

DIJETE S NEUROFIBROMATOZOM TIP I - ZADACI MEDICINSKE SESTRE

DARIJA DRGESTIN*

Neurofibromatoza tip 1 (NF 1) je relativno česta autosomno dominantna bolest koja pogađa 1:3000 ljudi. Klinička dijagnoza se temelji na prisutnosti dva ili više sljedećih kriterija: šest i više pjega boje bijele kave (café au lait pjege), aksilarna ili ingvinalna pjegavost, više od dva neurofibroma ili jedan pleksiformni neurofibrom, optički gliom, više od dva hamartoma šarenice, različite koštane promjene i prvi stupanj srodstva s bolesnikom sa NF1. Liječenje ove bolesti je uglavnom simptomatsko i svodi se na liječenje komplikacija bolesti. Prikaz slučaja: Dječak D.K. rođen 2005. od 2. godine života prati se na Klinici za pedijatriju gdje je primarno hospitaliziran zbog akutnog laringitisa i obrade inspiratornog stridora. Daljnjom obradom pacijentu je postavljena dijagnoza NF 1 i to na osnovu pozitivne obiteljske anamneze, prisutnosti café au lait pjega te tumora medijastinuma. Na taj način zadovoljeni su 3 od 7 kriterija za postavljanje navedene dijagnoze. U dobi od 11 godina pacijentu je zbog izraženog inspiratornog stridora i lokalnih laringealnih edema postavljena traheostoma. Pristup oboljelima zahtijeva odgovarajuću zdravstvenu skrb cijelog zdravstvenog tima u kojem medicinska sestra ima značajnu ulogu u procesu zdravstvene njege. Kontinuirano praćenje zdravstvenog stanja pacijenta tijekom hospitalizacije, praćenje vitalnih znakova, pravovremeno prepoznavanje komplikacija, pravilno zbrinjavanje traheostome te podrška u svakodnevnom životu oboljelom i cijeloj obitelji, samo su neke od intervencija medicinske sestre tijekom zdravstvene skrbi za dijete.

Deskriptori: NEUROFIBROMATOZA, DIJETE, TRAHEOSTOMA, ZDRAVSTVENA NJEGA, MEDICINSKA SESTRA

Uvod

Neurofibromatoze su skupina neurokutanih nasljednih bolesti koje karakterizira poremećaj razvoja i diferencijacije organa, s naglašenom sklonošću tumorskom rastu, osobito stanica perifernog živčanog sustava, središnjeg živčanog sustava te poremećajem kožne pigmentacije.

Postoje dvije vrste neurofibromatoza: NF tip 1 i NF tip 2. NF 1 je jedan od najčešćih autosomno dominantnih poremećaja uzrokovanih mutacijom NF1 gena. Klinička dijagnoza se temelji na NIH-dijagnostičkim kriterijima. Pogađa 1:3000 ljudi neovisno o dobi, spolu i etničkoj pripadnosti.

Neurofibromatoza tip 1

Klinička slika NF1 je raznolika, progresivnog je tijeka što znači da će oboljeli od rane dječje pa sve do odrasle dobi pokazivati sve veći broj promjena.

Dijagnoza se postavlja na temelju sedam glavnih dijagnostičkih kriterija utvrđenih od Američkog instituta za zdravlje - NIH dijagnostički kriteriji NF 1. Kako bi se postavila dijagnoza kod bolesnika mora biti prisutno dva ili više od sljedećih dijagnostičkih kriterija:

- šest i više kožnih pjega boje bijele kave (café au lait pjege);
- dva ili više neurofibroma bilo kojeg tipa ili jedan pleksiformni neurofibrom, aksilarna i/ili ingvinalna pjegavost;
- optički gliom;
- dva ili više hamartoma šarenice (Lischovi noduli);
- različite koštane promjene poput displazija krila sfenoidalne kosti lica, savinuća dugih kostiju sa ili bez pseudoartroze, prorjeđenje korteksa dugih kostiju;
- pozitivna obiteljska anamneza odnosno prvi stupanj krvnog srodstva s NF 1.

