PENA-SHOKEIR SINDROM - PRIKAZ SLUČAJA

INES FRAJT, KATARINA MATIĆ JAMBROVIĆ, DORA MATIJAŠEC*

Pena-Shokeir sindrom (PSS) je rijedak genetski sindrom karakteriziran višestrukim kongenitalnim kontrakturama. Klasificira se u 2 tipa: tip 1 - slijed fetalne akinezije/hipokinezije, koji karakteriziraju višestruke kontrakture zglobova, hipoplazija pluća i anomalije lica, te tip 2 - poznat kao cerebro-okulo-facio-skeletni sindrom (COFS-sindrom), degenerativni sindrom koji zahvaća mozak, oči i leđnu moždinu. Progresivni neurološki poremećaj karakteriziran je intracerebralnim kalcifikatima, kataraktom, očnom atrofijom, progresivnim kontrakturama zglobova, zastojem u rastu i atrofijom mozga. U 12. tjednu trudnoće PSS se može ultrazvučno dijagnosticirati analizom obrazaca kao što su hipoplazija plućnog tkiva, zaključani položaj udova, smanjeno intrauterino kretanje. Varijabilan fenotip i ultrazvučne karakteristike su slične trisomiji 18, što otežava dijagnosticiranje Pena-Shokeir sindroma. Mutacije gena RAPSN i DOK7 uzrok su ovog sindroma. Jedan od čimbenika razvoja sindroma je homogenost, kao i pozitivna obiteljska anamneza i vanjski čimbenici. Svrha rada je prikazati slučaj ženskog novorođenčeta, gdje su roditelji u krvnom srodstvu, a Pena-Shokeir sindrom je dijagnosticiran nakon rođenja. Navedeno novorođenče je rođeno s kontrakturama ekstremiteta, konstantnim uvijanjem gornjih i donjih udova, uz spolno nedefinirane genitalije i pojačanu dlakavost. Životni vijek djeteta s Pena-Shokeir sindromom ovisi o etiologiji, ali sindrom je gotovo uvijek smrtonosan. Novorođenčad sa sindromom PSS-a umire u ranom neonatalnom razdoblju zbog teškog respiratornog zatajenja ili kongenitalne cerebralne anomalije, a česta je i intauterina smrt.

Deskriptori: PENA-SHOKEIR SINDROM, KONTRAKTURE, NOVOROĐENČE

UVOD

Pena-Shokeir sindrom je genetski naslijeđen sindrom karakteriziran višestrukim kongenitalnim kontrakturama. Najčešće je autosomno recesivna bolest, međutim postoje i slučajevi gdje je uzrok nastanka sindroma bila i heterogenost. Ultrazvučne karakteristike PSS preklapaju se sa trisomijom 18, što dodatno otežava dijagnosticiranje. Ultrazvučno se mogu dijagnosticirati hipoplazija plućnog tkiva, zaključani položaj udova, smanjeno intrauterino kretanje. Životni vijek djeteta s PSS ovisi o etiologiji, ali gotovo je uvijek smrtonosan.

PRIKAZ SLUČAJA

Prikazujemo slučaj ženskog novorođenčeta kojem je postnatalno dijagnosticiran Sindrom fetalne akinezije, Sindrom

*Odjel za poluintenzivno liječenje novorođenčadi
Klinika za ženske bolesti i porode
Klinički bolnički centar Zagreb

Adresa za dopisivanje:
Ines Frajt, bacc.med.techn.
Odjel za poluintenzivno liječenje novorođenčadi
Klinika za ženske bolesti i porode
Klinički bolnički centar Zagreb
E-mail: janzekica17@gmail.com

multiplih artrogripoza, Fenotip Pena-Shokeir. Način poroda: carskim rezom, gestacijska dob: 39 tjedana, klinička procjena zrelosti 38 tjedana, položaj ploda: zadak, porođajna masa: 2605 gr, porođajna duljina: 51 cm, Apgar ocjena: 7,8, pH pupkovine 7,289.

