta da pričaju pacijentu i općim i osobnim vijestima
- Omogućiti neprekidna razdoblja odmora i spavanja
- Primjena propisanih lijekova
- Mjerenje vitalnih znakova svaka 4 sata dnevno, po potrebi češće
- Obavješćavanje nadležnog liječnika o svakoj promjeni stanja svijesti ili vitalnih znakova
- Uočavanje znakova i simptoma povišenog IKT-a (iznenadna glavobolja, povraćanje, smanjena budnost)
- Podizanja uzglavlja kreveta na 15-45 stupnjeva kako bi se potaknula drenaža likvora metodom gravitacije
- Procijeniti veličinu zjenica i zjenične reakcije na svjetlo
- Procjena bulbomotorike
- Procjena motorne i senzorne funkcije
- Dokumentirati promjene u neurološkom statusu i vitalne parametre
- Obavijestiti liječnika o svakoj promjeni stanja pacijenta (65)

## **Dijagnoza:**

Visok rizik za ozljedu vratne kralježnice u/s povećanim obujmom glave (promjer glave 78 cm)

**Cilj:**

Pacijent neće ozlijediti vratnu kralježnicu.

**Intervencije:**

- Osigurati ležeći položaj na ravnoj podlozi
- Mjeriti opseg glave
- Sve radnje oko pacijenta raditi u ležećem položaju
- Prilikom neophodne vertikalizacije pacijenta koristiti vratni nosač
- Pregledavati glavu i vrat pacijenta i uočiti potencijalne ozljede
- Kontinuirano procjenjivati motoričku funkciju
- Pažljiva manipulacije i promjena položaja glave
- Svakodnevni pregled kože
- Aktivnosti planirati kako bi se osiguralo neprekidno razdoblje odmora
- Suradnja s fizikalnim i radnim terapeutom (68)

**Dijagnoza:**

Emocionalna uzrujanost u/s promjenama u okolini što se očituje pretjeranom razdražljivošću pacijenta

**Cilj:**

Pacijent neće pokazivati znakove emocionalne uzrujanosti.

**Intervencije:**

- Osigurati mirno okruženje
- Iz okoline ukloniti sve štetne podražaje
- Ne raspravljati pred pacijentom o njegovom zdravstvenom stanju ili temama koje ga inače uzrujavaju
- Upozoriti obitelj da se suzdrži od raspravljanja pred pacijentom
- Osigurati nježne podražaje (glazba, taktilni dodir)
- Objasniti pacijentu svaki postupak koji će se izvoditi
- Održavati jednaku rutinu u pružanju zdravstvene njege
- Intervencije unaprijed planirati
- Pacijentu se obraćati imenom

- Dopustiti pacijentu da on pruži taktilni dodir drugim osobama kada ga to smiruje
- Upoznati pacijenta s novim djelatnicima uključenim u njegovu skrb
- Ne izdvajati pacijenta iz njegove sigurne okoline, omogućiti mu smještaj u istoj prostoriji tijekom cijelog boravka (69)

### **Dijagnoza:**

Smanjena mogućnost brige o sebi – osobna higijena 5° u/s motornom disfunkcijom 2° DWS što se očituje nemogućnošću pacijenta da samostalno provodi higijenu cijelog tijela

### **Cilj:**

Pacijent će biti uredan, očuvanog integriteta kože, bez neugodnih mirisa i osjećat će se ugodno.

### **Intervencije:**

- Aktivnosti obavljati uvijek u isto vrijeme
- Davati jednostavne upute
- Izbjegavati sve što pacijentu može odvući pažnju
- Omogućiti privatnost tijekom provođenja mjera provođenja osobne higijene
- Koristiti odgovarajuća pomagala za pranje tijela
- Osigurati optimalnu temperaturu vode
- Osigurati ugodne mikroklimatske uvijete prostorije
- Promatrati kožu i moguće kožne promjene prilikom kupanja
- Koristiti neutralan sapun
- Koristiti mekane i čiste trljačice i ručnike
- Oprati kosu
- Oprati lice i tijelo pacijenta
- Oprati perianalnu regiju pacijenta
- Urediti nokte na rukama i nogama
- Posušiti pacijenta
- Obučiti pacijenta
- Presvući krevet nakon kupanja (67)

