

# Zdravstvena njega pacijenata s osteogenesis imperfecta

---

**Matić, Katarina**

**Undergraduate thesis / Završni rad**

**2023**

*Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj:* **University of Split / Sveučilište u Splitu**

*Permanent link / Trajna poveznica:* <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:176:426014>

*Rights / Prava:* [In copyright](#) / [Zaštićeno autorskim pravom.](#)

*Download date / Datum preuzimanja:* **2024-08-10**

*Repository / Repozitorij:*



Sveučilišni odjel zdravstvenih studija  
SVEUČILIŠTE U SPLITU

[Repository of the University Department for Health Studies, University of Split](#)



UNIVERSITY OF SPLIT



SVEUČILIŠTE U SPLITU  
Podružnica  
SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA  
PRIJEDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ  
SESTRINSTVO

**Katarina Matic**

**Zdravstvena njega pacijenata s osteogenesis imperfecta**

**Završni rad**

Split, 2023.

SVEUČILIŠTE U SPLITU  
Podružnica  
SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA  
PRIJEDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ  
SESTRINSTVO

**Katarina Matic**

**Zdravstvena njega pacijenata s osteogenesis imperfecta**  
**Health care of patients with osteogenesis imperfecta**

**Završni rad/Bachelor's Thesis**

Mentor:

**doc. dr. sc. Arnes Rešić**

Split, 2023.

## TEMELJNA DOKUMENTACIJSKA KARTICA

ZAVRŠNI RAD

Sveučilište u Splitu  
Sveučilišni odjel zdravstvenih studija  
Sveučilišni prijediplomski studij sestrinstvo

**Znanstveno područje:** Biomedicina i zdravstvo  
**Znanstveno polje:** Kliničke medicinske znanosti

**Mentor:** doc. dr. sc. Arnes Rešić

### Zdravstvena njega pacijenata s osteogenesis imperfecta Katarina Matić, 41529

**Sažetak:** Osteogenesis imperfecta je najčešća bolest nasljedne krhkosti kostiju. Učestalost bolesti je od 2,35 do 4,7 na 10 000 u svijetu. Najčešći uzrok bolesti je defekt u genima koji su uključeni u proizvodnju, savijanje, stabilnost, obradu i izlučivanje kolagena tipa 1, funkciju osteoblasta ili mineralizaciju koštanog matriksa. Prema Silenceovoj klasifikaciji iz 1979. postoje četiri osnovna tipa bolesti, tip I je najčešći i najblaži, tip II je najteži, tip III je sljedeći po težini, a tip IV je po težini između II i III tipa. Danas postoji više od 20 tipova bolesti. Karakteristike oboljelih su nizak rast, deformiteti kostiju i ponavljani prijelomi. Simptomi obuhvaćaju i abnormalnost zuba, promijenjenu boju bjeloočnica, dismorfizam lica, gubitak sluha, pojačani laksitet kože, hiperobilnost zglobova, kardiovaskularne, neurološke ili respiratorne manifestacije. Bolest se može otkriti antenatalno i postnatalno. Liječenje oboljelih se sastoji od fizikalne terapije, kirurških intervencija te farmakoterapije. Liječenje bisfosfonatima se primjenjuje intravenski (pamidronat) ili oralnim putem (alendronat), uspješnost liječenja se prati mjerenjem mineralne gustoće kosti (BMD) denzitometrijom te biokemijskim pretragama (biljezi koštane pregradnje). Postupak vađenja krvi te mjerenje vitalnih znakova, kao i svi postupci koji se provode kod pacijenta, trebaju biti provedeni nježno s velikim oprezom na sprečavanje nanošenja nenamjernih ozljeda ili prijeloma krhkih kostiju tijekom postupka. Proces zdravstvene njege kod pacijenata s osteogenesis imperfecta se odvija kroz četiri faze: utvrđivanje potreba za zdravstvenom njegom, planiranje zdravstvene njege, provođenje zdravstvene njege i evaluacija zdravstvene njege. Najčešće aktualne sestrinske dijagnoze kod pacijenata s osteogenesis imperfecta su: smanjena mogućnost brige o sebi smanjeno podnošenje napora, bol, opstipacija, pretilost, senzorno-perceptivna promjena - slušna, neupućenost, duševni nemir i socijalna izolacija. Najčešće visoko rizične sestrinske dijagnoze kod oboljelih su: visok rizik za ozljedu, visok rizik za infekciju i visok rizik za pad. Medicinska sestra / tehničar trebaju provoditi zdravstvenu njegu koja je usmjerena povećavanju samostalnosti i funkcionalnosti pacijenta u svakodnevnom životu, uključujući edukaciju pacijenta i njegovih roditelja i obitelji.

