



SAVEZ MEDICINSKIH SESTARA I TEHNIČARA
REPUBLIKE SRPSKE



"ZDRAVLJE ZA SVE: POGLED U BUDUĆNOST" **ZZSPUB**

13.10-15.10.2023. BIJELINA (ETNO SELO "STANIŠIĆI")



FAKULTET ZDRAVSTVENIH STUDIJA
UNIVERZITET BIJELJINA

RIJETKE BOLESTI KOD DJECE- MUKOPOLISAHARIDOZA

Autor:Tanja Bokić

Maja Skočo, Ivana Parijez



Naziv rada: RIJETKE BOLESTI KOD DJECE-
MUKOPOLISAHRIDOZA

Autor: Tanja Bokić

MUKOPOLISAHRIDOZA(MPS)

-Mukopolisaharidoza je rijetka lizozomska bolest, odnosno skup metabolički poremećaja uzrokovanih nedostatkom enzima koji su potrebni za razgradnju molekula zvanih gliko-zamino-glikani(GAG)

-MPS je nasljedna bolest koja se manifestuje karakterističnim promjenama lica te nenormalnostima kostiju, očiju, jetre i slezene, a ponekad i propratnom mentalnom retardacijom.

-Osnovni uzrok ove bolesti leži u nemogućnosti razgradnje i pohranjivanja mukopolisaharida, spojeva koji su glavni sastojci vezivnog tkiva, kostiju, hrskavice, kože, rožnjače, krvnih sudova, kao i jetre i srčanih zalistaka.

-Postoji nekoliko različitih tipova mukopolisaharida i više različitih enzima potrebnih za njihovu razgradnju. Tako da, postoji 7 različitih tipova i više pod tipova od koji su najspecifičniji podtip A i B mukopolisaharidoze, a svaka je posljedica specifične genetske nenormalnosti koja pogdađa određeni enzim,



GENETIKA

MPS se nasljeđuje autosomno recesivno, što znači da su pogodjene osobe koje su naslijedile defektni gen od oba roditelja (izuzetak je MPS II ili Hunterov sindrom kod kojeg majka sama prenosi defektan gen X na sina) tako da kod AS- nasljeđivanje dijete ima 25% šansu da oboli, 25% da će biti bez mutiranog gena i 50% će biti nosioc mutiranog gena

Takođe zdravi članovi mogu nositi defektan recesivni gen koji mogu prenjeti na svoje potomke



SIMPTOMI I RANO OTKRIVANJE

*Obično simptomi nisu prisutni pri porodu.

*U dojenačkog razdoblju i razdoblju malog djeteta postaje vidljiv nizak rast uz normalan rast glave

*Nenormalan rast kostiju i kratak trup, displazija zglobova

*Nestabilnost vratne kičme

* Lice može imati grub izgled, kojem doprinose debele usnice, poluotvorena usta i tupasti nos.

*Nisko položena kosa

*Normalna inteligencija



DIJAGNOZA

- * Dijagnoza se postavlja na temelju simptoma.
- * Mukopolisaharidoza se može dijagnostikovati i prije poroda pomoću amniocenteze ili uzimanjem uzorka korionskih resica.
- * Poslije poroda mogu se analizirati (skrining ili pretraživanje) i uzorci mokraće(višak mukopolisaharida se izlučuje urinom) .
- * Rendgenski snimci otkrivaju nenormalnosti kostiju, što također može doprinijeti postavljanju tačne dijagnoze



PROGNOZA I LIJEČENJE

Prognoza zavisi od vrste bolesti

Neki oblici uzrokuju ranu smrt

Liječenje ovih bolesti je još uvjek u istraživanju, u zadnje vrijeme se koristi lijek koji obećava bolji učinak i sporije razvijanje bolesti

Transplantacija koštane srži može dovesti do nekih poboljšanja ali često je rizična i izaziva smrt ili pogoršanje tako da nije preporučljiva

Terapija za sada se upotrebljava za: Tip I-LARONIDAZA(Aldurazyme) amp.