**Dijagnoza:**

Visok rizik za povećanje intrakranijalnog tlaka u/s pojavom određenih faktora rizika

**Cilj:**

Faktori/aktivnosti koji doprinose povećanju IKT-a su kontrolirani ili uklonjeni u potpunosti

**Intervencije:**

- Identificirati aktivnosti koje uzrokuju povećanje IKT-a
- Mjeriti vitalnih funkcija
- Kontrola povišene tjelesne temperature antipireticima
- Evidencija količine unosa tekućine
- Pridržavanje ograničenog unosa tekućine prema indikaciji liječnika
- Ograničen unos natrija
- Kontrola prometa tekućine
- Primjena osmotskih diuretika, kortikosteroida i antikonvulziva prema odredbi liječnika
- Kontrola glukoze u krvi prema pisanoj odredbi liječnika
- Neurološka procjena
- Održavati prohodnosti dišnih putova
- Mjere opreza prilikom konvulzivnih ataka
- Praćenje diureze
- Koristiti laksative/izbjegavati naprezanje prilikom defekacije (65)

**Dijagnoza:**

Visok rizik za retenciju tekućine u/s pretjeranim unosom tekućine

**Cilj:**

Bolesnik će biti lagano dehidriran

**Intervencije:**

- Dozvoliti tijekom dana veći unos tekućine jer bolesnik doručkuje i ruča
- Na krevet staviti oznaku da je na snazi restrikcija tekućine
- Bilježiti diurezu pacijenta

- Koristiti laksative
- Objasniti obitelji važnost restrikcije tekućine
- Dokumentirati unos i iznos tekućine
- Unos tekućine raspodijeliti kroz 24 sata
- Primijeniti lijekove prema pisanoj odredbi liječnika (65)

**Dijagnoza:**

Totalna inkontinencija u/s neurogenim mjehurom 2° DWS što se očituje nekontroliranim i kontinuiranim istjecanjem urina

**Cilj:**

Uz pomoć pomagala uspostaviti će se kontrola eliminacije urina.

**Intervencije:**

- Podučiti obitelj pacijenta o totalnoj inkontinenciji i njezinim uzrocima
- Prema potrebi primjena jednokratnih kateterizacija
- Primjena pelena
- Evidencija prometa tekućine (unos tekućine, vaganje pelena)
- Izraditi plan unosa tekućine
- Smanjiti unos tekućine iza 19 sati
- Higijena perianalne regije (oprati i posušiti nakon svakog mokrenja)
- Koristiti dobro upijajuće pelene
- Nakon svake epizode istjecanje mokraće promijeniti odjeću i posteljinu
- Upotrebljavati sredstva za zaštitu kože
- Primijetiti znakove retencije urina
- Dokumentirati učinjeno (67)

**Dijagnoza:**

Smanjena mogućnost brige o sebi – hranjenje 5° što se očituje nemogućnošću samostalnog prinošenja hrane ustima

**Cilj:**

Nutritivne potrebe pacijenta bit će zadovoljene.

### **Intervencije:**

- Procijeniti stupanj samostalnosti
- Procijeniti refleks gutanja
- Osigurati obroke uvijek u isto vrijeme
- Hraniti pacijenta uvijek na istom mjestu
- Pripremiti hranu i pribor za jelo prije nego što pacijent počne jesti
- Osigurati male obroke, voljene hrane, prikladno servirane i primjerene temperature
- Postaviti zaštitnu kompresu prije hranjenja
- Osigurati dovoljno vremena za hranjenje
- Ukloniti nož i ostali oštri pribor iz pacijentove okoline
- Osigurati kašastu prehranu pacijentu
- Osigurati mir i privatnost prilikom hranjenja
- Učiniti toaletu usne šupljine prije i nakon obroka
- Smjestiti pacijenta u odgovarajući položaj
- Ne ometati pacijenta prilikom jela
- Davati male zalogaje
- Prepoznati uznemirenost ili umor kod pacijenta (67)