**Ključne riječi:** Osteogenesis imperfecta; bisfosfonati; zdravstvena njega; sestrinske dijagnoze

**Rad sadrži:** 37 stranica, 4 slika, 1 tablica, 25 literaturnih referenci

**Jezik izvornika:** hrvatski

## BASIC DOCUMENTATION CARD

BACHELOR THESIS

**University of Split**  
**University Department for Health Studies**  
**University undergraduate study of nursing**

**Scientific area:** Biomedicine and health  
**Scientific field:** Clinical medical sciences

**Supervisor:** Assistant professor Arnes Rešić, MD, PhD

### **Health care of patients with osteogenesis imperfecta** Katarina Matić, 41529

**Summary:** Osteogenesis imperfecta is the most common hereditary bone fragility disease. The frequency of the disease is from 2.35 to 4.7 per 10,000 in the world. The most common cause of the disease is a defect in genes involved in the production, folding, stability, processing and secretion of type 1 collagen, osteoblast function or bone matrix mineralization. According to Silence's 1979 classification, there are four basic types of disease, type I is the most common and mildest, type II is the most severe, type III is the next in severity, and type IV is between type II and III in severity. Today there are more than 20 types of the disease. Characteristics of patients are short stature, bone deformities and repeated fractures. Symptoms include tooth abnormalities, discolored whites of the eyes, facial dysmorphism, hearing loss, loose skin, joint hypermobility, cardiovascular, neurological or respiratory manifestations. The disease can be detected antenatally and postnatally. The treatment of patients consists of physical therapy, surgical interventions and pharmacotherapy. Treatment with bisphosphonates is administered intravenously (pamidronate) or orally (alendronate), the success of the treatment is monitored by measuring bone mineral density (BMD) with densitometry and biochemical tests (markers of bone remodeling). The procedure of drawing blood and measuring vital signs, as well as all procedures performed on the patient, should be carried out gently with great care to prevent unintentional injuries or fractures of fragile bones during the procedure. The process of health care for patients with osteogenesis imperfecta takes place through four phases: determining the need for health care, planning health care, implementing health care, and evaluating health care. The most common current nursing diagnoses in patients with osteogenesis imperfecta are: self-care deficit, activity intolerance, pain, constipation, obesity, sensory-perceptual change - hearing, knowledge deficit, mental restlessness and social isolation. The most common high-risk nursing diagnoses in patients are: high risk for injury, high risk for infection, and high risk for falling. The nurse / technician should provide health care aimed at increasing the independence and functionality of the patient in everyday life, including education of the patient and his parents and family.

**Keywords:** Osteogenesis imperfecta; bisphosphonates; healthcare; nursing diagnoses

**Thesis contains:** 37 pages, 4 figures, 1 tables, 25 references

**Original in:** Croatian

# SADRŽAJ

Sažetak:.....	I
Summary: .....	II
1. UVOD.....	1
1.1. EPIDEMIOLOGIJA .....	1
1.2. PATOGENEZA .....	1
1.3. GENETIKA .....	2
1.4. KLASIFIKACIJA .....	2
1.5. KLINIČKA SLIKA .....	4
1.5.1. Prijelomi .....	4
1.5.2. Nijansa bjeloočnice .....	5
1.5.3. Dentinogenesis imperfecta .....	5
1.5.4. Crte lica .....	5
1.5.5. Rast.....	5
1.5.6. Gubitak sluha.....	6
1.5.7. Hiperomobilnost zglobova i labavost ligamenata .....	6
1.5.8. Poremećaji prsnog koša i kralježnice .....	6
1.5.9. Kardiovaskularne manifestacije .....	7
1.5.10. Abnormalnost lubanje i neurološke manifestacije .....	7
1.6. DIJAGNOSTIKA .....	7
1.6.1. Antenatalna dijagnostika .....	8
1.6.2. Postnatalna dijagnostika .....	8
1.7. DIFERENCIJALNA DIJAGNOZA .....	9
1.7.1. Namjerna ozljeda (fizičko zlostavljanje djeteta).....	9
1.7.2. Rahitis.....	10
1.7.3. Osteoporoza.....	10
1.7.4. Metabolička stanja i sindromski poremećaji s krhkošću kostiju.....	10
1.8. LIJEČENJE.....	12
1.8.1. Fizikalna terapija i kirurško liječenje .....	12
1.8.2. Liječenje bisfosfonatima .....	13
2. CILJ RADA.....	15

