

SESTRINSKA SKRB ZA DJECU SA AHONDROPLAZIJOM - EDUCIRANJE RODITELJA ZA SAMOSTALNU PRIMJENU LIJEKA KOD KUĆE - PRIKAZ SLUČAJA

PAVKA BEGIĆ*

Ahondroplazija je najčešći oblik patuljastog rasta koji je uzrokovan mutacijom gena FGFR3 (fibroblast growth factor receptor) koji kodira protein odgovoran za kontrolu rasta kostiju. Osobe sa ahondroplazijom imaju karakterističan izgled sa kraćim ekstremitetima, normalnim ili nešto kraćim trupom te većim glavama. Kvaliteta života osoba sa ahondroplazijom može biti značajno utjecana različitim faktorima. Iako osobe s ahondroplazijom obično imaju normalan životni vijek, specifične karakteristike ovog stanja mogu stvoriti prepreke u svakodnevnom životu koje mogu utjecati na njihovu sposobnost da obavljaju određene aktivnosti, njihovu socijalnu integraciju u društvo te stvoriti emocionalne smetnje. Sestrinska skrb za oboljele od ahondroplazije ima širok spektar aktivnosti koje uključuju praćenje statusa bolesti, prevenciju komplikacija bolesti, emocionalnu potporu, edukaciju pacijenata i njihovih obitelji te koordinaciju sa drugim zdravstvenim suradnicima koji su uključeni u proces liječenja i rehabilitacije. Liječenje je do 2021. uglavnom bilo simptomatsko kako bi se osigurala bolja kvaliteta života, a od 2021. Europska agencija za lijekove je odobrila prvi lijek registriran za liječenje djece sa navedenom dijagnozom (od 04. mj - 16. god), generičkog naziva Vosoritid, koji je 2023. odobren i od strane HALMED-a za djecu u RH. U KBC-u Split navedeni lijek je odobren za ukupno petero djece te se sa primjenom započelo u dvije skupine. Prva skupina djece, njih troje, sa primjenom je započela u 01. mj/2024, a potom preostalih dvoje u 06. mj/2024. Lijek se primjenjuje svakodnevno, ubrizgavanjem u potkožno tkivo jedan put na dan. Na Klinici za dječje bolesti provedena je edukacija roditelja o načinu primjene lijeka te mogućim nuspojavama. Roditelji su imali priliku učiti tehniku primjene lijeka od educiranih pedijatrijskih medicinskih sestra te su bili upoznati o mogućim nuspojavama i načinu reagiranja od strane liječnica pedijatrija, subspecijalistica medicinske genetike.

Deskriptori: AHONDROPLAZIJA, PATULJASTI RAST, SESTRINSKA EDUKACIJA, VOSORITID

UVOD

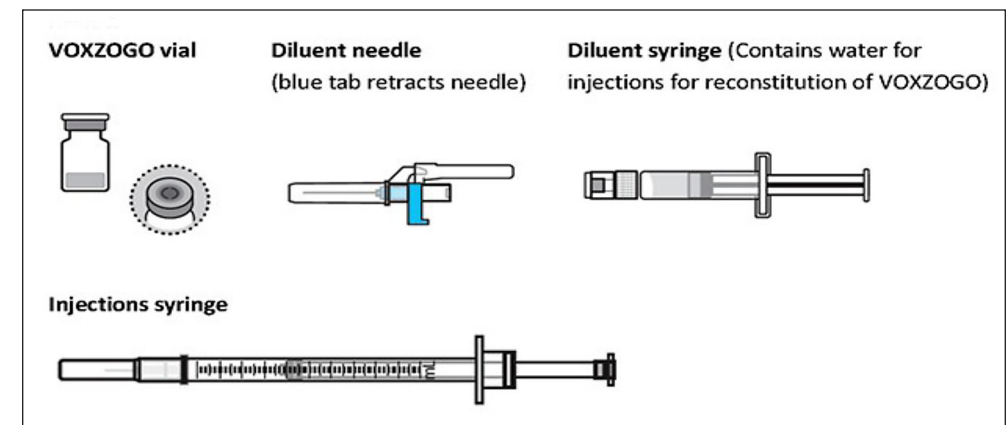
Ahondroplazija je genetski poremećaj koji se očituje patuljastim rastom uslijed poremećenog rasta kostiju. Uzrokovao je mutacijom gena FGFR3 (fibroblast growth factor receptor) koji kodira pro-