## 7. ZAKLJUČAK

Kongenitalne anomalije mozga predstavljaju rijetka, ali ozbiljna stanja koja mogu uzrokovati širok spektar neuroloških i razvojnih problema. Rana dijagnoza i liječenje imperativ su za poboljšanje dugoročnih ishoda i kvalitete života osoba koje pate od ovih anomalija. Kontinuirano istraživanje i poboljšanje tehnologija za dijagnostiku i liječenje neophodno je s ciljem smanjenja utjecaja bolesti na pojedince i njihove obitelji, kao i cjelokupno društvo i zdravstveni sustav. Dandy Walker sindrom označava jednu od najkompleksnijih razvojnih anomalija uslijed opsežne kliničke i socijalne implikacije. Heterogena etiologija povezana je s funkcionalnim i neropsihijatrijskim abnormalnostima pripisanim različitim poremećajima u regijama mozga. Čest je uzrok mortaliteta dojenčadi i male djece, a kod preživjelih ostavlja brojne posljedice koje narušavaju kvalitetu daljnjeg života. Biotehnološki napredak u smislu suportivnog liječenja predstavlja napredak u poboljšanju kvalitete života osoba svih dobnih skupina, no kirurški pristup predstavlja imperativ u pogledu liječenja. Zdravstvena skrb osoba oboljelih od DWS-a težak je zadatak kako za obitelj tako i za sve zdravstvene djelatnike uključene u skrb. Bitan aspekt u skrbi je integracija oboljelih u društvo i svakodnevne aktivnosti. Najčešći problemi s kojima se oboljeli susreću su razvojni poremećaji, epileptični napadaji, totalna motorička disfunkcija, psihomotorna retardacija neurogeni mokraćni mjehur i posljedična inkontinencija, rizik od ponovljenih infekcija, bol i brojni drugi. Navedeni problemi zahtijevaju od medicinske sestre osnovna znanja i vještine iz sestrinske, znanstvene i kliničke domene neuroloških abnormalnosti mozga s ciljem rane i pravovaljane identifikacije problema i adekvatne intervencije u otklanjanju istih, bez obzira na vrstu terapijskih pristupa i kliničke manifestacije verificirane u nastanku eventualnih potreba i/ili komplikacija. U tu svrhu, medicinske sestre moraju biti znanstveno educirane za provedbu učinkovitih intervencija koje zadovoljavaju stvarne potrebe oboljelih. Medicinske sestre vitalan su i aktivan dio multidisciplinarnog tima kako u skrbi tijekom kliničkih/kirurških postupaka tako i u jačanju veze oboljelih s obitelji i pružanju 24 satne skrbi kod onih kojima je pomoć potrebna. Medicinske sestre imaju aktivnu ulogu u prevenciji i rješavanju postavljenih problema, stoga je neophodno poznavanje neurološke funkcije, znakova i simptoma bolesti i njezina liječenja, težeći maksimalnoj kvaliteti života osoba oboljelih od DWS-a i drugih razvojnih abnormalnosti mozga.



## 8. LITERATURA

1. Alanís MGT, Cantú NG, Cruz JVM, Flores JBG, Menchaca HRM, Silva GR. Descripción del caso presentado en el número anterior: Malformación de Dandy-Walker. *Arch Argent Pediatr*. 2014;12(1):103–4.
2. Sun Y, Wang T, Zhang N, Zhang P, Li Y. Clinical features and genetic analysis of Dandy-Walker syndrome. *BMC Pregnancy Childbirth*. 2023 Jan 18;23(1):40.
3. Reith W, Haussmann A. Dandy-Walker malformation. *Radiologe*. 2018 Jul 1;58(7):629–35.
4. Gardner E, Ronan O’rahilly ;, Prolo D. The Dandy-Walker and Arnold-Chiari Malformations Clinical, Developmental, and Teratological Considerations [Internet]. Available from: <http://archneur.jamanetwork.com/>
5. Joseph RA, Killian MR, Brady EE, Meeker T. Nursing Care of Infants with a Ventriculoperitoneal Shunt. *Advances in Neonatal Care*. 2017 Dec 1;17(6):430–9.
6. Ribeiro V, Cestari F, Maria De Figueiredo Carvalho Z, Barbosa IV, Melo EM, Mônica R, et al. Nursing care to the child with hydrocephalus: an integrative review assistência de enfermagem à criança com hidrocefalia: revisão integrativa asistencia de enfermería al niño con hidrocefalia: revisión integradora integrative review article Nursing care to the child with hydrocephalus.... *J Nurs UFPE on line*. 2013;7:1490–6.
7. Severino M, Geraldo AF, Utz N, Tortora D, Pogledic I, Klonowski W, et al. Definitions and classification of malformations of cortical development: practical guidelines. *Brain*. 2020 Oct 1;143(10):2874–94.
8. Shankar P, Zamora C, Castillo M. Congenital malformations of the brain and spine. In: *Handbook of Clinical Neurology*. Elsevier B.V.; 2016. p. 1121–37.
9. Robertson IJA, Leggate JRS, Miller JD, Steers AJW, Torrens MJ. Aqueduct stenosis—presentation and prognosis. *Br J Neurosurg*. 1990 Jan 6;4(2):101–6.
10. Zhang J, Williams MA, Rigamonti D. Genetics of human hydrocephalus. *J Neurol*. 2006 Oct 13;253(10):1255–66.