3. RASPRAVA.....	16
3.1. OBRADA I PROVOĐENJE TERAPIJE BISFOSFONATIMA U PACIJENATA S OSTEOGENESIS IMPERFECTA .....	17
3.1.1. Mineralna gustoća kosti (BMD).....	17
3.1.2. Laboratorijski nalazi i biokemijski biljezi pregradnje kosti.....	18
3.1.3. Vađenje krvi i mjerenje vitalnih znakova .....	19
3.1.4. Terapija bisfosfonatima.....	20
3.2. PROCES ZDRAVSTVENE NJEGE PACIJENTA S OSTEOGENESIS IMPERFECTA.....	21
3.2.1. Sestrinske dijagnoze pacijenata s osteogenesis imperfecta.....	23
3.2.1.1. Smanjena mogućnost brige o sebi .....	24
3.2.1.2. Smanjeno podnošenje napora .....	25
3.2.1.3. Bol .....	25
3.2.1.4. Opstipacija .....	26
3.2.1.5. Pretilost.....	26
3.2.1.6. Senzorno-perceptivna promjena - slušna.....	27
3.2.1.7. Neupućenost .....	27
3.2.1.8. Duševni nemir .....	27
3.2.1.9. Socijalna izolacija.....	28
3.2.1.10. Visok rizik za ozljedu .....	28
3.2.1.11. Visok rizik za infekciju .....	30
3.2.1.12. Visok rizik za pad.....	31
4. ZAKLJUČAK.....	32
5. LITERATURA .....	33
6. ŽIVOTOPIS .....	36

# 1. UVOD

Osteogenesis imperfecta (osteon- grč. kost i genesis-grč. postanak, te imperfectus lat. nesavršen) najčešća je bolest nasljedne krhkosti kostiju, zbog toga se naziva i bolest krhkih kostiju (1). Ova bolest obuhvaća različit spektar kliničke slike i težine bolesti, u rasponu od višestrukih prijeloma u maternici i perinatalne smrtnosti do gotovo normalnog fizičkog stanja i niske učestalosti prijeloma (2). Osim krhkim kostima ovaj poremećaj je karakteriziran i promjenama u drugim organskim sustavima (3).

## 1.1. EPIDEMIOLOGIJA

Procjenjuje se da incidencija osteogenesis imperfecta varira između 1 na 10 000 do 1 na 20 000 živorođene djece. Prijavljena populacijska učestalost bolesti kreće se od 2,35 do 4,7 na 10 000 diljem svijeta, no moguće je da je ta brojka veća zbog pretpostavke da neki blagi oblici bolesti ostaju nedijagnosticirani (2).

## 1.2. PATOGENEZA

Kost je dinamično tkivo u kojemu se neprestano odvija proces izgradnje i resorpcije kosti. U fiziološkim uvjetima ta dva procesa su u ravnoteži, no u bolesnika s osteogenesis imperfecta resorpcija kosti je intenzivnija od formiranja, što u konačnici dovodi do smanjenja ukupne koštane mase. Povećana mineralizacija kosti dovodi do stvaranja mineralnih kristala koji su povezani niskom mehaničkom čvrstoćom te sve zajedno dovodi do stvaranja krhke kosti podložne prijelomima (4). U većini slučajeva uzrok bolesti je posljedica nedostatka u genima koji su uključeni u proizvodnju, savijanje, stabilnost, obradu i izlučivanje kolagena tipa 1, funkciju osteoblasta ili mineralizaciju koštanog matriksa. Prekidom bilo kojeg od ovih procesa dolazi do patološkog fenotipa sa smanjenom ili abnormalnom proizvodnjom kolagena tipa I, što rezultira bolešću. Geni COL1A1 (kolagen tipa 1, alfa 1) ili COL1A2 (kolagen tipa 2, alfa, koji kodiraju alfa 1 i



