

SVI OBLICI ZDRAVSTVENE SKRBI ZA DIJETE SA SINDROMOM HIJALINE FIBROMATOZE - PRIKAZ SLUČAJA

MARIJANA DRAŽIĆ*

Sindrom hijaline fibromatoze (HFS) je rijetki autosomno recesivni poremećaj nepoznate prevalencije (pretpostavlja se $\leq 1:1.000.000$). Manifestira se nakupljanjem hijalina u potkožnim regijama tjemena, uha, vrata, lica, ruku, stopala i drugih organa. Također u puno slučajeva javljaju se i čvoriči, zadebljala koža i lezije perioralno i perianalno. Klinička slika kod ovog sindroma je varijabilna. Kod težeg oblika (infatilna sistemska hijalinoza) klinička slika je prisutna u ranoj dobi sa većom zahvaćenošću svih organa te je i rizik od mortaliteta veći. Takva djeca mogu imati tvrdokorni proljev, slabo napredovanje i učestale infekcije. Kod blažeg oblika klinička slika manifestira se nešto kasnije i životni vijek je znatno duži. Ostali klinički znaci ove bolesti su hipertrofija gingive, progresivne kontraktуре zglobova, motoričko zaostajanje, osteopenija i osteoporoza. Kognitivni razvoj kod oboljelih je normalan. Žensko dojenče u dobi od 4 mj. premješta se sa Zavoda za intenzivnu pedijatriju s postintenzivnom skrbi na Odjel za dojenčad radi nastavka liječenja, opsežne dijagnostičke obrade i zdravstvene skrbi. Djetetu je u 1. mjesecu života odstranjen kongenitalni neuroblastom stražnjeg medijastinuma. Posljedično tome zamjećuje se disfonija zbog pareze glasnice, Hornerov sindrom (mioza, ptoza, anhidroza) te je prisutna i restriktivna dispneja (pareza desnog frenikusa). Zbog dispneje djetete je razvilo kroničnu respiracijsku insuficijenciju te je ovisna o neinvazivnoj respiratornoj potpori. Zbog visokog rizika za aspiraciju hrane većinu obroka uzima putem nazogastrične sonde. Na djetetu su primjetne promjene na koži i jasno vidljive kontraktуре zglobova. Genskom analizom i na osnovu kliničkih znakova djeteta postavlja se dijagnoza autosomno recesivnog infantilnog umjereno teškog oblika sindroma hijaline fibromatoze. Tijekom duže hospitalizacije djetete ima više teških infekcija (sepsa, pneumonija) jer je ovaj oblik sindroma inače sklon recidivirajućim infekcijama, a uz ostale poteškoće koje ima, jako često je u vrlo teškom stanju. Zbog kontraktura, ograničene pokretljivosti i potkožnih nakupina djetete je bolno te kontinuirano prima analgetike. Zdravstvena skrb djeteta sa ovim sindromom vrlo je opsežna i izazovna. Potreban je multidisciplinarni pristup djetetu. Medicinska sestra uključuje sve svoje znanje i vještine da bi zbrinula ovako bolesno djetete kao i roditelje koji su uz djetete i žele biti prisutni u svakom segmentu liječenja i njege. Roditelji se educiraju za reanimacijske postupke, postavljanje i primjenu neinvazivne ventilacije, monitoring, prehranu putem nazogastrične sonde, provođenje fizikalne terapije i senzomotričko poticanje, njegu kože i sluznica.

*KBC Split, Klinika za dječje bolesti

Adresa za dopisivanje:
Marijana Dražić, univ.bacc.med.techn.
KBC Split, Klinika za dječje bolesti
E-mail: marijanadrazic@live.com

Deskriptori: HIJALINA FIBROMATOZA,
DOJENČE, ZDRAVSTVENA SKRIB

UVOD

Sindrom hijaline fibromatoze (HFS) je rijetki autosomno recesivni poremećaj nepoznate prevalencije (pretpostavlja se $\leq 1:1.000.000$). Manifestira se nakupljanjem hijalina u potkožnim regijama tjeme-na, uha, vrata, lica, ruku, stopala i drugih organa. Također u puno slučajeva javljaju se i čvorići, zadebljala koža i lezije perioralno i perianalno (1).

KLINIČKA OBILJEŽJA

- Hiperpigmentirana koža iznad koštanih izbočina - ljubičaste mrlje razvijaju se preko medijalnih i lateralnih maleola gležnjeva, metakarpofalangealnih zglobova, kralježnice i laktova.
- Progresivne kontrakture (fleksija kuka, koljena i lakta, dorzalna fleksija gležnja, ekstenzija zapešća s fleksijom proksimalnih interfalangealnih i distalnih interfalangealnih zglobova) koje mogu biti kongenitalne i mogu uzrokovati smanjeno intrauterino kretanje.
- Moguća bol ili pretjerani plač uz pasivno kretanje.
- Slabije napredovanje - postnatalni zastoj u rastu je čest. Neka djeca razvijaju kronični proljev i enteropatiju s gubitkom proteina.
- Kožni noduli (npr. biserne papule na glavi i vratu; kožni noduli, papule i me-snate lezije perioralno i perianalno).
- Karakteristično lice - spuštene nosni hrbat, različite malformacije uha (velike, jednostavne ili nisko postavljene uši i preaurikularne kožne oznake) i pomalo grub izgled lica.
- Gingivalne manifestacije - gingive su zadebljale. Kod oboljelih osoba razvijaju se mase u gingivi koje se s vremenom povećavaju. Osobito su problematične lezije koje opstruiraju dišne pu-

tove ili ometaju oralni unos. Lezije se mogu ponovno pojaviti nakon kirurške ekscizije.

