

IZAZOVI PALIJATIVNE SKRBI KOD DJECE S UROĐENIM METABOLIČKIM BOLESTIMA

MIRJANA SARATLIJA, ANTONIJA MARIĆ*

Uvod: Metaboličke bolesti nastaju uslijed nedostatka ili smanjene aktivnosti enzima koji sudjeluju u metabolizmu bjelančevina, lipida i ugljikohidrata. Bolest rijetko zahvaća samo jedan organ već je zahvaćeno više organa i organskih sustava pri čemu je ugrožen cijeli organizam. Svi urođeni poremećaji metabolizma genetski su predodređeni, ali ovisno o poremećaju, kliničkoj slici i općem stanju, mogu se pojaviti odmah nakon poroda u novorođenačkoj i dojenačkoj dobi ili nakon nekoliko godina. Metaboličke bolesti čine skupinu od gotovo 650 bolesti.

Cilj: Cilj rada je prikazati važnost bolničkog koordinatora palijativne skrbi u zbrinjavanju djece s urođenim metaboličkim bolestima.

Razrada: Novorođenački probir na nasljedne metaboličke bolesti unaprijedio je dijagnostiku i mogućnosti liječenja, ali metabolički i genetski poremećaji nerijetko dovode do teških neuroloških i motoričkih, a potom i do respiratornih i gastrointestinalnih oštećenja. Napredak medicine značajno je smanjio smrtnost djece diljem svijeta, ali je povećao broj djece s kroničnim bolestima. Sva ta djeca zahtijevaju kontinuiranu skrb i multidisciplinarni pristup stručnjaka raznih profila. Prestankom bolničkog liječenja, potrebno je nastaviti skrb o pacijentu i obitelji u njihovoj sredini. Izazovi su veliki, posebno za palijativne timove koji skrbe o djeci s urođenim metaboličkim bolestima.

Zaključak: Palijativna medicina je multidisciplinarni pristup u skrbi za čovjeka kako bi mu ublažili bol, osigurali dostojanstven život, poboljšali kvalitetu života, njemu i njegovoj obitelji. Koordinator surađuje sa svim članovima tima, uključuje se u planirani otpust već po prijemu djeteta na bolničko liječenje, potpora je roditeljima, prati stanje djeteta, pronalazi najbolje rješenje za daljnje praćenje i skrb po otpustu djeteta iz bolnice kući. Osim toga, surađuje s patronažnom službom i mobilnim palijativnim timom, kako bi se poboljšala kvaliteta života, smanjila bol i patnja, tjelesna i emocionalna.

Deskriptori: METABOLIČKA BOLEST, DIJETE, OBITELJ, PALIJATIVNA SKRB

UVOD

*Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb

Adresa za dopisivanje:

Mirjana Saratlija

Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb

E-mail: mirjana.saratlija@ kbc-zagreb.hr

U posljednjem desetljeću kvaliteta života povezana sa zdravljem postala je sve važniji parametar ishoda kod djece i adolescenata s kroničnim zdravstvenim stanjima. Među njima su pedijatrijski bolesnici s urođenim metaboličkim bolestima (1).

Provedba programa probira novorođenčadi na urođene metaboličke bolesti unaprijedila je dijagnostiku i liječenje oboljele dojenčadi i djece te nesumnjivo poboljšala njihove ishode (2). Urođene metaboličke bolesti mogu se kategorizirati na temelju njihovog početka, dominantnih znakova i simptoma, zahvaćenih glavnih organa i sustava ili kroničnosti prezentacije (3). Često smo svjedoci prijema djeteta, lošeg općeg stanja koje zahtjeva hitnu intervenciju. Uputna dijagnoza je: "Sumnja na metaboličku bolest". Djeca imaju zdravstveni problem, vitalno su ugrožena, zahtijevaju kontinuiranu skrb. Slijedi opsežna dijagnostička obrada kako bih se došlo do konačne medicinske dijagnoze. Bolest značajno opterećuje dijete i obitelj. Metabolički poremećaji mogu dovesti do teških neuroloških i motoričkih oštećenja, zatim respiratornih i gastrointestinalnih. Nerijetko je oštećeno srce, koštano mišićni sustav, javljaju se dermatološki i oftalmološki problemi, te oštećenje jetre. Svi ovi poremećaji imaju potrebu za holističkim pristupom, prepoznavanjem i rješavanjem problema kod djece s urođenim metaboličkim bolestima (5). Zdravstveni profesionalci trebaju znati kad posumnjati na urođenu metaboličku ili drugu rijetku bolest kako bi ishod liječenja i praćenja bio što bolji i kvalitetniji, sa što manje popratnih poteškoća. Posebno je to izazovno područje za pedijatrijsku palijativnu zdravstvenu skrb koja uključuje prepoznavanje uznemirujućih simptoma, prognostičku nesigurnost i žalost. Sastoji se od tri zajedničke komponente o kojima ovisi cijeli proces: rješavanje problema, odnosno donošenja odluka, zatim logistika i intervencija (4). Za logistiku je važan koordinator palijativne skrbi koji komunicira i koordinira između obitelji, medicinskih sestara, liječnika i terapeuta. Intervencija je usmjerena na pacijenta i njegovu obitelj. Važno je pratiti njihovo stanje ali i stanje osoblja, kako tjelesno, tako umno, duhovno i socijalno. Napredak medicine značajno je smanjio smrtnost djece diljem svijeta