tein odgovoran za kontrolu rasta kostiju. Incidencija pojave ove nasljedne bolesti je između 1:10.000 i 1:30.000. Nasljeđuje se autosomno dominantno što znači da je potreban samo jedan mutirani gen kako bi se bolest pojavila te većina nastaje kao de novo mutacija. Osobe sa ahondroplazijom imaju specifičan patuljasti izgled - kratki udovi, normalan ili nešto kraći trup te veći obujam glave i istaknuto čelo uz očuvanu normalnu inteligenciju. Osobe sa ahondroplazijom mogu imati različite zdravstvene probleme koji su povezani sa rastom i razvojem njihovih kostiju i zglobova. Neke od poteškoća sa kojim se susreću su: problemi sa kralježnicom, mišićima, zglobovima, respiratorni problemi te ograničenja u svakodnevnom funkcioniranju kao što su samostalno obavljanje osobne higijene, socijalna integracija u društvo i emocionalni izazovi (1).

RAZRADA

Sestrinska skrb za oboljele od ahondroplazije uključuje širok spektar aktivnosti koje podrazumijevaju fizičko praćenje i prevenciju komplikacija bolesti, emocionalnu potporu, edukaciju pacijenata i njihovih obitelji te koordinaciju sa drugim zdravstvenim suradnicima koji su uključeni

ni u proces liječenja i rehabilitacije. Liječenje oboljelih se do 2021. godine uglavnom provodilo kao simptomatsko, kako bi se osigurala veća kvaliteta života, a od 2021. Europska agencija za lijekove je odobrila prvi lijek registriran za liječenje djece sa navedenom dijagnozom generičkog naziva Vosoritid (2). Lijek je indiciran za djecu u dobi od 04. mjeseca života do 16. god. ili ranije ukoliko se utvrdi da je rast zavšio tj. da su epifize već zatvorene. Ukoliko je godišnji rast djeteta za vrijeme primjene Voxzoga <1,5 cm liječenje se prekida. 2023. godine lijek je odobren i od strane HALMED-a za djecu u Republici Hrvatskoj nakon apela roditelja u medijima te je lijek odobren kao interventni uvoz bolnicama KBC-u Zagreb i KBC-u Split. Procjena godišnjih troškova liječenja po pacijentu iznosi otprilike 300.000 eura te se podmiruju iz proračuna bolnica jer lijek nije stavljen na listu HZZO-a. Početak primjene lijeka u KBC-u Split organiziran je u dvije skupine. Prva primjena lijeka bila je u 01. mj/2024. godine za troje pacijenata u dobi od 4 godine, 6 godina te 10 godina i za drugu skupinu u 06. mj/2024. za još dvoje pacijenata u dobi od 9 godina i 1 godine. Liječenje Vosoritidom, tvorničkog naziva Voxzogo, indicira i vodi liječnik specijalist pedijatrije kvalificiran za liječenje poremećaja rasta ili koštanih



Slika 1.

Priloženi materijal za ubrizgavanje lijeka Voxzogo

Izvor: VOXZOGO® Consumer Medicine Information (CMI) summary

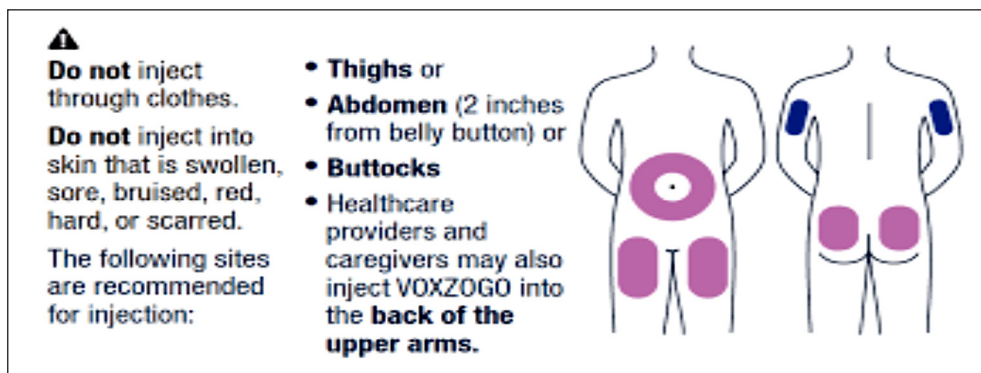
*KBC Split, Klinika za dječje bolesti

Adresa za dopisivanje:

Pavka Begić, back.med.techn.

KBC Split, Klinika za dječje bolesti

E-mail: pavka.begic@gmail.com



Slika 2.

