

SESTRINSKA SKRB ZA DIJETE S PRADER-WILLI SINDROMOM

ANA KRTIĆ, PETRA VUKOJA, MARIJANA ŠANDOR, NIKOLINA MATAKOVIĆ*

Sindrom Prader-Willi (PWS) je rijedak genetski poremećaj uzrokovan nedostatkom ekspresije očevih gena kromosoma 15, u regiji 15q11.2-q13, a karakterizira ga niz kliničkih simptoma: hipotonija, teškoće hranjenja u novorođenačkoj i dojenačkoj dobi, razvojne i intelektualne poteškoće, pretilost, hiperfagija i hormonski disbalans. Sindrom se prvi put spominje 1956. godine, a opisali su ga švicarski znanstvenici Prader A., Willi H. i Labhart A. Incidencija PWS-a je 1:10.000 do 1:30.000 živorođene djece, što čini oko 350.000 do 400.000 djece u svijetu. U Hrvatskoj postoji oko 50-ak osoba s PWS-om. Sestrinska skrb za dijete s PWS-om zahtjeva individualan pristup koji uključuje skrb za somatski i emocionalni status kao i edukaciju djeteta i obitelji. Medicinska sestra je često prvi kontakt obitelji s zdravstvenim sustavom i stoga ima važnu ulogu u edukaciji roditelja te pružanju podrške u svakodnevnoj skrbi. Sestrinska skrb počinje prepoznavanjem simptoma i planiranjem individualizirane njege. Učinkovitost sestrinske skrbi za dijete s ovim sindromom ovisi o pravovremenom uočavanju promjena stanja djeteta te odgovarajućim sestrinskim intervencijama. U ranoj dobi naglašava se važnost provođenja fizikalne terapije zbog poboljšanja mišićnog tonusa i educira se roditelje o pravilnim načinima hranjenja. Uz edukaciju, jedan od važnijih aspekata skrbi uključuje psihološku i socijalnu podršku obitelji djece s PWS-om. Važno je primijeniti individualizirani plan prehrane koji sprječava prekomjerni unos hrane uz kontinuirano savjetovanje roditelja o zdravim prehrambenim navikama. U liječenju djece s PWS-om uvodi se hormon rasta koji potiče rast, jača mišićnu snagu i smanjuje udio masnog tkiva. Najveći učinak je u prvih 12 mjeseci djetetova života. Kroz sveobuhvatan pristup, sestrinska skrb pridonosi poboljšanju kvalitete života djeteta s PWS-om, smanjenju komplikacija i osnaživanju obitelji da se nose s izazovima ovog sindroma. Djeca s PWS-om često imaju poteškoća s učenjem i ponašanjem, što zahtjeva suradnju multidisciplinarnog tima (logopeda, psihologa, fizijatra i nutricioniste) i roditelja. Kontinuirana edukacija sestara o specifičnostima sindroma ključna je za osiguranje i pružanje kvalitetne sestrinske skrbi. Sestrinska skrb za djecu sa PWS-om zahtjevnija je, a edukacija o nasljednim bolestima od velike je važnosti.

Deskriptori: SINDROM PRADER-WILLI, PEDIJATRIJSKA SESTRINSKA SKRB, HIPOTONIJA, POTPORA OBITELJI

*Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb
Zavod za medicinsku genetiku i bolesti metabolizma

Adresa za dopisivanje:
Ana Krtić, bacc.med.techn.
Klinika za pedijatriju, KBC Zagreb
E-mail: anakrtic1999@gmail.com

UVOD

Prader-Willi sindrom (PWS) je rijedak genetski poremećaj koji se javlja uslijed nedostatka ekspresije određenih gena na kromosomu 15, očevog porijekla.

Sindrom je poznat po širokom spektru kliničkih simptoma, uključujući hipotoniju, teškoće hranjenja, razvojne i intelektualne poteškoće, pretilost, hiperfagiju i hormonski disbalans. PWS se prvi put spominje 1956. godine, relativno je rijedak, s prevalencijom od 1:10.000 do 1:30.000 živorođene djece. U Hrvatskoj je poznato oko 50 osoba s PWS-om. Zbog specifičnih potreba ove djece, od izuzetne je važnosti osigurati pravovremenu, cjelovitu i kontinuiranu zdravstvenu skrb.