ali je povećao broj djece s kroničnim bolestima. Svi oni zahtijevaju kontinuiranu skrb i multidisciplinarni pristup stručnjaka raznih profila. Radi se o kompleksnim pacijentima s naglaskom na dijete i njegovu obitelj. Prestankom bolničkog liječenja, potrebno je nastaviti skrb o pacijentu i obitelji u njihovoj sredini. Izazovi su veliki, posebno za palijativne timove koji skrbe o djeci s urođenim metaboličkim bolestima.

PEDIJATRIJSKA PALIJATIVNA SKRB

Pedijatrijska palijativna skrb (PPC) je multidisciplinarna medicinska subspecijalnost usmjerena na skrb o djeci s teškim bolestima i terminalnim dijagnozama. Pedijatrijska palijativna skrb ima cilj i nadu. Pružatelji palijativne usluge utječu na skrb o djeci od perinatalnog razdoblja do adolescencije/mlade odrasle dobi. Palijativni timovi pomažu pacijentima i obiteljima da se lakše suoče i nose s dijagnozama poput zloćudnih bolesti ili kroničnih kompleksnih stanja uslijed urođene metaboličke bolesti. Procjenjuje se da u Europi svake godine umre 170000 djece kojoj je potrebna palijativna skrb (6). Podaci navode da je pedijatrijska palijativna skrb dostupna u 20 zemalja, od kojih je većina geografski smještena u zapadnoeuropskim zemljama s visokim dohotkom. Palijativna skrb slabije je razvijena u zemljama s niskim do srednjim dohotkom u regiji (7). Republika Hrvatska (RH) spada u zemlje s visokim primanjima (8). Procjena ukupnog broja djece u potrebi za pedijatrijskom palijativnom skrbi na svjetskoj razini iznosi 2,6% djece. Točan broj djece u potrebi za pedijatrijskom palijativnom skrbi na razini RH još uvijek je za odrediti (9). Djeca s urođenim metaboličkim bolestima i njihove obitelji suočavaju se s mnogim izazovima koji mogu biti stresni za obitelj, uključujući svakodnevnu skrb, financijske poteškoće uzrokovane neočekivanim troškovima i povećano korištenje zdravstvenih usluga za liječenje i pomoć. Mnoge od tih obite-