11. Cinalli G, Spennato P, Nastro A, Aliberti F, Trischitta V, Ruggiero C, et al. Hydrocephalus in aqueductal stenosis. *Child's Nervous System*. 2011 Oct 17;27(10):1621–42.
12. Kahn EN, Muraszko KM, Maher CO. Prevalence of Chiari I Malformation and Syringomyelia. *Neurosurg Clin N Am*. 2015 Oct;26(4):501–7.
13. Buell TJ, Heiss JD, Oldfield EH. Pathogenesis and Cerebrospinal Fluid Hydrodynamics of the Chiari I Malformation. *Neurosurg Clin N Am*. 2015 Oct;26(4):495–9.
14. Hankinson TC, Klimo P, Feldstein NA, Anderson RCE, Brockmeyer D. Chiari Malformations, Syringohydromyelia and Scoliosis. *Neurosurg Clin N Am*. 2007 Jul;18(3):549–68.
15. Cesmebasi A, Loukas M, Hogan E, Kralovic S, Tubbs RS, Cohen-gadol AA. The Chiari malformations: A review with emphasis on anatomical traits. *Clinical Anatomy*. 2015 Mar;28(2):184–94.
16. McLone DG, Dias MS. The Chiari II malformation: cause and impact. *Child's Nervous System*. 2003 Aug 1;19(7–8):540–50.
17. Singh AK, Upadhyaya DN. Sincipital Encephaloceles. *Journal of Craniofacial Surgery*. 2009 Sep;20(8):1851–5.
18. Sather MD, Livingston AD, Puccioni MJ, Thorell WE. Large supra- and infra-tentorial occipital encephalocele encompassing posterior sagittal sinus and torcular Herophili. *Child's Nervous System*. 2009 Jul 24;25(7):903–6.
19. Peters J, Raab P, Marquardt G, Zanella F. Intradiploic meningoencephalocele. *Eur Radiol*. 2002 Dec;12(S3):S25–7.
20. Kasprian GJ, Paldino MJ, Mehollin-Ray AR, Shetty A, Williams JL, Lee W, et al. Prenatal Imaging of Occipital Encephaloceles. *Fetal Diagn Ther*. 2015;37(3):241–8.
21. Tirumandas M, Sharma A, Gbenimacho I, Shoja MM, Tubbs RS, Oakes WJ, et al. Nasal encephaloceles: a review of etiology, pathophysiology, clinical presentations, diagnosis, treatment, and complications. *Child's Nervous System*. 2013 May 18;29(5):739–44.