- Dentalne abnormalnosti - nepravilan položaj zuba, zakrivljeni zubni korijeni ili druge dentalne abnormalnosti.

OSTALE KARAKTERISTIKE

- Kognitivna funkcija je očuvana no za-bilježeni su i pojedinci sa zakašnjelim razvojem.
- Može biti prisutna hepatomegalija.
- Može se povećati osjetljivost na prije-lome.
- Rekurentne infekcije mogu se razviti zbog oslabljenih staničnih imunoloških odgovora i smanjene razine imunoglobulina.
- Zahvaćenost kardiovaskularnog sustava uglavnom je nepoznata (2).

Klinička slika kod djeteta s ovim sindromom je varijabilna. Kod težeg oblika (infatlna sistemska hijalinoza) klinička slika je prisutna u ranoj dobi sa većom zahvaćenošću svih organa te je i rizik od mortaliteta veći. Takva djeca mogu imati tvrdokorni proljev, slabo napredovanje i učestale infekcije. Kod blažeg oblika klinička slika manifestira se nešto kasnije i životni vijek je znatno duži. Ostali klinički znaci ove bolesti su hipertrofija gingive, progresivne kontrakture zglobova, motoričko zaostajanje, osteopenija i osteoporoza, dok je kognitivni razvoj kod oboljelih normalan.

PRIKAZ SLUČAJA

Žensko dojenče u dobi od 4 mj. pre-mješta se sa Zavoda za intenzivnu pedijatriju s postintenzivnom skrbi na Odjel za dojenčad radi nastavka liječenja, opsežne dijagnostike i zdravstvene skrbi. Djetetu je

u 1. mjesecu života odstranjen kongenitalni neuroblastom stažnjeg medijastinuma. Posljedično tome zamjećuje se disfonija zbog pareze glasnice, Hornerov sindrom (mioza, ptoza, anhidroza) te je prisutna i restriktivna dispneja (pareza desnog frenikusa). Zbog dispneje dijete je razvilo kroničnu respiracijsku insuficijenciju te je ovisna o neinvazivnoj respiratornoj potpori. Zbog visokog rizika za aspiraciju hrane većinu obroka uzima putem nazogastrične sonde. Na djetetu su primjetne promjene na koži i jasno vidljive kontrakture zglobova.

Genskom analizom i na osnovu kliničkih znakova djeteta postavlja se dijagnoza autosomno recesivnog, infantilnog, umjereno teškog oblika sindroma hijaline fibromatoze. Tijekom duže hospitalizacije dijete ima više teških infekcija (sepsa, pneumonija) jer je ovaj oblik sindroma inače sklon recidivirajućim infekcijama, a uz ostale poteškoće koje ima, često je u vrlo teškom stanju. Zbog kontraktura, ograničene pokretljivosti i potkožnih nakupina dijete je bolno te kontinuirano prima analgetike.

Odmah po primitku dijete se zbrinjava i provodi se zdravstvena njega temeljena na standardiziranim postupcima i stalnoj procjeni i evaluaciji učinjenog, pri tom dobro procjenjujući prioritetne radnje od onih koje to nisu. Svaki postupak je bitan obzirom da se radi o teško bolesnom djetetu, pri tom pazeći na moguću bol pri svakoj manipulaciji koju treba izbjegavati i smanjiti. Provodi se kontinuirano mjerenje i procjena vitalnih znakova, zatim se procjenjuje izgled kože i sluznica zbog osnovne dijagnoze i sklonosti naglim promjenama koje vode pogoršanju općeg stanja djeteta. Jedna od ključnih je i procjena enteralnog unosa, tj. mogućnost unosa hrane i tekućine, potreba za prehranom putem NGS kao i broj i količina i izgled stolica zbog mogućeg naglog gubitka na težini te potrebe nadoknade tekućine i elektrolita ili eventualne parenteralne prehrane.

