

Charge sindrom (prikaz slučaja)

**¹Martina STARČEVIĆ PERICA, ¹Valentina MATIJEVIĆ,
¹Ana ŠEČIĆ, ¹Ivan HABULIN, ¹Martina SVEČNJAK,
¹Daniela KOVAČIĆ, ²Senija BRNIĆ, ³Željka KOLAK**

*¹Klinika za reumatologiju, fizikalnu medicinu i rehabilitaciju,
KBC "Sestre milosrdnice", Zagreb*

*²Radna jedinica za rehabilitaciju onkoloških bolesnika,
Klinika za reumatologiju, fizikalnu medicinu i rehabilitaciju,
KBC "Sestre milosrdnice", Zagreb*

³Odjel za fizikalnu medicinu i rehabilitaciju, OB Vinkovci, Vinkovci

Charge sindrom odnosi se na grupu rijetkih urođenih malformacija sa specifičnim kliničkim manifestacijama. Procjenjuje se kako se ovaj sindrom javlja na jedno od 9 000-10 000 novorođene djece. Charge sindrom prvi put opisan je 1979. godine, a ime je dobio 1981. godine. Ime CHARGE akronim je za skupinu rijetkih kongenitalnih malformacija koje su vidljive odmah nakon rođenja: C-kolobom oka, H-srčane mane, A-atrezija koana, R-retardacija, G-genitalne i urinarne malformacija, E-slušne poteškoće ali danas postavljanje dijagnoze nije ovisno samo o navedenim karakteristikama. Tek 2004. godine kod većine osoba sa navedenim sindromom otkrivena je mutacija gena CHD7 (koji se nalazi na dugom kraku kromosoma 8) čija je uloga kontrola ostalih gena. Djeca sa Charge sindromom imaju različite poteškoće ali napredak medicinske skrbi može im omogućiti da postanu aktivni članovi društva. U postizanju tog cilja ključnu ulogu ima rana intervencija te pravovremene odgovarajuće terapije (ovisno o poteškoćama pojedinaca sa navedenim sindromom). Cilj ovoga rada je prikazati slučaj dvogodišnjeg dječaka sa Charge sindromom (široki rascjep nepca, UZV mozga; PV-IVH gr II, PVE 1 bill, UZV srca; ASD II, insuficijencija TV st. I/II, kolobomi srednje očne ovojnice...) koji je uključen u sustav rane

intervencije pri Klinici za reumatologiju, fizikalnu medicinu i rehabilitaciju KBC „Sestre milosrdnice“, opisati sustav rane intervencije na kliničkoj razini i važnost timskog pristup (u ovome slučaju fizijatar, logoped, fizioterapeut, edukacijski-rehabilitator ,radni terapeut) te istaknuti ulogu roditelja u razdoblju poticanja. Rana intervencija podrazumijeva pravodobno uključivanje djeteta u primjereni oblik stručne podrške ali i pravovremeno savjetovanje obitelji.