22. Baxter DJG, Shroff M. Congenital Midface Abnormalities. *Neuroimaging Clin N Am*. 2011 Aug;21(3):563–84.
23. Al-Hashim AH, Blaser S, Raybaud C, MacGregor D. Corpus callosum abnormalities: neuroradiological and clinical correlations. *Dev Med Child Neurol*. 2016 May;58(5):475–84.
24. Hyun Yoo J, Hunter J. Imaging Spectrum of Pediatric Corpus Callosal Pathology: A Pictorial Review. *Journal of Neuroimaging*. 2013 Apr;23(2):281–95.
25. Ho ML, Moonis G, Ginat DT, Eisenberg RL. Lesions of the Corpus Callosum. *American Journal of Roentgenology*. 2013 Jan;200(1):W1–16.
26. Jeret JS, Serur D, Wisniewski KE, Lubin RA. Clinicopathological Findings Associated with Agenesis of the Corpus Callosum. *Brain Dev*. 1987 Jan;9(3):255–64.
27. Kanekar S, Shively A, Kaneda H. Malformations of Ventral Induction. *Seminars in Ultrasound, CT and MRI*. 2011 Jun;32(3):200–10.
28. Winter TC, Kennedy AM, Woodward PJ. Holoprosencephaly: A Survey of the Entity, with Embryology and Fetal Imaging. *RadioGraphics*. 2015 Jan;35(1):275–90.
29. Marcorelles P, Laquerriere A. Neuropathology of holoprosencephaly. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2010 Feb 15;154C(1):109–19.
30. Hahn JS, Barnes PD. Neuroimaging advances in holoprosencephaly: Refining the spectrum of the midline malformation. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2010 Feb 15;154C(1):120–32.
31. Signorini SG, Decio A, Fedeli C, Luparia A, Antonini M, Bertone C, et al. Septo-optic dysplasia in childhood: the neurological, cognitive and neuro-ophthalmological perspective. *Dev Med Child Neurol*. 2012 Nov;54(11):1018–24.
32. Webb EA, Dattani MT. Septo-optic dysplasia. *European Journal of Human Genetics*. 2010 Apr 22;18(4):393–7.

33. Spinosa MJ, Liberalesso PBN, Vieira SC, Löhr Júnior A. De Morsier syndrome associated with periventricular nodular heterotopia: case report. *Arq Neuropsiquiatr.* 2007 Sep;65(3a):693–6.
34. Howe DT, Rankin J, Draper ES. Schizencephaly prevalence, prenatal diagnosis and clues to etiology: a register-based study. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology.* 2012 Jan;39(1):75–82.
35. Hayashi YTABN. Morphological features and associated anomalies of schizencephaly in the clinical population: detailed analysis of MR images. *Neuroradiology.* 2002 May 1;44(5):418–27.
36. Montenegro MA. Patterns of hippocampal abnormalities in malformations of cortical development. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2005 Jul 26;77(3):367–71.
37. Bahi-Buisson N, Guerrini R. Diffuse malformations of cortical development. In 2013. p. 653–65.
38. Abdel Razek AAK, Kandell AY, Elsorogy LG, Elmongy A, Basett AA. Disorders of Cortical Formation: MR Imaging Features. *American Journal of Neuroradiology.* 2009 Jan;30(1):4–11.
39. Barkovich AJ, Kuzniecky RI, Jackson GD, Guerrini R, Dobyns WB. Classification system for malformations of cortical development: Update 2001. *Neurology.* 2001 Dec 26;57(12):2168–78.
40. Jissendi-Tchofo P, Kara S, Barkovich AJ. Midbrain-hindbrain involvement in lissencephalies. *Neurology.* 2009 Feb 3;72(5):410–8.
41. Guerrini R, Parrini E. Neuronal migration disorders. *Neurobiol Dis.* 2010 May;38(2):154–66.
42. Bahi-Buisson N, Guerrini R. Diffuse malformations of cortical development. In 2013. p. 653–65.
43. Leach JL, Greiner HM, Miles L, Mangano FT. Imaging Spectrum of Cortical Dysplasia in Children. *Semin Roentgenol.* 2014 Jan;49(1):99–111.