Druge promjene i komplikacije koje se učestalije javljaju u bolesnika sa NF 1 uključuju niski rast, makrokraniju, deformitete prsnog koša-pectus excavatum (uleknuće prsne kosti) ili pectus carinatum (izbočenje prsne kosti), kifoskolioza, povećan rizik za spinalni tumor, različiti stupanj poremećaja govora i jezika, normalan IQ koji tendira nižim vrijednostima (oko 90), epilepsija, povišen krvni tlak itd. Posljedice ove bolesti su slab uspjeh u školi zbog mogućeg ADHD poremećaja, psihosocijalni problemi zbog fizičkog izgleda. Djeca i adolescenti sa NF1 pokazuju značajno učestalije emocionalne, socijalne i psihičke probleme u odnosu na zdrave vršnjake i okolinu te im je time narušena kvaliteta života.

Liječenje NF 1 je uglavnom simptomatsko i svodi se na liječenje komplikacija bolesti. Kirurški se mogu ukloniti periferni tumori (kožni i potkožni neurofibromi,

te pleksiformni neurofibromi). Neurokirurški se mogu odstraniti optički gliomi, drugi moždani i spinalni tumori. Moguće je uraditi i ortopedski i plastično-rekonstruktivni zahvat zbog koštanih promjena. Ujedno se kreće u ranu dijagnostiku i liječenje prisutnih drugih simptoma i komplikacija kao što su poremećaji komunikacije ili poremećaji učenja.

Prikaz slučaja

Dječak D.K. u dobi od 2. godine života prati se na Pulmološkom odjelu Klinike za pedijatriju, KBC Sestre milosrdnice zbog NF 1, inoperabilnog pleksiformnog tumora medijastinuma i vrata u sklopu osnovne bolesti i suženja lijevog glavnog bronha. Primarno je, u drugoj godini života, hospitaliziran zbog akutnog laringitisa i obrade inspiratornog stridora. Od trećeg mjeseca života je u više navrata liječen mikronefrinom i kortikosteroidima zbog akutnog laringitisa zbog čega je bio hospitaliziran na Klinici za ORL. Tijekom obrade je učinjena bronhoskopija kojom se prikazalo suženje lijevog glavnog bronha te je dalje upućen na Kliniku za pedijatriju zbog dodatne dijagnostičke obrade. Po prvom prijemu na Kliniku za pedijatriju, po koži na leđima i abdomenu prisutno je više od 5 café au lait pjega promjera 0,5 cm ili više. Iz obiteljske anamneze doznaje se da majka boluje od NF, kao i baka po majci. Tijekom boravka na odjelu učinjeni su razni laboratorijski krvni nalazi, RTG srca i pluća, echokardiografija, bronhografija, genotipizacija na NF 1, te CT toraksa na kojem je u konačnici otkriven tumor medijastinuma. Tijekom hospitalizacije dječak razvija upalu pluća.

Idućih godina dječak je u više navrata hospitaliziran na Klinici za pedijatriju, naizmjenično zbog pneumonije, otežanog disanja ili kontrolnih obrada. Paralelno se prati na Klinici za ORL, kod hematologa-onkologa, dječjeg kirurga, ortopeda. Također se kontrolira u Psihijatrijskoj bol-

*KBC Sestre Milosrdnice, Klinika za pedijatriju

Adresa za dopisivanje:
E-mail: darija.drgestin@kbcsm.hr

nici za djecu i mladež gdje je utvrđeno da je rizičan za odgoj i brigu te mu je potreban cjelodnevni nadzor i nastavak korištenja prava iz socijalno zdravstvene zaštite. Uz analgetike i antialergijske lijekove, u terapiji su uvedeni i psihofarmaci. U dobi od 11 godina, zbog izraženog inspiratornog stridora, učinjena je traheotomija na Klinici za ORL. Tijekom daljnjih obrada u nekoliko navrata kirurški su liječene tumorske tvorbe po vratu i iza uha od kojih se najviše žalio na bol tvorbi prisutnih na vratu. Većina hospitalizacija je bila indicirana zbog kontrolnih obrada te praćenja i procjene progresije tumora vrata i medijastinuma. Hospitalizacije prolaze bez osobitosti.