Majci je to bila prva trudnoća, spontano je zanijela, tijekom trudnoće uredno je osjećala pokrete ploda. Roditelji su sirijskog porijekla, s visokim stupnjem kosangviniteta. Po rođenju cijanotična, tihog plača uz urednu srčanu akciju. Smještena je u jedinicu intenzivnog liječenja u inkubator. U kliničkom statusu ističu se ekstenzijske kontrakture koljena, laktova, šaka, fleksijske kontrakture kukova, mala retropozicionirana brada, kamptodaktilija, na desnoj šaci II. prst preklopljen preko III. prsta, stršeće pete, na desnom stopalu II. prst preklopljen preko III. i IV. prsta, petehije na koži trupa, spolno nedefinirane genitalije, pojačana dlakavost. Ubrzo po prijemu postaje tahidispnoična te je započeta neinvazivna ventilacija duo PAP-om, na kojoj ostaje do 5. dana života. Nakon toga na HHHFNC 7L 30% O2. 13. dana života zbog kliničkog pogoršanja intubirana te od tada mehanički ventilirana. U drugom danu života primijećeni ritmički trzaji ekstremiteta koji koreliraju s elektroencefalografskim izbijanjima na monitoru cerebralne funkcije (CFM), inicijalno obustavljeni fenobarbitonom, nakon toga uvedena terapija levetiracetamom. Na svaku manipulaciju reagira izrazito bolno, stoga je uvedena terapija paracetamolom. Obilno se preznojava uz normalnu tjelesnu temperaturu. Obroke dobiva putem nazogastrične sonde. Dodatnu parenteralnu prehranu prima od rođenja putem periferno insertiranog centralnog katetera. Stolice su spontane i uredno mokri. Tijekom boravka na našem odjelu strogo se pazilo i na promjenu položaja, kao mjeru za sprječavanje nastanka dekubitusa, te pravilno rukovanje i pozicioniranje.



Slika 1.
Novorođenče sa vidljivim malformacijama ruku i nogu (osobna arhiva).



Slika 2.
Novorođeče sa Pena-Shokeir sindromom ventilirano duoPAP-om (osobna arhiva).



Slika 3.
Novorođenče sa vidljivim malformacijama ruku i nogu i pojačanom dlakavošću (osobna arhiva).



Slika 4.
Novorođenče na mehaničkoj ventilaciji (osobna arhiva).

PENA SHOKEIR SINDROM
TIP 1

Smatra se da Pena-Shokeir sindrom nije dijagnoza već je to fenotip uzrokovan fetalnom akinezijom ili smanjenim kretanjem u maternici. Zabilježeni su slučajevi recesivno autosomnog nasljeđivanja i identificirana homozigotnost za mutaciju pomaka okvira u genu RAPSN i homozigotnu skraćenu mutaciju u genu DOK7. U patogenezi je također identificirano nekoliko dojenčadi rođenih s PSS-om, rođenih od majke s miastenijom gravis ili s nekom drugom autosomno dominantnom bolešću. Prenatalna dijagnoza moguća je u 12. tjednu trudnoće. Karakterizira se fetalnom akinezijom/hipokinezijom i skeletnom displazijom. Ultrazvukom se može otkriti polihdramnion, kratka pupkovina, hipoplazija plućnog tkiva. Karakteriziran je intrauterinim ograničenjem rasta, raznim kranio-facijalnim anomalijama (mikrocefalija, mikrognatija, deformacija rascjepa nepca, nisko postavljene i nepravilno oblikovane uši te spušteni vrh nosa), kapmtodaktilijom. Mogu biti prisutni i skeletni deformiteti kao što su skolioza, kifoskolioza, pectus carinatum, kongenitalna dislokacija kuka, sindaktilija, stršeće pete. Oštećenja se javljaju u kardiovaskularnom, gastrointestinalnom, urogenitalnom i endokrinološkom sustavu. U većini slučajeva inteligencija je narušena.

Konačna prognoza djece sa PSS-om ovisi o težini hipoplazije plućnog tkiva, oko 30% oboljele dojenčadi je mrtvorođeno, kod živorođene djece smrt nastupa u neonatalnom razdoblju zbog respiratornog ili neurološkog razvoja.

ULOGA MEDICINSKE SESTRE U ZDRAVSTVENOJ NJEZI DJECE SA PENA-SHOKEIR SINDROMOM

Medicinske sestre pružaju zdravstvene usluge na svim nivoima zdravstvene zaštite. One su educirane da procjenjuju, planiraju, provode, evaluiraju i kontroliraju zdravstvenu njegu koja se pruža bolesniku kako bi se zadovoljile potrebe njega, njegove obitelji i cijele zajednice. One su veliki zdravstveni profesionalci, jer pored svojeg redovitog rada koordiniraju radom cijelog zdravstvenog sustava i suradnju sa drugim službama kako bi se pružila kompletna zdravstvena usluga.

Medicinska sestra važan je dio medicinskog tima u kojem ravnopravno s ostalim članovima tima radi i svojim stručnim znanjem doprinosi uspješnosti liječenja bolesnika. Ona ima jedinstvenu ulogu u zdravstvenom timu, a to je stalna procjena zdravstvenog stanja pacijenta, odgovornost za provedbu naloga liječnika i za ocjenu sigurnosti medicinskog plana prije njegove provedbe.