44. Leach JL, Greiner HM, Miles L, Mangano FT. Imaging Spectrum of Cortical Dysplasia in Children. *Semin Roentgenol.* 2014 Jan;49(1):99–111.
45. Leventer RJ, Jansen A, Pilz DT, Stoodley N, Marini C, Dubeau F, et al. Clinical and imaging heterogeneity of polymicrogyria: a study of 328 patients. *Brain.* 2010 May;133(5):1415–27.
46. Spennato P, Mirone G, Nastro A, Buonocore MC, Ruggiero C, Trischitta V, et al. Hydrocephalus in Dandy-Walker malformation. *Child's Nervous System.* 2011 Oct;27(10):1665–81.
47. Boseman T, Orman G, Boltshauser E, Tekes A, Huisman TAGM, Poretti A. Congenital abnormalities of the posterior fossa. *Radiographics.* 2015 Jan 1;35(1):200–20.
48. Imataka G, Yamanouchi H, Arisaka O. Dandy-Walker syndrome and chromosomal abnormalities. Vol. 47, *Congenital Anomalies.* 2007. p. 113–8.
49. Stambolliu E, Ioakeim-Ioannidou M, Kontokostas K, Dakoutrou M, Kousoulis AA. The Most Common Comorbidities in Dandy-Walker Syndrome Patients: A Systematic Review of Case Reports. *J Child Neurol.* 2017 Sep 1;32(10):886–902.
50. El Tahir M, Ahmed M, Salman S, Elhusein B. Dandy–Walker malformation and intermittent explosive disorder: A case report. *SAGE Open Med Case Rep.* 2022;10.
51. Haddadi K, Zare A, Asadian L. Dandy-Walker Syndrome: A Review of New Diagnosis and Management in Children. *J Pediatr Rev.* 2018 Apr 25;6(2).
52. Klein O, Pierre-Kahn A, Boddaert N, Parisot D, Brunelle F. Dandy-Walker malformation: Prenatal diagnosis and prognosis. *Child's Nervous System.* 2003 Aug 1;19(7–8):484–9.
53. Correa GG, Amaral LF, Vedolin LM. Neuroimaging of Dandy-Walker Malformation New Concepts [Internet]. 2013. Available from: [www.topicsinmri.com](http://www.topicsinmri.com)
54. Shekdar K. Posterior fossa malformations. *Seminars in Ultrasound, CT and MRI.* 2011 Jun;32(3):228–41.

55. Guibaud L, Larroque A, Ville D, Sanlaville D, Till M, Gaucherand P, et al. Prenatal diagnosis of “isolated” Dandy-Walker malformation: Imaging findings and prenatal counselling. *Prenat Diagn.* 2012 Feb;32(2):185–93.
56. Kimura T, Shimoji K, Miyajima M, Arai H. Shunt Techniques—Cystoperitoneal Shunt. In: *Arachnoid Cysts: Clinical and Surgical Management.* Elsevier; 2018. p. 165–72.
57. Fowler JB, De Jesus O, Mesfin FB. Ventriculoperitoneal Shunt [Internet]. StatPearls Publishing; 2023 [cited 2023 Mar 27]. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK459351/>
58. Yadav Y, Bajaj J, Ratre S, Yadav N, Parihar V, Swamy N, et al. Endoscopic Third Ventriculostomy - A Review. *Neurol India.* 2021;69(8):502.
59. Yadav YR, Parihar V, Pande S, Namdev H, Agarwal M. Endoscopic third ventriculostomy. *J Neurosci Rural Pract.* 2012 May 13;03(02):163–73.
60. Singh I, Haris M, Husain M, Husain N, Rastogi M, Gupta RK. Role of endoscopic third ventriculostomy in patients with communicating hydrocephalus: an evaluation by MR ventriculography. *Neurosurg Rev.* 2008 Jul 10;31(3):319–25.
61. Pletsch PK. principles and practice Birth Defect Prevention Nursing Interventions.
62. Marques De Almeida C, Fernandes Pollo C, Meneguim S. Nursing Interventions for Patients with Intracranial Hypertension: Integrative Literature Review. Available from: <https://doi.org/10.5254/aqui.2019.19.4.9>
63. Cacicano KRP da S, Saavedra JDL israel, Monteiro EL, Volpáti NV, Amaral TLM, Sacramento DS, et al. Nursing interventions for neurocritical patients. *Revista de Enfermagem UFPE on line.* 2020 May 18;14.
64. Vacca VM. Ventriculoperitoneal shunts: What nurses need to know [Internet]. 2018. Available from: [www.Nursing2018.com](http://www.Nursing2018.com)
65. Kurtovic B. *Zdravstvena njega neurokirurških bolesnika.* Zagreb: Hrvatska komora medicinskih sestara; 2013.