Obzirom da su terapijske mogućnosti liječenja pleksiformnog neurofibroma ograničene, kemoterapija je nedjelotvorna, radioterapija kontraindicirana, a kirurški zahvati su rizični i uglavnom parcijalni, jedina mogućnost liječenja za dječaka je primjena MEK-inhibitora. Kod oboljelog je u 10. mj. 2022. g. pokrenut postupak odobravanja selumetiniba (Koselugo) koji je jedini registrirani lijek u RH za liječenje inoperabilnih pleksiformnih neurofibroma u djece s NF 1 te mu je isti odobren. Dogovoreno je liječenje na Klinici za pedijatriju, KBC Sestre milosrdnice. Majka je upoznata sa načinom primjene i mogućim nuspojavama te pristaje na liječenje navedenom terapijom. Zadnja dva puta je hospitaliziran ove godine na Klinici, prvi puta zbog desnostrane pneumonije, liječen je antibiotskom terapijom. Osim kožnih promjena (akni po licu) nisu zabilježene značajne nuspojave selumetiniba. Zatim se drugi put zaprima iza operativnog zahvata na Klinici za ORL, kirurški su tretirane fibromatozne promjene po vratu, gdje zahvat prolazi bez komplikacija. Selumetinib prestaje uzimati tjedan dana prije operacijskog zahvata po preporuci liječnika. Hospitalizacija je također protekla bez osobitosti. Dječak se i dalje multidisciplinarno prati kod otorinolaringologa, pulmologa, onkologa, psihijatra, fizijatra, ortopeda i oftalmologa.

Zdravstvena njega djeteta oboljelog od NF tipa 1

Većina sestrinske skrbi u njezi djeteta oboljelog od NF 1 je usmjerena na prevenciju komplikacija i pravovremeno prepoznavanje istih. Kada se dijete primi na odjel sestrinska zadaća je prvo procijeniti opće zdravstveno stanje pacijenta, uzeti sestrinsku anamnezu od djetetove pratnje i od djeteta ovisno o njegovom stanju. Medicinska sestra procjenjuje stupanj samostalnosti djeteta te tijekom cijele hospitalizacije pomaže djetetu u obavljanju svakodnevnih aktivnosti. Nužno je stvoriti profesionalni i empatijski odnos sa pacijentom, stvoriti povjerenje koje će djetetu olakšati hospitalizacije koje su nažalost nužne u sklopu obrade bolesti. Educiranost o ovoj bolesti, praćenje vitalnih znakova djeteta, prepoznavanje simptoma i komplikacija kao i primjena ordinirane terapije sastavni su dio pružanja cjelovite zdravstvene skrbi oboljelom. Oboljela djeca u odnosu na svoje vršnjake imaju učestalije emocionalne, socijalne i psihičke probleme, pa im je samim time nužno pružati psihološku podršku u kojoj je medicinska sestra na prvoj liniji zbog stalnog prisustva uz dijete. Medicinska sestra mora biti otvorena za svako pitanje pacijenta, treba ga saslušati i reagirati na njegove promjene, a posebice ako se žali na neke tegobe. Također pruža psihološku i emocionalnu potporu i savjetuje roditelje oboljelog pogotovo ako su pratnja djetetu na odjelu. Sestrinske intervencije kod bolesnika sa NF 1:

- Kontinuirano praćenje zdravstvenog stanja pacijenta tijekom hospitalizacije.
- Procjenjivanje zdravstvenog stanja pacijenta.
- Praćenje vitalnih znakova.
- Stvaranje profesionalnog i empatijskog odnosa sa pacijentom i obitelji.
- Prikupljanje podataka o stupnju samostalnosti.