Preporučena mjesta za aplikaciju lijeka

Izvor: VOXZOGO® Consumer Medicine Information (CMI) summary

displazija. Voxzogo se daje kao svakodnevna supkutana injekcija. Terapijsku dozu određuje liječnik prema tjelesnoj masi te iznosi 15-30 mg/kg tjelesne mase. Lijek se isporučuje kao bočica sa bijelim do žutim praškom i bočica sa bezbojnim otapalom za injekcije kao i odgovarajuća štrcaljka i igla (3).

Obzirom da se lijek primjenjuje svakodnevno, prije samog početka liječenja bilo je potrebno educirati roditelje za samostalnu aplikaciju lijeka kod kuće. Uz edukaciju o aplikaciji lijeka, provedena je edukacija za prepoznavanje znakova i simptoma mogućih nuspojava te postupke koje je potrebno provesti ukoliko dođe do pojave istih. Neke od nuspojava opisane u uputama o lijeku:

- Vrlo često: hipotenzija, povraćanje, lokalna reakcija na mjestu primjene, povećane vrijednosti alkalne fosfataze u laboratorijskim nalazima.
- Često: sinkopa, presinkopa, omaglica, mučnina, umor (3).

Postupci koji smanjuju mogućnost pojave navedenih nuspojava su zadovoljavajuća hidratacija pacijenta prilikom aplikacije lijeka. Preporuka je da pacijenti pojedju lagani međuobrok i popiju odgovarajući količinu tekućine pola sata prije

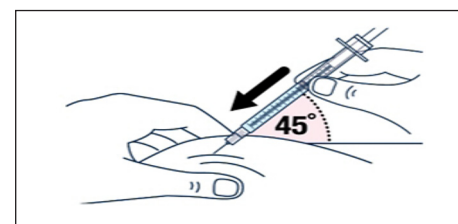
same aplikacije. Kako bi se smanjile lokalne reakcije na mjestu apliciranja preporuča se mijenjati mjesta primjene te izbjegavati mjesta na kojima je prisutno crvenilo ili oštećenje na koži (3).

Edukacija roditelja provedena je u Klinici za dječje bolesti KBC-a Split od strane posebno educiranog tima koji je sastavljen od dvije liječnice specijalistice pedijatrije, subspecijalistice medicinske genetike te dvije prvostupnice sestrinstva sa višegodišnjim iskustvom u radu sa pedijatrijskom populacijom. Liječnice su roditelje educirale o načinu djelovanja lijeka i o mogućim nuspojavama, predstavljen im je plan primjene i objašnjene moguće korekcije doza prema napredovanju na tjelesnoj masi. Roditelji su imali priliku postaviti pitanja vezana za primjenu lijeka u nekim od mogućih akutnih bolesti djeteta te svakodnevnim životnim događajima. Prvostupnice sestrinstva su provele edukaciju o pripremi lijeka, prostora, pacijenta, o samoj aplikaciji te skladištenju lijeka. Edukacija je obuhvatila:

- Definiciju supkutane primjene lijeka: apliciranje lijeka u potkožno tkivo koje je smješteno neposredno ispod kože te je bogato krvožilnim sustavim što omogućuje polaganu i postepenu apsorpciju lijeka.

- Tehniku supkutane primjene lijeka:
 - osnovna priprema za postupak;
 - priprema lijeka;
 - priprema djeteta;
 - izbor mjesta primjene;
 - tehnika ubrizgavanja lijeka.
- Komplikacije i njihove prevencije: modrice, infekcije, komplikacije prilikom korištenja istog mjesta primjene.
- Praćenje neželjenih reakcija na lijek, te pripreme radnje kako bi se iste izbjegle.
- Skladištenje iskorištenog materijala i samog lijeka.

Edukacija se provela tijekom pet uzastopnih dana prilikom koje su medicinske sestre započele pripremu lijeka i apliciranje. Roditeljima su pružena individualna savjetovanja i pružena im je prilika simulirane pripreme i aplikacije lijeka sa testnim bočicama i štrcaljkama. Trećeg dana su roditelji započeli samostalnu primjenu uz nadzor medicinskih sestara. Tijekom edukacije zabilježene su samo blage lokalne reakcije na mjestu uboda koje su se spontano povukle, presinkopa je zabilježena u samo jedne djevojčice prilikom primjene terapije prvog dana. Djevojčici su izmjerene vitalne funkcije, RR nije pokazao hipotenziju te je presinkopa shvaćena



Slika 3.