alfa 2 lance kolagena), smatraju se primarnim uzrokom bolesti u oko 85% pacijenata (2). Kolagen tipa 1 tvori kost, heterotrimer je sastavljen od dva alfa 1 lanca (kodirani s COL1A1) i jednog alfa 2 lanca (kodiran s COL1A2). Ako jedan od lanaca kolagena potpuno izostane iz sinteze, tada dolazi do smanjene sinteze kolagena koji je strukturno normalan, a to uzrokuje blaže oblike bolesti. Međutim, kada dođe do mutacija koje mijenjaju strukturu jednog od kolagenskih lanaca, tada dolazi do patološke promjene strukture cijelog kolagena i teže kliničke slike bolesti. U otprilike 5% bolesnika uzrok bolesti je mutacija gena LEPRE1 (prolil 3-hidroksilaza 1) i CRTAP (protein povezan s hrskavicom), njihovi proteinski produkti sudjeluju u posttranslacijskoj modifikaciji kolagena (1, 2). Tako izmijenjeni kolagen utječe na strukturu izvanstaničnog matriksa što uzrokuje poremećeno odlaganje minerala u te kosti, osteopeniju, osteoporozu te pojačanu lomljivost (1). Osim navedenih, defekt u još najmanje 15 gena uzrokuje bolest (3).

### **1.3. GENETIKA**

U oko 85-90% oboljelih bolest je uzrokovana autosomno dominantnim genskim defektom u kojem jedna kopija gena sadrži patogenu varijantu. Bolest nastaje i recesivnim genskim mutacijama i to kod 10-15% oboljelih koji nasljeđuju mutacije od oba zdrava roditelja koji nose mutacije u svojoj DNK (4). Najčešće autosomno dominantne mutacije su mutacije kod gena COL1A1 ili COLA2. Mutacije u genu IFITM5 također su uzrokovane autosomnim dominantnim mutacijama. Autosomno recesivne patogene varijante obično rezultiraju težim tipom bolesti. Osim dominantnih i recesivnih oblika bolesti postoje i X-vezani oblici lomljivosti kostiju te oni više pogađaju muškarce nego žene (2).

### **1.4. KLASIFIKACIJA**

Silence je 1979. opisao četiri osnovna tipa bolesti. Najčešći i najblaži je tip I. Tip II je najteži oblik, kod 10% pacijenata te obično dovodi do smrti ubrzo nakon rođenja. Tip

III je sljedeći po težini oblik bolesti, oboljeli prežive neonatalno razdoblje. Tip IV karakterizira težina bolesti između tipa I i III. Nakon Silenceove klasifikacije opisani su dodatni tipovi na osnovu fenotipskih karakteristika, tip V (hiperplastična tvorba kalusa), tip VI (nakupljanje nemineraliziranog osteoida na histologiji kosti) te tip VII (rizomelija) (3). U novije vrijeme svako otkriće gena povezanog s osteogenesis imperfecta dovelo je do novog tipa bolesti tako da je definirano više od 20 tipova bolesti (2, 3). Unatoč tome Sillenceova klasifikacija se i dalje široko koristi kao alat za kliničku klasifikaciju (2).

**Tablica 1.** Tipovi osteogenesis imperfecta, njihova genska osnova, patogeneza i kliničke značajke

Tip osteogenesis imperfecta	Gen	Patogeneza	Kliničke značajke	Težina bolesti
I	COL1A1/ COL1A2	Poremećaj sinteze, strukture ili procesiranja kolagena	Povećana incidencija fraktura, plave rožnice, konduktivni gubitak sluha	Blaga
II	COL1A1/ COL1A2	Poremećaj sinteze, strukture ili procesiranja kolagena	Intrauterine frakture, minimalna mineralizacija kalvarija, frakture i deformiteti rebara i dugih kostiju	Smrtonosna
III	COL1A1/ COL1A2	Poremećaj sinteze, strukture ili procesiranja kolagena	Česte frakture, deformiteti kosti, nizak rast, kifoskolioza, nepokretnost	Umjerena do teška
IV	COL1A1/ COL1A2	Poremećaj sinteze, strukture ili procesiranja kolagena	Rekurentne frakture, osteoporoze, deformiteti dugih kostiju	Blaga do umjerena
V	IFITM5	Poremećaj mineralizacije kosti	Kalcifikacija interosealne membrane podlaktice i formiranje hiperplastičnog kalusa	Varijabilna
VI	SERPINF1	Poremećaj mineralizacije kosti	Rekurentne frakture, visoka razina alkalne fosfataze	Umjerena do teška
VII	CRTAP	Poremećaj modifikacije kolagena	Hondrodisplazija, rizomelija, pacijenti se uglavnom rađaju s frakturama i deformitetima kostiju udova	Smrtonosna/teška
VIII	LEPRE1/ P3H1	Poremećaj modifikacije kolagena	Rizomelija, coxa vara i kokičast izgled metafaza na radiogramu	Teška do smrtonosna
IX	PPIB	Poremećaj modifikacije kolagena	Zakrivljeni femuri s anteriornom zakrivljenošću tibija	Teška
X	SERPINH1	Poremećaj savijanja i povezivanja kolagena	Makrocefalija, otvorena prednja fontanela, visoko i prominentno čelo, hipoplazija srednjeg lica s plitkim orbitama, plave sklere, dentinogenesis imperfecta, skolioza, laksicitet zglobova, nefrokalcinoza i kronična bolest pluća	Teška
XI	FKBP10	Abnormalno povezivanje molekule kolagena	Kontrakture zglobova	Umjerena do teška
XII	SP7	Poremećaj diferencijacije osteoblasta s insuficijencijom kolagena	Frakture donjih udova, zakašnjelo izbijanje zubi, hipoplazija srednjeg lica	Blaga
XIII-XVIII	BMP, TMEM38, WNT1,	Poremećaj cijepanja kolagen-C propeptida, poremećaj kalcijevog kanala, poremećaj	Sporadični nalazi, povećana incidencija fraktura, osteoporoza	Umjerena do teška