66. Wilkinson AM, Witt Sherman D, Metheny T, Matzo M. Palliative Care Nursing. In: Palliative Care Nursing. Springer Publishing Company; 2018.
67. Sepec S, Kurtovic B, Munko T, Vico M, Abou Aldan D, Babic D, et al. SESTRINSKE DIJAGNOZE. Zagreb: Hrvatska komora medicinskih sestara; 2011.
68. Kadović M, sestinstva Damjan Abou Aldan magistra, sestinstva magistar. Sestrinske dijagnoze ii Hrvatska Komora Medicinskih Sestara Zagreb, 2013.
69. Abou Aldan D, Babic D, Kadovic M, Kurtovic B, Rezic S, Rotim C, et al. Sestrinske dijagnoze 3. Zagreb: Hrvatska komora medicinskih sestara; 2015.

## **9. OZNAKE I KRATICE**

ALS – napredno održavanje života

AS – akveduktalna stenoza

BMI – indeks tjelesne mase

BT – kut moždano deblo – tentorij

BV – kut moždano deblo – vermis

CP – cistoperitonealni šant

CST – cerebrospinalna tekućina

CT – kompjutorizirana tomografija

CVK – centralni venski kateter

DWM – Dandy Walker malformacija

DWS - Dandy Walker sindrom

DWV – Dandy Walker varijanta

EN – enteralna prehrana

ET – endotrahealni tubus

ETW – endoskopska treća ventrikulostomija

HC – hidrocefalus

IKT – povećan intrakranijalni tlak

JIL – jedinica intenzivnog liječenja

KPR – kardiopulmonalna reanimacija

MR – magnetna rezonanca

SŽS – središnji živčani sustav



UZV – ultrazvuk

VF – velika fontanela

VP – ventrikuloperitonealni šant

## 10. SAŽETAK

Razvojne anomalije mozga skupina su bolesti karakterizirana abnormalnim strukturama razvoja mozga heterogene etiologije i klasifikacije. Neuobičajeni razvoj mozga posljedično uzrokuje poteškoće u motoričkom razvoju, mentalnom statusu, govoru, osjetilima, ravnoteži, koordinaciji, psihičkom i socijalnom statusu. Najčešće manifestirane abnormalnosti obuhvaćaju – Dandy Walker sindrom, akveduktalnu stenozu, Chiari malformacije tipa I i II, encefalokele, ageneze žuljevitog tijela, haloprocencefalije i brojne druge. Dandy Walker sindrom – rijetka malformacija koja zahvaća mali mozak i četvrtu moždanu komoru, karakteriziran je agenezijom ili hipoplazijom vermisa malog mozga, cističnom dilatacijom četvrtke klijetke i povećanjem stražnje lubanjske jame s pomakom lateralnim sinusa prema gore. Najčešća manifestacija je hidrocefalus, koji je prisutan u oko 80% slučajeva i smatra se posljedicom a ne specifičnim dijelom anomalije. U ranom djetinjstvu specifični simptomi su povećanje lubanje, razmicanje šavova, širenje fontanele, pojačana izraženost vena glave i napetost kože glave. Kasnije se javljaju simptomi povišenog intrakranijalnog tlaka koji uključuju plač, razdražljivost, poremećeno stanje svijesti i povraćanje. Manifestacija u odrasloj dobi karakterizirana je poremećajem stanja svijesti, psihomotornom retardacijom, senzornim disfunkcijama, problemima s ravnotežom i koordinacijom, epileptičnim atakama, glavoboljama, mučninom, povraćanjem, problemima u ponašanju te kašnjenjem u motoričkom razvoju. Dijagnoza se postavlja na temelju simptoma i znakova te različitih neurogenih slikovnih pretraga. Pouzdane slikovne pretrage uključuju magnetnu rezonancu, kompjutoriziranu tomografiju i ultrazvuk koji je primjenjiv prenatalno. Liječenje je kirurško i simptomatsko, a većina oboljelih ne uspije doseći potpuni oporavak. Kirurško liječenje uključuje postavljanje drenažnog sustava koji omogućuje istjecanje likvora iz stražnje lubanjske jame. Metode koje se koriste su ventrikuloperitonealni i cistoperitonealni šant sustavi, kao i endoskopska treća ventrikulostomija koja slovi kao zlatni standard liječenja hidrocefalusa. Skrb medicinske sestre proporcionalna je težini stanja pacijenta. Zdravstvena njega uključuje: neurološku procjenu pacijenta, održavanje prohodnosti dišnih putova, prevenciju aktivnosti koje povećavaju intrakranijalni tlak, restrikciju tekućine, drenažu cerebrospinalne tekućine, kontinuirano praćenje intrakranijalnog tlaka, kontrolu vitalnih parametara, mjere opreza prilikom konvulzivnih ataka, praćenje diureze pacijenta i pomoć u izvođenju i

