



Wiedemann-Steinerov sindrom – rijedak genetski poremećaj identificiran inovativnom združenom analizom genoma – stigmatiziraju li djecu rijetke bolesti?

Matea Bagarić (matea.bagaric7@gmail.com) (Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu), Robert Belužić (robert.beluzic@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston; Institut Ruđer Bošković, Zagreb), Petra Sulić (petrasulic@yahoo.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston; OB "Dr. Ivo Pedišić", Sisak), Nives Živković (niveszivkovic93@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston; Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb, Zagreb), Anđela Bevanda (andjela.bevanda@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston; DZ Zagrebačke županije), Ana Čupić (ana.cupic.23@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston), Luka Lovrenčić (lovrenc.luka@outlook.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston; Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb, Zagreb), Nina Fajs (nina.fajs@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston), Goran Skular (goran.skular@gmail.com) (SL solucije d.o.o.), Boris Gašpić (bgaspic@gmail.com) (SL solucije d.o.o.), Tvrtko Sokolovski (tvrtko.sokolovski@gmail.com) (SL solucije d.o.o.), Mario Ćuk (mcuk2606@gmail.com) (CROseq-GenomeBank, projekt zaklade "Mila za Sve" Rijeka, KBC Zagreb i MGB Boston; Klinika za pedijatriju, Klinički bolnički centar Zagreb, Zagreb; Medicinski fakultet Sveučilišta u Zagrebu, Zagreb;).

UVOD

Wiedemann-Steinerov sindrom (WDSTS) rijetka je autosomno dominantna bolest koju obilježuje usporeni psihomotorni razvoj, ograničen intelektualni kapacitet, hipertrichoza lakata, dismorfija lica, proporcionalno nizak rast i psihomotoričko zaostajanje. Uzrokovan je heterozigotnom mutacijom u genu *KMT2A*, s uputom za histon-metiltransferazu, transkripcijski koaktivator s ključnom ulogom u regulaciji ekspresije gena tijekom ranog razvoja i hematopoeze.

PRIKAZ BOLESNIKA

Riječ je o devetogodišnjem dječaku koji boluje od WDSTS-a, kojemu su inovativnom združenom analizom genoma identificirane ukupno 4 uzročne *de novo* varijante gena *KMT2A* na kromosomu 11q23 u heterozigotnom sastavu. U sklopu sindroma, dječak zaostaje u psihomotornom razvoju (prohodao je s 18 mj., progovorio s 12. mj.), nižeg je rasta, inteligencije ispod prosjeka, prisutan je hipertrichosis cubiti, kao i dismorfija lica (oči antimongoloidno položene, epikantus, hipertelorizam, gotsko nepce, nepravilan zagriz). Imao je problema s nenapredovanjem na tjelesnoj težini i pothranjenošću, potom sve više s viškom tjelesne mase i pretilošću (BMI 24,1). Uz navedeno prisutna je alergijska astma, gastroezofagealni refluks, kronična upala tonzila, hipertrofija tonzila s hipertrofijom adenoida, i hipovitaminoza D3 s blažom hiperkalcijemijom. Svojom kliničkom prezentacijom ima elemente ADHD-a, te probleme s održavanjem pozornosti, koju adekvatno usmjerava, ali kraće samostalno održava. Postoje teškoće u području inhibicije, samoregulacije emocija i radnog pamćenja. Blaže je nedistanciran u kontaktu. Komunikativan je, govor je razumljiv uz blagu distorziju artikulacije glasa C, L, S, i Z. Ima poteškoće vizualnomotorne koordinacije i vidnomotorne percepcije. Nastoji nametnuti svoj izbor aktivnosti, a traži i stalnu pažnju. Motorički je nemiran, vrpolji se, klečeći sjedi, ima tikove.