---

CREB3L, SPARC, MBTPS2	molekula koje provode stres endoplazmatskog retikuluma
-----------------------------	---

---

Izvor: Boban Lj, Rod E, Plečko M, Slišković AM, Korbler J, Primorac D. Molecular basis of osteogenesis imperfecta and future medical treatment. *Paediatrica Croatica* [Internet]. 2017 [pristupljeno 18.05.2023.];61(3):147-154. <https://doi.org/10.13112/PC.2017.21>

## 1.5. KLINIČKA SLIKA

Karakteristike oboljelih su nizak rast, deformiteti kostiju i ponavljani prijelomi, ali postoji širok spektar kliničke težine, od višestrukih prijeloma u maternici i perinatalne smrtnosti do rijetkih prijelom te gotovo normalnog rasta odrasle osobe. Također postoji još niz simptoma koje nalazimo kod oboljelih, oni uključuju abnormalnost zuba, promijenjenu boju bjeloočnica, dismorfizam lica, gubitak sluha, pojačani laksitet kože, hipermobilnost zglobova i kardiovaskularne, neurološke ili respiratorne manifestacije (2).

### 1.5.1. Prijelomi

Obilježje bolesti su prijelomi nastali usljed minimalnog udara i minimalne traume. U blažim oblicima bolesti prijelomi se uobičajeno prvi put pojavljuju nakon što dijete počne stajati, prijelomi su učestaliji u predškolskoj dobi kako je dijete tada aktivnije te u školskoj dobi. Učestalost prijeloma se smanjuje u odrasloj dobi. Kod blažih oblika može se javiti određeni stupanj kašnjenja grube motorike te nizak rast zbog deformiteta dugih kostiju, ipak većina ima normalan rast u odrasloj dobi. U težim oblicima bolesti prijelomi i deformacija kostiju obično počinju antenatalno te rezultiraju značajnim učincima na kostur te naknadni rast. U kralježnici se mogu vidjeti višestruki torakolumbalni kompresijski prijelomi te vertebralno uklinjavanje (2).

### **1.5.2. Nijansa bjeloočnice**

Kod oboljelih se često opisuje plava, plavkasto-siva te siva nijansa bjeloočnica, ali to također može biti i normalan nalaz u neonatalnom razdoblju. Autosomno dominantni oblici bolesti obično imaju plavkastu nijansu bjeloočnice, a kod autosomno recesivnih oblika bolesti obično nalazimo bjelkastu (normalno koloriranu) bjeloočnicu (2).

### **1.5.3. Dentinogenesis imperfecta**

Dentinogenesis imperfecta je nasljedna anomalija zuba. Pojavljuje se kao dio bolesti ili samostalno kao stanje zuba. Klasificira se u tri tipa te se tip I je posljedica defekta kolagena te se javlja zajedno sa osteogenesis imperfecta. Zubi oboljelih su diskolorirani, lako se kvare i troše te imaju abnormalan razvoj krune i korijena (2). Češće se očituje na mliječnim nego na trajnim zubima (5).