- Upoznavanje pacijenta sa okolinom i aktivnostima.
- Osigurati povoljne mikroklimatske uvjete.
- Osiguravanje adekvatne prehrane.
- Primjena ordinirane terapije.
- Pravilno zbrinjavanje traheostome.
- Aspiracija dišnih puteva.
- Pravovremeno prepoznavanje komplikacija bolesti.
- Pružanje psihološke podrške u svakodnevnom životu oboljelog i obitelji.
- Pomoć pri svakodnevnim aktivnostima djeteta.
- Obavljanje njege ili pomoć pri njezi pacijenta.

Zaključak

U široj javnosti NF 1 se još uvijek pogrešno smatra rijetkom bolešću, iako predstavlja jednu od najčešćih autosomno dominantno nasljednih bolesti. Za djecu s NF tipa 1, glavni aspekt interdisciplinarne zdravstvene zaštite je pravodobno otkrivanje i nadzor lječivih komplikacija bolesti. Tinski rad pedijatar, oftalmolog, onkolog, dječjeg kirurga, genetičara, psihologa, logopeda-defektologa, ortopeda, fizijatra te u konačnici medicinskih sestra i tehničara nužan je za što bolje provođenje zdravstvene skrbi djeteta i primjene novih metoda u liječenju komplikacija bolesti. Dijete mora imati osigurano redovito kliničko praćenje, detaljan pregled jednom godišnje, a po potrebi i češće. U mnogim zemljama Europe i SAD-a osnovane su specijalizirane klinike ili centri za neurofibromatozu u kojima rade stručnjaci raznih specijalnosti potrebnih u liječenju oboljelih, te je potreba za osnivanjem takvog centra u našoj zemlji neupitna.

Literatura

1. Hrvatska udruga za neurofibromatozu. Dostupno na: <https://hun.hr/>, pristupljeno 23. veljače 2023.
2. Sabol Z., Sabol F., Neurofibromatoza tipa 1 - od kliničke i genetske dijagnoze do otkrivanja komplikacija i liječenja, Medix, 2009; 80/81. Dostupno na: <https://hrcak.srce.hr/file/103277>, pristupljeno dana 23. veljače 2023.

Summary

CHILD WITH NEUROFIBROMATOSIS TYPE I - TASKS OF THE NURSE

Darija Drgestin

Neurofibromatosis 1 (NF 1) is a relatively common autosomal dominant disease that affects 1:3000 people. Clinical diagnosis is based on the presence of two or more of the following criteria: six or multiple freckles the color of white coffee (cafe au lait), axillary or inguinal freckles, more than two neurofibromas or one plexiform neurofibroma, optic glioma, more than two hamartomas irises, different bone changes and first degree of relationship with a patient with NF1. Treatment of this disease is mostly symptomatic and it is based to the treatment of complications of the disease. Case report: Boy D.K. born in 2005. Since the age of 2, he has been monitored at the Pediatric Clinic where he was primarily hospitalized for acute laryngitis and treatment of inspiratory stridor. The patient was diagnosed with NF 1 based on a positive family history, the presence of cafe au lait spots and mediastinal tumors. In this way, 3 out of 7 criteria are satisfied for establishing the diagnosis. At the age of 11, the patient had severe inspiratory stridor and local laryngeal edema and tracheostomy was placed. Access to patients with NF 1 requires appropriate health care of the entire health care team where nurses have a significant role in whole process. Continuous monitoring the patient's health condition during hospitalization, monitoring vital signs, recognition of complications, proper management of tracheostomy and support in everyday life of the patient and the entire family, are just some of the very important nurse interventions.

Descriptors: NEUROFIBROMATOSIS, CHILD, TRACHEOSTOMY, HEALTH CARE, NURSE