ZAKLJUČAK

Djeca koja boluju od rijetkih bolesti zahtijevaju multidisciplinarno praćenje. Također je potrebno senzibilizirati i informirati javnost o prisutnosti rijetkih bolesti, kako bi se djeca lakše integrirala u društvo i kako bi svatko dijete dobilo odgovarajuću skrb bez obzira koliko ona bila posebna, zahtjevna, ili složena.

Case Report: Multidisciplinary and Family-Oriented Approach in a Child with Autism Spectrum Disorder

Emilija Gjorgjjeva-Chaneva (emilija70@live.com) (Zdravstven Dom – Veles), Irena Koleva (irena.koleva7@gmail.com) (Zdravstven Dom – Veles), Ivan Akimovski (ivancheznn@gmail.com) (PZU Biljana Hristovska – ordinacija po pedijatriji), Natalija Chaneva (natalijachaneva@live.com) (Zdravstven Dom – Skopje)

Format sažetka za liječnike: Case report

INTRODUCTION

Autism is a permanent, congenital condition with an unclear etiology, the prevention of which is impossible, and the time of appearance and manifestation of symptoms varies.

CASE REPORT

A 2 year old male child, from a second, regularly controlled pregnancy and spontaneous delivery, born in the 38th gestational week with a weight of 3200 grams. Only MRP vaccine is missing from the immunization calendar. From the obtained heteroanamnestic data, he was a quiet and relatively calm baby who started sitting stably at 10 months, walked at 19 months, and has not yet acquired hygiene habits. On examination, he has not developed expressive speech, does not understand speech, very rarely turns when his name is called, does not establish eye contact, has not developed symbolic play, no interest in imitation and imagination. His play is primitive and stereotyped and does not involve other children, he has no interest in looking at a book, nor does he know the purpose of everyday objects. He is exposed to screens for several hours a day and does not attend kindergarten. From the diagnostic tests carried out, a hearing and EEG examination was done, the same with an orderly finding. The treatment is continued with observation and stimulation exercises, with a multidisciplinary approach by a special education teacher, a speech therapist and psychologist at PHI Zdravstven Dom – Veles, with a recommendation for stimulation in home conditions as well.

CONCLUSION

Autistic spectrum disorder is a common phenomenon that necessarily requires a multidisciplinary approach by a pediatrician, special education teacher, psychologist, speech therapist and psychiatrist in developmental counseling centers. In doing so, it is necessary to assess the child's condition, acquire skills for working with children with developmental delays and disabilities, and work with their families.

Probir na porodičnu hiperkolesterolemiju – iskustva s područja Samobora i Svete Nedelje

Monika Hirtz (monika.hirtz@zzjz-zz.hr) (Zavod za javno zdravstvo Zagrebačke županije), Angelika Tičinović Ivančić (angelika.ticinovic.ivancic@zzjz-zz.hr) (Zavod za javno zdravstvo Zagrebačke županije), Zvonimira Papeš Ibršević (zvonimira.papes.ibrsevic@zzjz-zz.hr) (Zavod za javno zdravstvo Zagrebačke županije),

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Od 2023. godine provodi se nacionalni Probir na porodičnu hiperkolesterolemiju (PHK) u sve djece prilikom sistematskog pregleda prije upisa u prvi razred osnovne škole. Mjeri se ukupni kolesterol u uzorku venske krvi te se dalje postupa prema postupniku koji je izdalo Hrvatsko društvo za školsku i sveučilišnu medicinu.

CILJ

Prikazati iskustvo probira u dvije ambulante školske medicine na području Samobora i Svete Nedelje.

METODE I ISPITANICI

Pretražena je medicinska dokumentacija djece koja su pristupila pregledu od 1.2.2023. do 30.4.2023. Provedena je deskriptivna statistika.