Medicinske sestre dio su multidisciplinarnog tima koji skrbi za djecu s PWS. Sestrinska skrb uključuje praćenje somatskog statusa, prevenciju komplikacija, pružanje emocionalne podrške i edukaciju obitelji. Osim toga, medicinske sestre djeluju i u smanjenju rizika od razvojnih i socijalnih problema koji se javljaju uslijed specifičnih karakteristika sindroma, poput problema s hranom i ponašanjem. S obzirom na izazove s kojima se roditelji i obitelj suočavaju, sestrinska intervencija nije samo orijentirana na fizičko zdravlje djeteta, nego i na podršku obitelji kroz edukaciju i savjetovanje.

RAZRADA

Definicija i karakteristike sindroma Prader-Willi

Prader-Willi sindrom (PWS) je rijedak genetski poremećaj koji nastaje zbog delecije ili disfunkcije određenih gena na kromosomu 15. Sindrom se odlikuje nizom somatskih, intelektualnih i psihosocijalnih karakteristika koje značajno utječu na razvoj djeteta. Ovaj sindrom obično nije naslijeđen već se javlja sporadično, što znači da obitelj ne mora imati povijest sindroma da bi se on pojavio kod djeteta.

Klasični simptomi PWS uključuju hipotoniju (smanjeni tonus mišića) koja je najizraženija u novorođenčadi, odgođeni psihomotorni razvoj, intelektualne teško-

će, hiperfagiju (prekomjerna želja za hranom), te razne endokrine disfunkcije, kao što je niska razina hormona rasta i hipogonadizam (smanjena funkcija spolnih žlijezda).

Etiologija i patofiziologija sindroma

PWS je uzrokovan genetskom promjenom koja uključuje gubitak funkcionalnog materijala s kromosoma 15 očevo porijekla. U većini slučajeva, osoba s PWS ima deleciju 15q11-q13 regije na kromosomu 15, koja sadrži ključne gene uključene u regulaciju apetita, energijske ravnoteže i ponašanja. Ova regija na kromosomu 15 nije aktivna ako je naslijeđena od majke, dok su geni naslijeđeni od oca aktivni. Kada dođe do gubitka ili disfunkcije tih gena na očevoj kopiji, razvija se PWS. Drugi oblik bolesti uzrokovan je tzv. uniparentalnom disomijom kod koje su oba kromosoma 15 naslijeđena od majke.

Zdravstveni problemi povezani s Prader-Willi sindromom

Zdravstveni problemi koji su povezani s PWS variraju od somatskih do psiholoških, te uključuju:

- Hipotoniju - smanjeni tonus mišića prisutan je od rođenja, što može otežati hranjenje novorođenčadi i razvoj motorike.
- Prehrambene poteškoće - novorođenčad i dojenčad imaju smanjen apetit zbog hipotonije, a kako djeca rastu, razvija se hiperfagija (neutaživa želja za hranom), što može dovesti do ozbiljnih problema s pretilošću. Ovi problemi mogu biti i psihološki, jer djeca neprestano izražavaju želju za hranom, a roditelji moraju pažljivo upravljati njihovom prehranom.

- Intelektualne teškoće - djeca s PWS obično imaju intelektualne teškoće, a IQ može varirati od lagane do umjerene mentalne retardacije. Iako se razvoj usmene komunikacije obično odvija unutar normalnih okvira, djeca s PWS mogu imati problema s učenjem i ponašanjem.
- Endokrine disfunkcije - djeca s PWS imaju niske razine hormona rasta, što uzrokuje sporiji rast i razvoj. Također, prisutna je i funkcionalna sterilnost zbog hipogonadizma.

Psihosocijalni aspekti

Osim fizičkih i intelektualnih poteškoća, djeca s PWS suočavaju se i s brojnim psihosocijalnim izazovima. Zbog svojih karakterističnih osobina, poput niskog impulzivnog kontroliranja i stalne potrebe za hranom, djeca s PWS mogu doživjeti socijalne izolacije i teškoće u školi ili tijekom društvenih aktivnosti. Dodatni problemi nastaju uslijed potpunog nepovjerenja prema svom okolišu, što može dovesti do anksioznosti i depresije. Obitelj djeteta se također suočava s velikim izazovima, uključujući stalnu potrebu za nadzorom i emocionalnu iscrpljenost.