Tip II i IV – Vimizin(Esulfaza alfa) amp. 2mg/kg TT i to samo za tip II i IV AIB

Tip VI- Galsulfaza ili Naglazime 1mg/kg TT



CILJ

- # Rano otkrivanje bolesti ,praćenjem rasta,razvoja i ponašanja djeteta i uočavanje abnormalnosti.
- # Uspjeh je sto duže održati normalan rast i Razo ove djece jer prognoza ne ide na ruku ovih oboljenja.
- # Vrlo često u ranom uzrastu dođe do paraplegija kao i niskog patuljastog rasta i poremećaja inteligencije
- # Očuvati vid i sluh je dobra dijagnostika i liječenje, kao i intelektualnog rasta i razvoja samog pacijenta



PRIKAZ SLUČAJA

-Djevojčica NN, uzrasta 3 god i 5 mjeseci, svake sedmice dolazi na naše odjeljenje zbog primanjaenzimske terapije, prva je na našim prostorima koja je rano dijagnostikovana u uzrastu od 1,5 god

-MPS tip-IV-A koji je jako rijetak jedan među naj rijedim od svih

-Terapija je do sada dala rezultate u pogledu sporijeg manifestovanja bolesti, i stagniranja osnovnih simptoma

-Djevojčica za sada ima oštećenje velikih zglobova, blago tupasto lice, visoko položeno čelo koji uredno pratikosmati dio glave, i blago zadebljane i zaravnjene tabane, kičmeni stud blago u kifozi i skoliozi, i izraženim grudnim košem

-Inteligencija očuvana u potpunosti čak prednjači za uzrast

-Sluh i vid zadovoljavajući za uzrast

-Srčana akcija dobra i bez poremećaja ritma



TERAPIJA

Premedikacija i doziranje:

Premedikacija 30-60 min prije I.V. Infuzije per os(antihistaminik)2mg/kg/nedeljno,Elosulfaza alfa

Administracija:

Terapija traje oko 4h,I.V- se aplicira uz šematski izdoziranu terapija

Postepeno povećanje brzine infuzije na 15`

Prije i poslije th:

Obavezno izmjeriti TT

Mjerenje vitalni parametara prije,u toku ubrzavanja infuzije na 15',pa na 1h tokom mak.brzine i 30'po završetku th

Poslije apliciranja lijeka pacijent se otpušta nakon 30' ako je stanje stabilno i nema neželjeni reakcija



"ZDRAVLJE ZA SVE: POGLED U BUDUĆNOST"
ZZSPUB
13.10.-15.10.2023. BIJELINA (ETNO Selo "STANIŠIĆI")



NEŽELJENE REAKCIJE NA TH

- Anafilaksa
- Glavobolja i vrtoglavica
- Dispnea, pad SpO₂
- Dijareja ,povraćanje ,bol u abdomenu i mučnina
- Tremor i drhtavica
- Urtikarija ,osip svrab , groznica
- U slučaju pojave tegoba obustaviti th do poboljšanja i saniranja tegoba



ZAKLJUČAK

MPS su hronične bolesti koje zahtijevaju doživotnu terapiju, stalni nadzor i praćenje toka bolesti

Prognoza bolesti nije povoljna ali stalnim nadzorom i terapijom može se poboljšati kvalitet života ovih pacijenata

Dobra dijagnostika i terapija pridonose usporavanju bolesti tako da pacijenti imaju duži vijek života

Duže ne uočavanje bolesti i održavanje stagniranja simptoma je uspjeh enzimske terapije, fizikalni tretmana i samim tim i ishod je bolji

Održavanje normalnog rasta i razvoja znamo da smo uspjeli sa terapijom i omogućili im bolji i kvalitetniji život

Praćenje rasta i razvoja u ranom dječijem uzrastu i odstupanje od normalnog se treba obratiti pažnja, dijagnostikovati i utvrditi tačan uzrok problema, jer rano otkrivanje bolesti pridonosi boljoj prognozi istih

Terapijom i nadoknadom enzima se sam tok bolesti usporava

Praćenje vida i sluha i rendgenske dijagnostike kostiju se može uočiti napredovanje bolesti

Operativnim zahvatima se pribjegava samo u slučaju nuždekada je spašavanje života u pitanju, jer svaka anestezija i pritisak na kičmenu moždinu za ovakva oboljenja može biti rizičan

Učešće na konferenciji je dijelom podržao Projekat jačanja sestrinstva u Bosni i Hercegovini sredstvima Vlade Švicarske.

Više o projektu možete saznati na:



www.fondacijafami.org



<https://youtube.com/@FondacijafamiBiH>



facebook.com/FondacijafamiBiH

Projekat "Jačanje sestrinstva u Bosni i Hercegovini" (ProSes), uz podršku Vlade Švicarske, provodi konzorcij koji čine Fondacija fami i Ženevske univerzitetske bolnice (HUG).



SAVEZ MEDICINSKIH SESTARA I TEHNIČARA
REPUBLIKE SRPSKE



"ZDRAVLJE ZA SVE: POGLED U BUDUĆNOST"

ZZSPUB

13.10-15.10.2023. BIJELJINA (ETNO SELO "STANIŠIĆI")



FAKULTET ZDRAVSTVENIH STUDIJA
UNIVERZITET BIJELJINA

Hvala na pažnji!