

---

# Multidisciplinarni pristup u rehabilitaciji dječaka s metakromatskom leukodistrofijom

---

## Multidisciplinary approach in rehabilitation of boy with Methachromatic leukodystrophy

**Valentina Matijević, Josipa Marić Sabadoš, Jasmin Nikšić,  
Marija Kraljević, Bernarda Barbarić**

Klinika za reumatologiju, fizikalnu medicinu i rehabilitaciju KBC Sestre Milosrdnice Zagreb,  
Fakultet dentalne medicine i zdravstva Osijek,  
Specijalna bolnica za medicinsku rehabilitaciju Varaždinske Toplice

Metakromatska leukodistrofija je nasljedni poremećaj karakteriziran nakupljanjem masti sulfatida u stanicama. Nakupljanje posebno utječe na stanice u središnjem i perifernom živčanom sustavu koje proizvode mijelin. Posljedično dolazi do progresivnog uništavanja bijele tvari (leukodistrofije). Oštećenja bijele tvari uzrokuju progresivno pogoršanje psihomotoričkih sposobnosti. Najčesto manifestacije bolesti su gubitak osjeta u ekstremitetima, inkontinencija, paraliza, nemogućnost govora, sljepoća i gubitak sluha, a u terminalnoj fazi gubitak svijesti. Polovica oboljelih od metakromatske leukodistrofije ima kasno infantilni oblik sa lošom prognozom i visokom stopom mortaliteta u ranoj dječjoj dobi. Klinički pregled i MRI su prvi koraci u dijagnostici. Etiološkog liječenja nema, u razmatranju je presađivanje koštane srži (uključujući transplantaciju matičnih stanica), jer usporava napredovanje bolesti. Prikazujemo dječaka sa metakromatskom leukodistrofijom kojem je dijagnoza postavljena u dobi od 19 mjeseci. U dobi od 18 mjeseci počela je psihomotorička regresija u dječaka koji je do tada imao uredan razvoj - samostalno je bio pokretan. Istoga mjeseca pregledan je po dječjem fizijatru te je uočena je motorička slabost donjih ekstremiteta i preporučena je neuromotorička stimulacija i obrada. Roditelji tada nisu bili suglasni sa odlukom o potrebnoj stacionarnoj rehabilitaciji dječaka. Mjesec dana nakon pregleda dječjeg fizijatra pregledan je po neuropedijatru. Tijekom hospitalizacije na odjelu neuropedijatrije učinjen je MR mozga koji je pokazao promjene koje upućuju na metakromatsku leukodistrofiju. Na kontrolnom pregledu dječjeg fizijatra verificirana je daljnja neuromotorička regresija u smislu slabosti svih ekstremiteta, otežane kontrole držanja glave, te otežanog govora i smetnji gutanja. Stacionarna rehabilitacija u kojoj je

sudjelovao multidisciplinarni tim rezultirala je boljom kontrolom držanja glave, aktivnost ruku bila je poboljšana. Unatoč prirodi ove bolesti multidisciplinarnom stimulacijom može se usporiti tijek bolesti, razvoj komplikacija i postići najoptimalnija kvaliteta života.

**Ključne riječi:** metakromatska leukodistrofija, rehabilitacija, multidisciplinarni pristup