Primjena injekcije lijeka Voxzogo

Izvor: VOXZOGO® Consumer Medicine Information (CMI) summary

kao kulminacija uzbuđenja i straha od igle, a ne kao reakcija na lijek. Kod ostala četiri pacijenta nisu zabilježeni slični događaji. Nakon završene edukacije roditelji se javljaju jednom mjesečno za preuzimanje mjesečne doze lijeka u Dnevnu bolnicu klinike. Kontrolna mjerenja i pregledi se vrše svakih 3-6 mjeseci, obavljaju ih liječnice specijalistice pedijatrije, subspecijalistice medicinske genetike. Nadziru rast i tjelesnu masu kako bi korigirale dozu ovisno o promjeni tjelesne mase te bile sigurne da je postignut godišnji rast >1,5 cm potreban za nastavak liječenja.

ZAKLJUČAK

Edukacija roditelja o samostalnoj primjeni lijeka kod kuće za djecu oboljelu o ahondroplazije koju provode medicinske sestre je ključna za uspješno liječenje i postizanje boljeg učinka lijeka. Edukacija nije jednokratni proces nego kontinuirana suradnja medicinske sestre sa roditeljima i djecom pri čemu im pruža podršku i prati ih odgovarajući na dodatna pitanja te prilagođava edukaciju prema potrebama i napretku djeteta. Ovaj kontinuirani odnos stvara temelje za liječenje i bolje zdravstvene ishode, poboljšava tehniku primjene i jača ulogu roditelja u zdravstvenoj skrbi o njihovom djetetu. Uz pravilnu edukaciju, roditelji mogu efikasno pratiti i upravljati terapijom čime se postiže maksimalan učinak terapije.

LITERATURA

1. To C. Ahondroplazija (Internet). Wikipedia.org. Wikimedia Foundation, Inc.; 2022 (cited 2025 Mar 9). Available from: <https://bs.wikipedia.org/wiki/Ahondroplazija>.
2. Duggan S. Vosoritide: First Approval. Drugs. 2021 Nov; 81 (17): 2057-62. doi: 10.1007/s40265-021-01623-w. PMID: 34694597.
3. VOXZOGO® (Internet). myDr.com.au. 2024 (cited 2025 Mar 9). Available from: <https://mydr.com.au/medicines/voxzogo/>.

4. VOXZOGO. Consumer Medicine Information (CMI) summary (Internet). (cited 2025 Mar 9). Available from: <https://www.biomarin.com/en-au/wp-content/uploads/sites/2/2022/11/Voxzogo-consumer-medicine-information.pdf?v=0.45>.

Summary

NURSING CARE FOR CHILDREN WITH ACHONDROPLASIA - EDUCATING PARENTS FOR SELF-ADMINISTRATION OF MEDICINE AT HOME - CASE REPORT

Pavka Begić

Achondroplasia is the most common form of dwarfism caused by a mutation in the FGFR3 gene (fibroblast growth factor receptor), which encodes a protein responsible for controlling bone growth. People with achondroplasia have a characteristic appearance with shorter limbs, normal or slightly shorter torso, and larger heads. The quality of life of people with achondroplasia can be significantly affected by various factors. Although people with achondroplasia usually have a normal lifespan, the specific characteristics of this condition can create obstacles in everyday life that can affect their ability to perform certain activities, their social integration into society, and emotional challenges. Nursing care for patients with achondroplasia has a wide range of activities that include monitoring the status of the disease, prevention of disease complications, emotional support. education of patients and their families, and coordination with other healthcare professionals involved in the treatment and rehabilitation process. Until 2021, treatment was mainly symptomatic in order to ensure a higher quality of life, and since 2021, the European Medicines Agency has approved the first drug registered for the treatment of children with the aforementioned diagnosis (from 04 months to 16 years), the generic name Vosoritide, which was also approved by HALMED for children in the Republic of Croatia in 2023. At UHC Split, the aforementioned drug was approved for a total of five children and its administration began in two groups. The first group of children, three of them, began its administration in 01/2024, and then the remaining two in 06/2024. The drug is administered daily, by injection into the subcutaneous tissue (subcutaneously) once a day. At the Clinic for Children's Diseases, parents were educated about the method of drug administration and possible side effects. Parents had the opportunity to learn the technique of drug administration from trained pediatric nurses and were informed about possible side effects and how to respond by pediatricians, subspecialists in medical genetics.

Descriptors: ACHONDROPLASIA, DWARFISM, NURSING EDUCATION, VOSORITIDE