SESTRINSKA SKRB

S obzirom na kompleksnost PWS-a, medicinske sestre imaju brojne zadatke u skrbi za djecu s ovim sindromom, od praćenja zdravlja djeteta, podrške obiteljima u razumijevanju i upravljanju izazovima koji nastaju, kao i koordinaciji skrbi s drugim članovima zdravstvenog tima. Sestrinske intervencije moraju biti usmjerene na preventivne mjere za sprječavanje pretilosti, praćenje rasta i razvoja, te emocionalnu podršku obitelji i djetetu.

Medicinske sestre pružaju sveobuhvatnu skrb djetetu s PWS-om, jer sindrom utječe na gotovo sve aspekte djetetovog

tova zdravlja, razvoja i ponašanja. Sestre su obično prvi kontakt roditelja i obitelji djeteta sa sustavom, te pružaju savjete, informacije i emocionalnu podršku. Mnoge obitelji mogu biti zbunjene ili preplavljene dijagnozom, pa je medicinska sestra ta koja im pruža smjernice o tome kako najbolje upravljati životom kada imaš dijete s PWS-om. Ovo uključuje savjete o prehranbenim navikama, upravljanju ponašanjem, pravilnom postavljanju granica i poticanju razvoja djeteta. Medicinske sestre također daju emocionalnu podršku obitelji, pružajući im prostor za izražavanje tjeskobe i briga, dok im nude praktične savjete o tome kako organizirati svakodnevni život u skladu s potrebama djeteta. Također, važan je njihov rad u multidisciplinarnom timu koji uključuju liječnike, nutricioniste, psihologe i druge stručnjake za koje je važna koordinacija i suradnja kako bi se dijete pratilo na svim razinama razvoja.

Praćenje fizičkog zdravlja djeteta

Djeca s PWS-om imaju specifične fizičke izazove koje medicinske sestre moraju pomno pratiti redovito kontrolirajući tjelesnu masu i visinu djeteta. Hiperfagija, odnosno prekomjerna želja za hranom, može brzo dovesti do pretilosti, što povećava rizik od niza drugih zdravstvenih problema, kao što su dijabetes tipa 2, kardiovaskularne bolesti i ortopedski problemi. Medicinske sestre trebaju raditi s obitelji kako bi pratili unos hrane i osigurali strogu kontrolu prehrane, a često i pružiti podršku obiteljima kako bi implementirali odgovarajuće prehrambene navike. Preporuča se postavljanje strogo kontroliranih planova prehrane, koji uključuju visoko-proteinsku i nisku-kaloričnu hranu, s posebnim naglaskom na smanjenje kalorijskog unosa, ali i održavanje potrebne prehrambene ravnoteže. Osim toga, fizičke aktivnosti trebaju biti usklađene s djetetovim potrebama i sposobnostima, jer fizički razvoj može biti

usporen zbog hipotonije pa se mora osigurati da dijete sudjeluje u aktivnostima koje će mu pomoći u razvoju snage i koordinacije. Sestre mogu surađivati s fizioterapeutima kako bi razvile individualizirane programe za fizičku aktivnost.

Praćenje endokrinih funkcija

Djeca s PWS-om često imaju nisku razinu hormona rasta, što može negativno utjecati na njihov rast i fizički razvoj. Medicinske sestre prate redovite kontrole razine hormona rasta i prema naputku liječnika apliciraju hormon rasta. Osim toga, treba voditi računa i o hormonskoj terapiji za hipogonadizam, jer je doziranje hormona estrogena ili testosterona ovisno o vrijednostima hormona i o dobi i potrebama djeteta. To može imati dugoročne fizičke i emocionalne posljedice, pa sestre često timski skrbe za dijete s pedijatrijskim endokrinolozima i drugim specijalistima. Djelomično hormonsko liječenje od ključne je važnosti za razvoj sekundarnih spolnih karakteristika i pubertet, stoga sestre moraju biti odgovorne za davanje tih terapija u dogovorenim vremenskim okvirima. Iako nije precizno definirano optimalno vrijeme početka, važno je započeti liječenje hormonom rasta što je prije moguće, idealno prije nego što dođe do razvoja prekomjerne tjelesne mase. Prije same primjene terapije nužno je temeljito procijeniti zdravstveno stanje djeteta. Pozitivni učinci terapije značajno poboljšavaju kvalitetu života, manifestirajući se kroz ubrzani rast, povećanu mišićnu masu i smanjenje udjela tjelesne masti. Osim toga, terapija ima povoljan utjecaj na lipidni profil, a prema nekim istraživanjima, može doprinijeti i kognitivnom i motoričkom razvoju. Najveći učinci primjene terapije javljaju se u prvih 12 mjeseci djetetova života.