### **1.5.4. Crte lica**

Iako nisu tipične, postoje određene crte lica koje mogu upućivati na bolest, kao što su trokutasto lice, frontalno izbočenje, široko čelo, duboko usađene oči i kljunasti nos. Oboljeli također mogu imati prepoznatljivo visoki glas. Kod oboljelih možemo naći opuštenost kože te lako stvaranje modrica (2).

### **1.5.5. Rast**

Nizak rast je često obilježje oboljelih. Nekoliko čimbenika pridonosi niskom rastu, deformiteti kostiju nakon cijeljenja ponovljenih prijeloma, posebno dugih kostiju, defekti u primarnom razvoju dugih kostiju, intraosealna kalcifikacija na pločama rasta te skolioza. Bolesnici mogu imati i očitu razliku u duljini nogu zbog dijafiznog savijanja ili

angulacije. Zbog smanjene pokretljivosti, ovisno o tipu bolesti, kod bolesnika često i nalazimo visok indeks tjelesne mase ili pretilost (2).

#### **1.5.6. Gubitak sluha**

Gubitak sluha se ne javlja sve do odrasle dobi, iako se audiometrijske abnormalnosti mogu zabilježiti u velikog udjela oboljele djece i adolescenata (2,5). Procjena sluha bi se kod oboljelih trebala provesti što ranije kako bi se rano identificirao i riješio bilo kakav nedostatak sluha ako postoji oštećenje. Gubitak je često miješani senzoneuralni i konduktivni gubitak sluha (2). Otprilike polovica pacijenata starijih od 50 godina ima gubitak sluha (5).

#### **1.5.7. Hiperobilnost zglobova i labavost ligamenata**

Kod oboljelih dolazi do povećanog rizika od preuranjene degeneracije zgloba, osteoartritisa i kronične mišićno-koštane boli. Hiperobilnost zglobova i labavost ligamenata rezultiraju povećanom umornošću i nepodnošljivom boli kod oboljelih što uzrokuje sve više problema kod aktivnosti svakodnevnog života (2).

#### **1.5.8. Poremećaji prsnog koša i kralježnice**

Kod težih oblika zbog primarnog učinka bolesti na plućno tkivo i plućnu funkciju može doći do respiratorne insuficijencije što često rezultira smrću, osobito u perinatalnom razdoblju. Kod blažih oblika bolesti zbog torakalne kifoskolioze i kolapsa odnosno prijeloma kralješka postoji rizik od restriktivne bolesti pluća. Mogu se identificirati deformiteti prsne kosti kao što su pectus carinatum („pileća prsa“) i pectus excavatum („ljevkaستا prsa“) koji rezultiraju respiratornim poteškoćama. Zakrivljenost kralježnice zahtijeva pažljivo praćenje, osobito u rijetkim oblicima bolesti (2).

### **1.5.9. Kardiovaskularne manifestacije**

Kod oboljelih dolazi do mehaničke slabosti zbog abnormalnog kolagena tipa I u stijenci što dovodi do valvularne insuficijencija i dilatacije aorte. Najčešće valvularne promjene kod oboljelih su aortalna i mitralna regurgitacija. Kao početni kardiovaskularni probir provodi se ehokardiogram te ako je normalan obično se kod odraslih svake tri do pet godine provodi redovit probir funkcije valvule i izmjera promjera aorte (2).

### **1.5.10. Abnormalnost lubanje i neurološke manifestacije**

Bolest se obično povezuje s makrocefalijom. Kod oboljelih još nalazimo platibaziju (spljoštenost baze lubanje), bazilarnu impresiju (omekšavanje kosti na foramenu magnumu) i bazilarnu invaginaciju (pomak gornjeg dijela vratne kralježnice i klivusa prema gore u foramen magnumu). Bazilarna ingvinacija je učestala kod bolesnika s teškim oblikom bolesti. Simptomi poput glavobolje, nistagmusa, ataksije i promijenjen osjet na licu zahtijevaju hitnu intervenciju. Bazilarna ingvinacija može sporo napredovati u djetinjstvu te mogu proći godine prije nego osoba razvije simptome. Nizak rast, dentinogenesis imperfecta te određeni oblici bolesti su navedeni kao rizik nastanka bazilarne ingvinacije te se zbog toga radi probir u obliku radiografije lubanje svake dvije godine, a ako se primijete znakovi jednom godišnje se radi magnetska rezonanca (2).