Zdravstvena skrb za dijete sa ovim sindromom vrlo je opsežna i izazovna. Potreban je multidisciplinarni pristup djetetu. Medicinska sestra koristi sve svoje znanje i vještine da bi zbrinula ovako bolesno dijete, a i roditelje koji su uz dijete i žele biti prisutni u svakom segmentu liječenja i njege. Roditelji se educiraju za reanimacijske postupke, postavljanje i primjenu neinvazivne ventilacije, monitoring, prehranu putem nazogastrične sonde, provođenje fizikalne terapije i senzomotoričko poticanje kao za i njegu kože i sluznica. Uz svu pruženu skrb roditelji se susreću s teškom dijagnozom i rijetkom bolešću svog djeteta te je njihovo iskustvo obilježeno patnjom i boli kao i neizvjesnošću koja neprekidno traje.

ZAKLJUČAK

Kvaliteta zdravstvene njege tijekom hospitalizacije može imati snažan učinak ne samo na pacijenta nego i na cijelu obitelj. Trajnim procjenjivanjem stanja djeteta, planiranjem i provođenjem zdravstvene njege s naglaskom na edukaciju i rad s roditeljima, stvaraju se preduvjeti za poboljšanje kvalitete života djeteta i njegove obitelji, a utječe se i na tijek bolesti te potrebe koje ima dijete i njegova obitelj (3). Biti dio procesa zdravstvene skrbi i njege djeteta s teškom i rijetkom bolešću vrlo je izazovan i dug proces, sa puno koraka koji nas stalno uči i postavlja nove izazove i pitanja, jesmo li uspjeli na tom putu, jesmo li dovoljno pružili teško bolesnom djetetu i njegovim roditeljima, jesmo li mogli više napraviti, jesmo li u nekom segmentu zakazali ili je sve samo dio našeg puta i poziva u kojem se nalazi dijete i roditelj.

LITERATURA

1. Joseph TC Shieh, MD, PhD, H Eugene Hoyme, MD, and Laura T Arbour, MD. Hyaline Fibromatosis Syndrome. Synonyms: Inherited Systemic Hyalinosi-s, ANT XR2-Related Hyaline Fibromatosis Syndrome dostupno na: <https://www.ncbi.nlm.gov/books/nbk1525/> pristupljeno 20.2.2025.

2. MedlinePlus. Hyaline Fibromatosis Syndrome. 2019. dostupno na: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/hyaline-fibromatosis-syndrome/> pristupljeno 20.2.2025.
3. Ljubičić, M. Palijativna zdravstvena njega: Naklada Slap. 2020.
4. Mardešić, D. i suradnici. Pedijatrija. Zagreb: Školska knjiga. 2016.

Summary

ALL FORMS OF HEALTH CARE FOR A CHILD WITH HYALINE FIBROMATOSIS SYNDROME - CASE REPORT

Marijana Dražić

Hyaline fibromatosis syndrome (HFS) is a rare autosomal recessive disorder of unknown prevalence (assumed to be $\leq 1:1,000,000$). It is manifested by the accumulation of hyaline in the subcutaneous regions of the scalp, ears, neck, face, hands, feet, and other organs. In many cases, nodules, thickened skin, and perioral and perianal lesions also appear. The clinical picture of this syndrome is variable. In the more severe form (infantile systemic hyalinosis), the clinical picture is present at an early age with greater involvement of all organs, and the risk of mortality is higher. Such children can have persistent diarrhea, poor development and frequent infections. In the milder form, the clinical picture manifests somewhat later and the life expectancy is significantly longer. Other clinical signs of this disease are gingival hypertrophy, progressive joint contractures, motor retardation, osteopenia and osteoporosis. Cognitive development in patients is normal. A 4-month-old female infant is transferred from the Pediatric Intensive Care Unit with post-intensive care to the Department for infants for continued treatment, comprehensive diagnostic workup and health care. In the first month of life, the child had congenital neuroblastoma of the posterior mediastinum removed. As a result, dysphonia due to vocal cord paresis, Horner's syndrome (miosis, ptosis, anhidrosis) and restrictive dyspnea (right phrenic nerve paresis) are present. Due to dyspnea, the child has developed chronic respiratory insufficiency and is dependent on non-invasive respiratory support. Due to the high risk of food aspiration, she takes most of her meals through a nasogastric tube. The child has noticeable skin changes and clearly visible joint contractures. A diagnosis of autosomal recessive infantile moderately severe form of hyaline fibromatosis syndrome is established through genetic analysis and based on the child's clinical signs. During prolonged hospitalization, the child had multiple serious infections (sepsis, pneumonia) because this form of the syndrome is prone to recurrent infections, and in addition to the other difficulties it has, it is often in a very serious condition. Due to contractures, limited mobility and subcutaneous accumulations, the child is in pain and continuously receives analgetics. Health care for a child with this syndrome is very extensive and challenging. A multidisciplinary approach to the child is needed. The nurse includes all her knowledge and skills to take care of such a sick child, as for the parents who are with the child and want to be present in every segment of the treatment and care. Parents are trained in resuscitation procedures, setting up and applying non-invasive ventilation, monitoring, feeding via nasogastric tube, conducting physical therapy and sensorimotor stimulation, skin and mucous membrane care.

Descriptors: HYALINE FIBROMATOSIS, INFANT, HEALTH CARE