REZULTATI

U navedenom razdoblju pregledano je 412 od 627 djece (65,7%) koja trebaju proći postupak procjene psihofizičke spremnosti za upis u 1. razred, od toga 216 dječaka (52,4%) i 196 (47,6%) djevojčica. Za 45 (10,9 %) djece

nije dostavljen nalaz, u 4 (0,97 %) probir je bio pozitivan (ukupni kolesterol od uključujući 6,1 mmol/L) te su upućeni u Ambulantu za bolesti metabolizma Klinike za pedijatriju Kliničkog bolničkog centra (KBC) Zagreb. U 9 (2,19) probir je bio graničan (ukupni kolesterol od uključujući 5,1 mmol/L do uključujući 6,0 mmol/L), uz pozitivnu obiteljsku anamnezu te su također upućeni u obradu. U 31 (7,52 %) probir je bio graničan, uz negativnu obiteljsku anamnezu te je kod njih provedeno savjetovanje i dogovorena laboratorijska kontrola za 6 – 12 mjeseci. U 323 (78,4 %) probir je proglašen negativnim (ukupni kolesterol do uključujući 5,0 mmol/L).

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Prema podacima iz dostupne literature, ukupno se očekuje dijagnosticirati PHK u dvoje djece na području Samobora i Svete Nedelje. Prikazujemo uspješno korištenje postupnikom, što je rezultiralo upućivanjem 13-ero djece na obradu u tercijarnu ustanovu. Doima se da je broj djece za obradu veći od očekivanog, no ne postoje literaturni podatci za usporedbu. Mišljenja smo da je po završetku godine potrebna sustavna obrada rezultata probira na razini RH te, prema potrebi i procjeni, uključivanje većeg broja Klinika za pedijatriju koje su u mogućnosti provesti potrebnu kliničku obradu.

Tečaj: Suvremene spoznaje o dojenju za „Rodilište prijatelj djece“

Marija Čatipović (mcatipov@gmail.com) (Specijalistička pedijatrijska ordinacija Marija Čatipović), Zrinka Puharić (zpuharic@vub.hr) (Veleučilište u Bjelovaru, Fakultet za dentalnu medicinu i zdravstvo Osijek), Milan Stanojević (mstanoje29@yahoo.com) (Centar za majku i dijete "Gineko")

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Zdravstveni djelatnici svojim ponašanjem i stavovima znatno utječu na odluku majke o dojenju. Savjeti i stavovi zdravstvenih djelatnika nisu uvijek usklađeni s preporukama UNICEF-a i WHO-a o načinu i vremenu započinjanja dojenja, isključivom dojenju i trajanju ukupnog dojenja. Zamjetan je i nedostatak vještina u rješavanju teškoća uspostave i održavanja dojenja kod dijela zdravstvenih djelatnika. U Bjelovaru je za zdravstvene djelatnike u ožujku 2023. godine održan trodnevni tečaj edukacije o dojenju.

CILJ

Cilj rada bio je utvrditi učinkovitost trodnevnog tečaja za zdravstvene djelatnike o dojenju.

METODE I ISPITANICI

Test provjere znanja sastojao se od 30 pitanja s više ponuđenih odgovora za svako pitanje (maksimalni broj bodova = 30). Prva provjera znanja učinjena je prije edukacije, 9.3.2023, a druga provjera po završenoj edukaciji, 11.3.2023. Prvom ispunjavanju testa pristupilo je 85 ispitanika drugom 79, oba je testa ispunilo 75 ispitanika. Ispitanici su bili zdravstveni djelatnici i studenti Stručnog studija sestrinstva Veleučilišta u Bjelovaru. Razlika rezultata ispitanika prije i nakon ispitivanja pokazala je normalnu distribuciju, bez odstupajućih rezultata, te je u analizi razlika rezultata testa prije i poslije edukacije upotrijebljen t-test

REZULTATI

Većina ispitanika bili su zdravstveni djelatnici u radnom odnosu (70,67%), a ostali (29,33%) su bili studenti. Među studentima 6 (27,27%) ispitanika nije završilo srednju školu zdravstvenog smjera. Dob ispitanika kretala se između 20 i 62 godine, s aritmetičkom sredinom dobi 30,33 godine (SD 10,12). Rezultati ispitanika bili su bolji nakon provedene edukacije (M prije = 23,29, SD = 4,05; M poslije = 28,12, SD = 2,52), a razlika je bila visoko statistički značajna ($p < 0,00$).