Razvoj i odgoj djeteta

Medicinske sestre igraju važnu ulogu u poticanju razvoja djeteta s PWS-om, posebno u ranim fazama života. Kako djeca s PWS obično imaju intelektualne teškoće, važna je suradnja s logopedom i pedagogom kako bi se razvili individualni planovi za stimulaciju razvoja govora, motorike i socijalnih vještina. Medicinske sestre mogu pružiti roditeljima savjete i resurse koji im pomažu u implementaciji terapija za poboljšanje tih aspekata, kao i u pomaganju djetetu da postigne maksimalne razvojne potencijale. Također, preporučuje se primjena strukturalnih i predvidljivih rutina kako bi se djeca osjećala sigurno i kontrolirano, jer to može smanjiti razinu anksioznosti i napetosti koja može nastati zbog nepredvidljivih situacija.

Edukacija i savjetovanje roditelja

Jedna od važnijih zadaća medicinske sestre je edukacija i savjetovanje roditelja. Djeca s PWS često imaju visoku razinu anksioznosti, a roditelji se suočavaju s teškim emocionalnim izazovima jer njihova djeca stalno traže hranu, a također se mogu suočiti s problemima u ponašanju, poput agresije ili destruktivnog ponašanja. Medicinske sestre mogu pomoći roditeljima u razumijevanju sindroma, strategijama za upravljanje ponašanjem djeteta i osiguravanju emocionalne podrške. Također mogu educirati obitelj o preventivnim mjerama, kao što je kontrola unosa hrane i potreba za postavljanjem granica. Također, s obzirom na važnost fizičke aktivnosti u prevenciji pretilosti, sestre mogu pomoći u planiranju sigurne i prikladne fizičke aktivnosti za dijete, uz konzultacije s terapeutima.

Psihosocijalna podrška obitelji i djetetu

S obzirom na prirodu PWS-a, gdje djeca imaju specifične izazove u ponašanju, sestre često trebaju pružiti i psihosocijalnu podršku. Ovo uključuje savjetovanje obitelji o tome kako se nositi s emocionalnim izazovima koji proizlaze iz skrbi za dijete s posebnim potrebama. Uz to, sestre informiraju roditelje o dostupnim mrežama podrške, kao što su društvene službe, organizacije za podršku obiteljima s djecom sa sindromima, te terapijske grupe, savezi za rijetke bolesti. Psihološka podrška djetetu bitna je osobito u pogledu socijalizacije i emocionalnog razvoja, jer djeca s PWS često pate zbog problema u društvenim interakcijama i imaju poteškoća u kontroliranju impulzivnog ponašanja.

ZAKLJUČAK

U pružanju skrbi djetetu s PWS, medicinske sestre dio su multidisciplinarnog tima koji uključuje pedijatre, nutricioniste, psihologe, socijalne radnike i druge specijaliste. Ovaj timski pristup omogućuje pružanje najkvalitetnije skrbi, koja pokriva sve aspekte djetetova zdravlja i razvoja. Sestre su često odgovorne za koordinaciju svih tih aktivnosti, čime osiguravaju kontinuitet skrbi i pravovremeno pružanje potrebne pomoći. Medicinska sestra u skrbi za dijete s PWS-om ima intervencije vezane za osiguravanje pravilne prehrane, praćenje rasta i razvoja djeteta i općenito zdravstveni nadzor te edukaciju roditelja i pružanje emocionalne podrške. U suradnji s članovima multidisciplinarnog tima, medicinske sestre doprinose poboljšanju kvalitete života djeteta i njegove obitelji.