zadovoljavanju aktivnosti svakodnevnog života te osnovnih ljudskih potreba. Također, medicinska sestra pruža emocionalnu podršku pacijentu i obitelji. U konačnici, skrb za pacijenta s Dandy Walker sindromom je individualizirana i prilagođena potrebama pacijenta. Važno je da medicinska sestra razumije uzroke bolesti simptome, komplikacije, načine dijagnosticiranja i liječenja te različite mjere skrbi koje se mogu primijeniti u specifičnoj situaciji.

Ključne riječi: poremećaj, mozak, zdravstvena njega, malformacije

## 11. SUMMARY

Brain developmental anomalies are a group of diseases characterized by abnormal brain development structures of heterogeneous etiology and classification. Abnormal brain development consequently causes difficulties in motor development, mental status, speech, senses, balance, coordination, psychological and social status. The most frequently manifested abnormalities include - Dandy Walker syndrome, aqueductal stenosis, Chiari malformations of type I and II, encephaloceles, agenesis of the corpus callosum, haloprosencephaly and numerous others. Dandy Walker syndrome – a rare malformation affecting the cerebellum and the fourth cerebral ventricle, characterized by agenesis or hypoplasia of the vermis of the cerebellum, cystic dilatation of the fourth ventricle and enlargement of the posterior cranial fossa with upward displacement of the lateral sinuses. The most common manifestation is hydrocephalus, which is present in about 80% of cases and is considered a consequence and not a specific part of the anomaly. In early childhood, the specific symptoms are the enlargement of the skull, the spreading of the sutures, the expansion of the fontanelle, the increased expression of the veins of the head and the tension of the scalp. Later, symptoms of increased intracranial pressure appear, including crying, irritability, impaired consciousness, and vomiting. Manifestation in adulthood is characterized by a disturbance of the state of consciousness, psychomotor retardation, sensory dysfunctions, problems with balance and coordination, epileptic attacks, headaches, nausea, vomiting, behavioral problems and a delay in motor development. The diagnosis is made on the basis of symptoms and signs and various neurogenic imaging tests. Reliable imaging tests include magnetic resonance imaging, computed tomography, and ultrasound that are applicable prenatally. The treatment is surgical and symptomatic, and most patients do not manage to achieve a full recovery. Surgical treatment involves the installation of a drainage system that allows the cerebrospinal fluid to flow out of the posterior cranial fossa. The methods used are ventriculoperitoneal and cystoperitoneal shunt systems, as well as endoscopic third ventriculostomy, which is known as the gold standard for the treatment of hydrocephalus. The nurse's care is proportional to the severity of the patient's condition. Medical care includes: neurological assessment of the patient, maintenance of airway patency, prevention of activities that increase intracranial pressure, fluid restriction, drainage of cerebrospinal fluid, continuous monitoring of intracranial pressure, control of vital parameters, precautions during convulsive attacks, monitoring of the patient's diuresis and assistance in performing and meeting the activities of everyday

life and basic human needs. Also, the nurse provides emotional support to the patient and family. Ultimately, care for a patient with Dandy Walker syndrome is individualized and tailored to the patient's needs. It is important for the nurse to understand the causes of the disease, symptoms, complications, methods of diagnosis and treatment, and different measures of care that can be applied in a specific situation.

Key words: disorder, brain, health care, malformations

## 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>lipanj 2023.</u>	SUNČANA KRIVEC	<i>Sunčana Krivec</i>

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

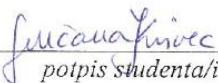
SUNČANA KRIVEC

*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.

Svojim potpisom potvrđujem istovjetnost tiskane i elektroničke inačice završnog rada.

U Bjelovaru, lipanj 2023.

  
*potpis studenta/ice*