Djeca koja imaju dijagnosticiran Pena-Shokeir sindrom zahtijevaju poseban pristup u zdravstvenoj njezi odmah po rođenju. Medicinska sestra im pruža zdravstvenu njegu od trenutka rođenja pa sve do završetka boravka u bolnici, a istovremeno pomaže obitelji u svim aktivnostima vezanim za novorođenče. Ključna uloga medicinske sestre je pažljivo pratiti zdravstveno stanje djeteta kako bi pravovremeno uočila bilo kakve komplikacije ili pogoršanja. Također provoditi sestrinske intervencije i postupke koje odredi liječnik. Liječenje i njega djeteta sa Pena-Shokeir sindromom ovisi o simptomima bolesti, pa je potrebno

imati individualni pristup i prilagoditi intervencije za svako dijete. Osim što pruža fizičku pomoć oko novorođenčeta, medicinska sestra također nudi psihološku podršku i edukaciju obitelji.

Zdravstvena njega zahtjeva intenzivan, temeljit, cjelovit, individualizirani pristup, uz primjenu standardiziranih postupaka kojima se zadovoljavaju specifične potrebe pacijenta. Zdravstveno stanje novorođenčeta s Pena-Shokeir sindromom određuje poredak sestrinskih prioriteta, a poredak prioriteta postavlja se na osnovu prikupljenih podataka o pacijentu i njegovom stanju koji su temelj za odabir intervencije koja će omogućiti ostvarivanje postavljenih ciljeva. Zdravstvena njega sastoji se od četiri faze:

- Utvrđivanje potreba za zdravstvenom njegom.
- Planiranje potrebe zdravstvene njege.
- Provođenje zdravstvene njege.
- Evaluacija zdravstvene njege.

Medicinska sestra u provođenju zdravstvene njege kod djeteta sa Pena-Shokeir sindromom ima brojne zadaće, a one su praćenje i pomoć u zadovoljavanju osnovnih ljudskih potreba: disanje, hranjenje, balans tekućina, eliminacija, temperatura, održavanje higijene te prepoznavanje fizioloških odgovora tijela na bolest te održavanje i regulacija tjelesnih funkcija.

SESTRINSKE DIJAGNOZE KOD NOVOROĐENČETA SA PENA-SHOKEIR SINDROMOM

1) Neučinkovita izmjena plinova u/s neuravnoteženosti ventilacijske perfuzije.
2) Visok rizik za aspiraciju u/s prehranom putem nazogastične sonde.
3) Visok rizik za nastanak dekubitusa u/s smanjenom pokretljivosti.
4) Visok rizik za infekciju u/s intravenskim kateterom.

Kritični čimbenici, ciljevi, intervencije i evaluacije

1) Neučinkovita izmjena plinova u/s neuravnoteženosti ventilacijske perfuzije

Kritični čimbenici: disanje na usta s produženim ekspirijem, smanjena saturacija kisika u krvi, povećan pCO2, tahikardija, promjene boje kože, dispneja.

Cilj: Djetetova saturacija kisikom bit će zadovoljavajuća.

Intervencije:

- Provoditi položajnu drenažu.
- Dogovoriti fizioterapiju grudnog koša.
- Nadzirati boju kože i sluznica.
- Pratiti i nadzirati disanje.
- Primijeniti tehniku pozitivnog tlaka ako je ordinirano.
- Pratiti vrijednosti acidobaznog statusa.
- Dokumentirati promjene.

Evaluacija: Djetetova saturacija kisikom je zadovoljavajuća.

2) Visok rizik za aspiraciju u/s prehranom putem nazogastrične sonde

Kritični čimbenici: poremećaj stanja svijesti, respiratorna insuficijencija, prehrana putem nazogastične sonde, mehanička ventilacija, endotrahealni tubus.

Cilj: Dijete neće aspirirati strane tvari i tekućinu

Intervencije:

- Mjeriti vitalne znakove.
- Nakon hranjenja postaviti dijete u povišeni položaj.

- Osigurati pribor za aspiraciju.
- Provjeriti prohodnost sonde prije hranjenja.
- Provoditi higijenu usne šupljine nakon hranjenja.

Evaluacija: Dijete nije aspiriralo strane tvari i tekućine.

3) Visok rizik za nastanak dekubitusa u/s smanjenom pokretljivošću

Kritični čimbenici: izloženost izlučevinama - znoj, iritacija tkiva, kognitivni defekt.

Cilj: Djetetova koža će ostati intaktna, integritet kože će biti očuvan.