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Provedenim ispitivanjem potvrđena je značajna promjena znanja ispitanika o dojenju nakon tečaja Suvremene spoznaje o dojenju za „Rodilište prijatelj djece“. Edukacija o dojenju potrebna je svim zdravstvenim djelatnicima koji rade s roditeljima i djecom, a posebno zdravstvenim djelatnicima više i visoke stručne spreme bez srednjoškolskog obrazovanja u školama zdravstvenog smjera.

Vrućica u djece – znanja roditelja

Lana Omerza (lanamadercic@yahoo.com) (KBC Zagreb), Ana Špoljarić (anaspoljaric88@gmail.com) (Specijalizaciju plaća sama – ugovor s KBC-om Zagreb), Duška Tješić-Drinković (duska.td@gmail.com) (KBC Zagreb), Irena Senečić-Čala (iseneccic@yahoo.com) (KBC Zagreb), Mirna Natalija Aničić (mirnaanitic@gmail.com) (KBC Zagreb), Nedo Marčinković (nedo.marckinkovic@gmail.com) (KBC Zagreb), Jurica Vuković (juricav1961@yahoo.com) (KBC Zagreb),

Format sažetka za liječnike: Izvorni rad

UVOD

Vrućica (febrilitet) je najčešći razlog dolaska djeteta k liječniku i vrlo čest razlog za zabrinutost u roditelja.

CILJ

Cilj je ovog istraživanja ispitati znanje i stavove roditelja o povišenoj tjelesnoj temperature u djece.

METODE I ISPITANICI

Studija je uključivala slučajni odabir roditelja koji su tijekom travnja 2023. zaprimljeni na hitni prijam ili u dnevnu bolnicu Klinike za pedijatriju Kliničkog bolničkog centra Zagreb. Istraživanje je provedeno putem *online* obrasca Google Forms. Anonimni anketni upitnik popunilo je 217 roditelja. Anketni upitnik sadrži 24 pitanja. Prikupljeni podatci analizirani su na deskriptivnoj razini, a prikazani su s pomoću tablica i grafičkih prikaza, koristeći se izvoznim opcijama programa Google obrasci te MS Excel i Word.

REZULTATI

Više od polovine ispitanih roditelja izrazilo je želju za dodatnom edukacijom o snižavanju tjelesne temperature u djece. Da je povišena tjelesna temperatura opasna i može ugroziti dijete, smatra 24,2% roditelja, dok njih 21,3% smatra da bi mogli predozirati dijete antipiretikom. Znanje o vrućici i njezinu liječenju 57,7% roditelja je steklo od primarnog pedijatra, dok je 24,7% roditelja informacije dobilo od prijatelja i rodbine. Za snižavanje temperature 52,5 % ispitanih roditelja kombinira ibuprofen i paracetamol, dok se 19,1 % roditelja koristi samo jednim od navedenih lijekova. U posljednjih godinu dana hitnu službu je zbog povišene temperature djeteta posjetilo 29,5% roditelja, najčešće u prvome danu bolesti. Ibuprofen, 5-10 mg/kg, primjenjuje 73,4% roditelja, dok 54,5% ispitanih roditelja primjenjuje paracetamol u dozi 5 – 10 mg/kg, prema uputi na ambalaži koja se odnosi na dob djeteta.

RASPRAVA I ZAKLJUČAK

Postoji jasna potreba za dodatnom edukacijom roditelja o vrućici kako bi se odagnao bezrazložan strah i smanjio pritisak na zdravstveni sustav. Većina roditelja nesvjesno primjenjuje nedostatnu dozu antipiretika, primarno paracetamola, većinom zbog načina izražavanja doze na ambalaži lijekova. Edukaciju je nužno provoditi od primarne do tercijarne razine, a tome mogu koristiti i tiskani materijali i elektronički izvori.