## **1.6. DIJAGNOSTIKA**

Početna procjena je uglavnom usmjerena na koštani sustav (prijelome, deformacije kostiju, niski rast), ali također moramo obuhvatiti i izvanskeletne manifestacije bolesti. Vrijeme prezentacije i otkrivanja bolesti je ključno, tj. antenatalno otkrivanje na ultrazvuku ili postnatalno. Također bitno je istražiti obiteljsku anamnezu (tri generacije unatrag) (2).

### **1.6.1. Antenatalna dijagnostika**

Abnormalni nalazi se uočavaju najčešće u drugom tromjesečju trudnoće. Kratke duge kosti, savijena bedrena kost, smanjen opseg prsnog koša te relativno velik opseg glave mogu upućivati na teški oblik bolesti. Ako postoji sumnja na bolest, nalaz ultrazvuka treba preispitivati te ponavljati sva dva do tri tjedna posebno ako postoji sumnja na kraće duge kosti u pregledu s 20 tjedana gestacije. Važno je, kada je moguće, dobiti potvrdnu gensku dijagnozu preko prenatalnog testiranja kako bi se odredila prognoza te kako bi se odredio način poroda (2). Perinatalnu dijagnostiku treba ponuditi u svim trudnoćama s pozitivnom obiteljskom anamnezom iako nemogućnost identificiranja mutacije ne isključuje dijagnozu bolesti kod djeteta (4).

### **1.6.2. Postnatalna dijagnostika**

Novorođenče treba procijeniti postnatalno kako bi se potvrdila antenatalna dijagnoza te ovisno o stadiju bolesti dijete se premješta u specijaliziranu kliničku službu zbog ranog liječenja i skrbi. Procjena djeteta ili odrasle osobe s kliničkim manifestacijama koje upućuju na osteogenesis imperfecta usmjerena je na detaljno uzimanje anamneze te cjeloviti fizički pregled, a posebni naglasak treba staviti na vrijeme početne prezentacije i povijesti prijeloma (2).

Što se tiče anamneze, ona uključuje detaljnu anamnezu prijeloma (broj, mjesto i mehanizam ozljede), dislokacije zglobova, probleme sa zubima, sposobnost vježbanja, bol u leđima ili ukočenost, dnevne aktivnosti te neurološke smetnje (2).

Fizikalni pregled obavlja se „od glave do pete“, posebno kod djece. Procjenjuje se nedostatak rasta kod pacijenta, deformacije kostiju, abnormalnosti kralježnice te izvankeletne značajke. Mjeri se visina, težina, opseg glave, proporcije tijela te se bilježe dokazi o asimetriji. Utvrđuje se boja bjeloočnica (pod prirodnim svjetlom) te prisutnost ostalih obilježja kod oboljelog, dentinogenesis imperfecta, trokutasto lice, visoki glas, skolioza i ostala obilježja (2).

Radiološko snimanje je također bitno kod dijagnostike bolesti. Obične radiografske snimke korisne su za snimanje dugih kostiju, kralježnice i lubanje (2).

Genetsko testiranje odnosno molekularna analiza gena povezanih s osteogenesis imperfecta je glavno uporište u dijagnozi same bolesti. Standardna praksa je provođenje ciljanog testiranja gena za sve gene koji su povezani s bolešću, može se provesti i ciljano panel testiranje (npr. na COL1A1, COL1A2). Gensko testiranje može dati rezultate nesigurnog značaja te također može dati normalan genski nalaz, no to ne isključuje dijagnozu bolesti, već je korisno imati i provesti dodatna testiranja kao što su biopsija kože za histologiju, analiza vrsta kolagena, elektronska mikroskopija i ostalo (2).

## **1.7. DIFERENCIJALNA DIJAGNOZA**

Prijelomi su česta ozljeda kod pacijenata, posebno kod aktivnije djece. Kod prijeloma je bitno uzimanje detaljne anamneze, a ako ne postoji traumatski uzrok ili neki drugi razlog prijeloma potrebna su dodatna ispitivanja (2).