lji, osim što se suočavaju sa svakodnevnim obavezama u skrbi, moraju prijeći značajnu udaljenost do bolnice (10). Druga djeca u obitelji trebaju podršku, neke od usluga nisu im dostupne u mjestu stanovanja, okolina ih ne podržava već osuđuje. Osim same bolesti, ima situacija gdje se roditelji ne mogu sami skrbiti o djetetu zbog svoje bolesti ili uvjeta stanovanja. Još uvijek ima naselja bez pitke vode. Postoje naselja gdje uslijed loših vremenskih uvjeta dolazi do čestog prekida isporuke električne energije a dijete je vezano za medicinske uređaje koji trebaju sigurnu opskrbu. Neki od uređaja ne rade na baterije. Ugrožena je sigurnost djeteta, roditelji su u neizvjesnosti i strahu. Kako bi se poboljšala skrb za kronične kompleksne pedijatrijske pacijente, potreban je timski rad stručnjaka raznih profila s naglaskom na dijete i njegovu obitelj. To je ta kompleksnost pacijenata, gdje je osim zdravstvene skrbi, potrebna pomoć socijalnog radnika, psihologa, lokalne zajednice i društva u cjelini. Da bi otpust bio siguran, bolnički koordinator se uključuje već po prijemu pacijenta u bolnicu, planira otpust, komunicira i surađuje sa ostalim članovima tima. Prati i procjenjuje pacijenta, razgovara s roditeljima, pruža potporu, provjerava spremnost roditelja za otpust kući. Važne komponente koordinatora uključuju: koordinaciju potreba za skrbi, planiranje i procjenu, specijalističku podršku, emocionalnu podršku, administraciju, logistiku te kontinuirani profesionalni razvoj. Čimbenici koji utječu na ishod su vanjsko i unutarnje okruženje, vještine, kvalifikacije i iskustvo koordinatora, obiteljske prilike i priroda interakcije između skrbi koordinatora i obitelji (11). Dijete s urođenim metaboličkim bolestima često za potporu ima različita medicinska pomagala i uređaje. Prije otpusta medicinska sestra educira roditelje o njezi djeteta, primjenjuje terapije, uporabi medicinskih uređaja i pomagala s kojima će dijete biti otpušteno. Roditelji se educiraju kako prepoznati metaboličku krizu kod svog djeteta, kako rea-

girati u određenim situacijama. Potrebna je kontinuiranu skrb. Koordinator provjerava da li su osigurani svi uvjeti za otpust, provjerava točnost adrese stanovanja i kontakt telefon, radi lakše komunikacije i suradnje na terenu. Poželjno je izabranog pedijatra ili liječnika obiteljske medicine upoznati sa stanjem pacijenta. Koordinator surađuje s patronažnom službom i mobilnim palijativnim timom kako bi oni bili spremni po otpustu djeteta kući. Djeca s urođenim metaboličkim bolestima trebaju multidisciplinarno praćenje i liječenje koje se najčešće nastavlja u pedijatrijskoj dnevnoj bolnici. Vrijeme između odlazaka u bolnicu, patronažna služba i mobilni palijativni timovi provode skrb u svojim mogućnostima i kompetencijama. Cilj je smanjiti broj hospitalizacija, smanjiti troškove putovanja, spriječiti izloženost pacijenta, poboljšati skrb u obiteljskom okruženju, pružiti veću sigurnost i potporu.

ZAKLJUČAK

Pedijatrijski palijativni pacijent predstavlja veliki izazov za zdravstveno osoblje i društvo u cjelini. Djeci s urođenim metaboličkim bolestima treba osigurati palijativnu skrb jer je palijativna medicina multidisciplinarni pristup u skrbi za čovjeka. Cilj je ublažiti bol i patnju, tjelesnu i emocionalnu, osigurati dostojanstven život, poboljšati kvalitetu života njemu i njegovoj obitelji. Potrebno je osigurati jednake mogućnosti skrbi za svakog pacijenta, neovisno gdje se pacijent nalazi i živi. Koordinator palijativne skrbi uključuje se u planirani otpust već po prijemu djeteta na bolničko liječenje, potpora je roditeljima, prati stanje djeteta, pronalazi najbolje rješenje za daljnje praćenje i skrb po otpustu djeteta iz bolnice kući. Suraduje sa svim članovima tima na primarnoj, sekundarnoj i tercijarnoj razini zdravstvene zaštite.