Intervencije:

- Procjenjivati postojanje čimbenika rizika za dekubitus - Braden skala.
- Osigurati optimalnu hidrataciju djeteta.
- Osiguravati higijenu inkubatora i posteljnog rublja.
- Mijenjati položaj djeteta.
- Podložiti jastuk pod ruke.
- Podložiti jastuk između koljena.
- Provoditi vježbe cirkulacije.

Evaluacija: Djetetova koža je očuvanog integriteta, nema crvenila i drugih oštećenja.

4) Visok rizik za infekciju u/s intravenskim kateterom

Cilj: Tijekom hospitalizacije neće biti simptoma ili znakova infekcije ubodnog mjesta intravenskog katetera.

Intervencije:

- Mjeriti vitalne znakove.
- Pratiti promjene vrijednosti laboratorijskih nalaza i obavijestiti o njima.
- Održavati higijenu ruku prema standardu.
- Primijeniti antibiotsku profilaksu prema odredbama liječnika.
- Uvoditi i održavati intravenozni kateter prema standardu.

ZAKLJUČAK

Svako dijete kojem je dijagnosticiran Pena-Shokeir sindrom iziskuje individualni pristup. Tijek liječenja ovisi o simptomima i o njihovom intenzitetu. U slučaju koji je prikazan u ovom radu najvažniji problem je to što ne može samostalno disati, ne može se normalno hraniti, ima višestruke kontrakture. Njezino zdravstveno stanje je stabilno i po tome vidimo da je postignut pomak pomoću liječenja koje je primila.

Daljnji tijek liječenja nakon intenzivne njege nastavlja se u palijativnoj skrbi. Roditelju su potpuno informirani o zdravstvenom stanju djeteta, no još uvijek ne mogu brinuti o njoj kod kuće jer i dalje zahtjeva posebnu razinu skrbi. Na temelju svega navedenog može se zaključiti da dijete rođeno sa Pena-Shokeir sindromom polagano napreduje unutar okvira koji su mogući kod oboljelih sa takvom dijagnozom.

LITERATURA

1. Štifanić M. Što sestre rade na fakultetu? Kakve sestre i sestrinstvo trebamo? Rijeka. Hrvatski pokret za prava pacijenata. 2011.
2. Šepec S, Kurtović B, Munko T, Vico M, Abcu-Aldan D, Babić D, Turina A. Sestrinske dijagnoze. HKMS. Zagreb. 2011.
3. A. Sumaiya Adam. National Library of Medicine. 2018. Dostupno na: https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC6207248/. Pristupljeno 25.2.2025.

4. M. Badr Almoshantaf. Wiley online Library. 2022. Dostupno na: https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ccr3.6662. Pristupljeno 25.2.2025.
5. J. F. Bartłomiej Kowalczyk. Arthrogryposis: an update on clinical aspects, etiology, and treatment strategies. National Library of Medicine. 2016.

Summary

PENA-SHOKEIR SYNDROME - CASE REPORT

Ines Frajt, Katarina Matić Jambrović, Dora Matijašec

Pena-Shokeir syndrome (PSS) is a rare genetic syndrome characterized by multiple congenital contractures. It is classified into 2 types: type 1 - a sequence of fetal akinesia/hypokinesia, characterized by multiple joint contractures, pulmonary hypoplasia, and facial anomalies, and type 2 - known as cerebro-oculo-facio-skeletal syndrome (COFS-syndrome), a degenerative syndrome affecting the brain, eyes, and spinal cord. The progressive neurological disorder is characterized by intracerebral calcifications, cataracts, optic atrophy, progressive joint contractures, growth failure, and brain atrophy. At 12 weeks of gestation, PSS can be diagnosed by ultrasound analysis of patterns such as pulmonary hypoplasia, locked limb posture, and reduced intrauterine movement. The variable phenotype and ultrasound features are similar to trisomy 18, making the diagnosis of Pena-Shokeir syndrome difficult. Mutations in the RAPSN and DOK7 genes are the cause of this syndrome. One of the factors in the development of the syndrome is homogeneity, as well as a positive family history and external factors. The purpose of the paper is to present the case of a female newborn, whose parents are blood relatives, and Pena-Shokeir syndrome was diagnosed after birth. The newborn was born with contractures of the extremities, a position of constant twisting of the upper and lower limbs, with ambiguous genitalia and increased hairiness. The life expectancy of a child with Pena-Shokeir syndrome depends on the etiology, but the syndrome is almost always fatal. Newborns with PSS syndrome die in the early neonatal period due to severe respiratory failure or congenital cerebral anomalies, and intrauterine death is also common.

Descriptors: PENA-SHOKEIR SYNDROM, CONTRACTURES, NEWBORN