Sestrinska skrb za dijete s PWS-om zahtijeva specifično znanje, vještine i visoku razinu posvećenosti. Medicinska sestra sudjeluje u postupcima za postavljanje dijagnoze, planiranju njege i provedbi intervencija koje poboljšavaju zdravlje i

kvalitetu života djeteta. S obzirom na kompleksnost ove nasljedne bolesti, edukacija medicinskih sestara o svim specifičnostima sindroma od esencijalne je važnosti, jer omogućuje pravovremeno prepoznavanje simptoma. Također, uspješna skrb podrazumijeva razvijene komunikacijske vještine, osobito u suradnji s roditeljima koji često trebaju psihološku potporu. Medicinska sestra pristupa roditeljima s empatijom, razumije njihove osjećaje te im pruža potrebne informacije i emocionalnu podršku tijekom svih faza razvoja djeteta. Kontinuirani profesionalni razvoj, dodatna edukacija i stručna pomoć ne samo da unaprijede kvalitetu života oboljelih, već omogućuju sestrama da pruže najbolju moguću skrb i aktivno doprinose zdravlju djeteta s PWS-om.

LITERATURA

- Butler, M. G., & Lee, J. M. (2006). Prader-Willi syndrome: Clinical aspects and management. *Genetics in Medicine*, 8 (11): 619-26.
- Castellanos, E.H., & Muenke, M. (2011). Prader-Willi syndrome. *Current Psychiatry Reports*, 13 (1): 72-9.
- Harris, M., & Whitworth, M. (2017). Caregiving for children with special needs: Nursing practice and strategies. *Nursing Standard*, 31 (8): 54-61.
- Prader-Willi Syndrome Association (USA). (2011). Prader-Willi Syndrome: Clinical Guidelines.
- Siciliano, R.E., & Tang, J. (2014). Pediatric nursing care: A concept-based approach. Springer Publishing Company.
- McCandless, S.E. (2015). Prader-Willi Syndrome: A Clinical and Therapeutic Overview. *Pediatric Clinics of North America*, 62 (4): 835-49.
- Frazier, T.W., & Emberley, D. (2013). Psychosocial issues in Prader-Willi syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 57 (4): 402-13.
- Prader-Willi Syndrome Association (USA). (2011). Prader-Willi Syndrome: Clinical Guidelines.

Summary

NURSING CARE FOR A CHILD WITH PRADER-WILLI SYNDROME

Ana Krtić, Petra Vukoja, Marijana Šandor, Nikolina Mataković

Prader-Willi syndrome (PWS) is a rare genetic disorder caused by the lack of expression of paternal genes on chromosome 15, in the region 15q11.2-q13, and is characterized by a range of clinical symptoms: hypotonia, feeding difficulties in the neonatal and infantile periods, developmental and intellectual impairments, obesity, hyperphagia, and hormonal imbalance. The syndrome was first mentioned in 1956 and was described by the Swiss scientists Prader A., Willi H., and Labhart A. The syndrome occurs in the population at a ratio of 1:10,000 to 1:30,000 live births, which accounts for approximately 350,000 to 400,000 children worldwide. In Croatia, there are approximately 50 individuals with PWS. Nursing care for a child with PWS requires an individualized approach that includes care for the physical and emotional status, as well as education of the child and family. The nurse is often the family's first person of contact with the healthcare system and therefore plays an important role in educating parents and providing support in daily care. Nursing care begins with recognizing the symptoms and planning personalized care. The effectiveness of nursing care for a child with this syndrome depends on the timely observation of changes in the child's condition and appropriate nursing interventions. Early in life, particular emphasis is placed on physical therapy to improve muscle tone and educating parents on appropriate feeding techniques. In addition to education, one of the crucial aspects of care includes providing psychological and social support to the families of children with PWS. It is vital to implement an individualized dietary plan that prevents excessive food intake, along with continuous counselling of parents on healthy eating habits. In the treatment of children with PWS, growth hormone is administered, which stimulates growth, increases muscle strength and reduces the proportion of fat tissue. The greatest effect is in the first 12 months of a child's life. Through a comprehensive approach, nursing care contributes to the improvement of the quality of life for children with PWS, reduces complications, and empowers the family to cope with the challenges of this syndrome. Children with PWS frequently experience learning and behavioral difficulties, which requires the collaboration of a multidisciplinary team (speech therapist, psychologist, physiatrist, and nutritionist) and parents. Ongoing education for nurses about the specificities of the syndrome is essential for ensuring and providing quality nursing care. Nursing care for children with PWS is demanding, and education about hereditary diseases is of great importance.

Descriptors: PRADER-WILLI SYNDROME, PEDIATRIC NURSING CARE, HYPOTONIA, FAMILY SUPPORT