LITERATURA

1. Siegert S, Roscher A, Moeslinger D, Konstantopoulou V, Herle M. Risk factors for impaired health-related quality of life in a cohort of pediatric patients with inborn metabolic diseases. *Eur J Pediatr*. 2022 Mar; 181 (3): 1063-70.
2. Gündüz M, Yüksel Güdek Y, Kasapkar ÇS. Out-of-pocket health expenditures in patients living with inborn errors of metabolism. *Orphanet J Rare Dis*. 2023 Jul 6; 18 (1): 179.
3. Saudubray JM, Garcia-Cazorla A. Inborn Errors of Metabolism Overview: Pathophysiology, Manifestations, Evaluation, and Management. *Pediatr Clin North Am*. 2018 Apr; 65 (2): 179-208.
4. Pereira Mendes J, Nogueira A, Grilo E, Ferreira S, Diogo L, Cancelinha C. Palliative Care in Children with Inherited Metabolic Diseases: Why does it matter? *Endocr Metab Immune Disord Drug Targets*. 2023 Oct 30.
5. Committee on Approaching Death: Addressing Key End of Life Issues; Institute of Medicine. *Dying in America: Improving Quality and Honoring Individual Preferences Near the End of Life*. Washington (DC): National Academies Press (US); 2015 Mar 19.
6. Moresco B, Moore D. Pediatric Palliative Care. *Hosp Pract* (1995). 2021 Oct; 49 (sup1): 422- 30. Dostupno na: pristupljeno 24.01.2024.
7. Arias-Casais N, Garralda E, Pons JJ, Marston J, Chambers L, Downing J; Mapping Pediatric Palliative Care Development in the WHO-European Region: Children Living in Low-to-Middle-Income Countries Are Less Likely to Access It. *J Pain Symptom Manage*. 2020 Oct; 60 (4): 746-53. Dostupno na: 10.1016/j.jpainsymman.2020.04.028. Epub 2020 May 8. PMID: 32437945. Pristupljeno 26.02.2024.
8. Šimunković G. Mogućnosti razvoja pedijatrijske palijativne skrbi u zdravstvenom sustavu Republike Hrvatske. Dostupno na <https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:105:829510> pristupljeno 26.02.2024.
9. Arias-Casais N, Garralda E, Rhee JY, Lima L, Pons JJ, Clark D i sur. *EAPC Atlas of Palliative Care in Europe 2019*. Vilvoorde: EAPC Press; 2019. Dostupno na: <https://www.yumpu.com/en/document/view/62731938/eapc-atlas-of-palliative-care-in-europe-2019>. Pristupljeno 19.01.2024.
10. Yantzi N, Rosenberg MW, Burke SO, Harrison MB. The impacts of distance to hospital on families with a child with a chronic condition. *Soc Sci Med*. 2001 Jun; 52 (12): 1777-91.
11. Hillis R, Brenner M, Larkin PJ, Cawley D, Connolly M. The Role of Care Coordinator for Children with Complex Care Needs: A Systematic Review. *Int J Integr Care*. 2016 May 31; 16 (2): 12.

Summary

CHALLENGES OF PALLIATIVE CARE IN CHILDREN WITH CONGENITAL METABOLIC DISEASES

Mirjana Saratlija, Antonija Marić

Introduction: Metabolic diseases are caused by the lack or reduced activity of enzymes involved in the metabolism of proteins, lipids, and carbohydrates. The disease rarely affects only one organ, but several organs and organ systems are affected, where the whole organism is at risk. All congenital disorders of metabolism are genetically determined, but depending on the disorder, clinical picture and general condition, they can appear immediately after birth in the newborns, in the infant age or after several years. Metabolic diseases are a group of almost 650 diseases.

Aim: The aim of the paper is to show the importance of the hospital coordinator of palliative care in the care of children with congenital metabolic diseases.

Elaboration: Newborn screening for hereditary metabolic diseases has improved diagnostics and treatment options, but metabolic and genetic disorders often lead to severe neurological and motor impairments, followed by respiratory and gastrointestinal impairments. Advances in medicine have significantly reduced child mortality worldwide but increased the number of children with chronic diseases. All of them require continuous care and a multidisciplinary approach of specialists of various profiles. Upon termination of hospital treatment, it is necessary to continue caring for the patient and the family in their environment. The challenges are great, especially for palliative care teams caring for children with congenital metabolic diseases.

Conclusion: Palliative medicine is a multidisciplinary approach to human care in order to relieve pain, ensure a dignified life, and improve the quality of life for him and his family. The coordinator cooperates with all team members, gets involved in the planned discharge as soon as the child is admitted to the hospital, supports the parents, monitors the child's condition, finds the best solution for further monitoring and care after the child is discharged from the hospital. It also cooperates with the patronage service and the mobile palliative team, to improve the quality of life, reduce pain and suffering, both physical and emotional.

Descriptors: METABOLIC DISEASE, CHILD, FAMILY, PALLIATIVE CARE