### **1.7.1. Namjerna ozljeda (fizičko zlostavljanje djeteta)**

Namjerna ozljeda je najčešći uzrok prijeloma kosti kod dojenčadi ili u nepokretne djece. Fizičko zlostavljanje djeteta može se općenito definirati kao ozljeda koju je djetetu nanio roditelj ili skrbnik. Kliničari mogu propustiti mnoge ozljede uzrokovane fizičkim zlostavljanjem pri prvoj prezentaciji ozljede / bolesti. Određene specifične značajke u anamnezi povezane su sa zlostavljanjem i trebale bi izazvati sumnju posebno ako je ozljeda nastala bez objašnjenja ili se radi o poricanju traume unatoč teškoj ozljedi te neuvjerljivim podacima za stupanj ili vrstu ozljede. Neobjašnjivo ili pretjerano odgađanje traženja skrbi, teška ozljeda objašnjena kao samoozljeđivanje, stavljanje krivnje na drugu djecu ili kućne ljubimce te podaci njegovatelja / roditelja / skrbnika koji se mijenjaju prepričavanjem ili su različiti s verzijama drugih promatrača tipični su anamnestički podaci koji se nađu kod fizičkog zlostavljanja djeteta. Svaka zabrinutost za fizičko zlostavljanje trebala bi rezultirati temeljitim fizičkim pregledom, s posebnom pažnjom na sljedeća područja: vlasište i fontanela, uši, usna šupljina (uključujući bukalnu sluznicu,



labijalnu i lingvalnu, frenulum, zubi, stražnji faringealni zid), nabore vrata, stražnjica, genitalije, dlanove i tabane. Prijelomi se mogu otkriti kao slučajni nalaz tijekom radiološke evaluacije ili kao dio pregleda kostura kada postoji sumnja na zlostavljanje. Svaki prijelom kod dojenčadi ili malog djeteta potencijalno je zabrinjavajući za zlostavljanje djeteta (2).

### **1.7.2. Rahitis**

Rahitis je obilježen bolovima u kostima, deformitetima kostura i problemima sa zubima. U težim slučajevima kosti mogu postati krhke te može doći do prijeloma kostiju kod pokretne djece. Stoga kod prijeloma koji su potencijalno uzrokovani rahitisom je potrebno pacijenta radiološki slikati te izvaditi krv za biokemijske pretrage kako bi se sa sigurnošću potvrdio uzrok prijeloma (2).

### **1.7.3. Osteoporoza**

Osteoporoza označava nisku molekularnu gustoću kostiju, pa samim tim povećan rizik od prijeloma. Najčešća je u žena u menopauzi i starijih muškaraca, a u pedijatrijskoj populaciji rijetko može biti prisutna, najčešće sekundarna kao posljedica bolesti ili dugotrajnog uzimanja određenih lijekova (kortikosteroidi) (2).

### **1.7.4. Metabolička stanja i sindromski poremećaji s krhkošću kostiju**

Cole-Carpenter sindrom ima slična obilježja kao osteogenesis imperfecta pa se često kategorizira kao rijedak poremećaj osteogenesis imperfecte (2).

Sindrom koji uključuje nizak rast, optičku atrofiju, Pelger-Huëtova anomalija uključuje i krhkost kostiju, česte prijelome, abnormalne testove jetrene funkcije, akutno zatajenje jetre, imunodeficijenciju i kašnjenje u razvoju (2).

Bruckov sindrom je stanje obilježeno s krhkošću kostiju, bijelom ili plavom bjeloočnicom, kongenitalnim kontrakturama zglobova (2).

Sindrom osteoporoze - pseudoglioma je poremećaj karakteriziran prijelomima, lomljivosti kosti i sljepoćom u djetinstvu (2).

Idiopatska juvenilna osteoporoza je stanje karakterizirano prijelomima i osteoporozom u razdoblju prije adolescencije. Obično spontano prolazi, ali može ostaviti i neke dugotrajne posljedice (2).

Caffeyeva bolest obilježena je bolesti kolagena tipa 1. Karakterizirana je bolnošću i otokom kostiju u prvih šest mjeseci života, masivnim stvaranjem nove kosti, zahvaćanjem dijafiza dugih kostiju, rebara, mandibule i lopatice. Do druge godine života dolazi do spontanog povlačenja kliničkih i radioloških obilježja. Oboljele osobe su sklonije labavosti zglobova, hiperrastezljivosti kože, hernijama i višestrukim prijelomima. Bolest uključuje i hepatomegaliju, hipoplaziju pluća, iskrivljenje dugih kostiju, a može rezultirati i mrtvorodenjem ili ranom neonatalnom smrću (2).

Hipofosfatazija je rijetka, nasljedna bolest kostiju. Uzrokovana je neispravnom mineralizacijom kostiju i/ili zuba zbog smanjene aktivnosti tkivno nespecifične alkalne fosfataze. Spektar bolesti obično se klasificira u šest kliničkih oblika na temelju ozbiljnosti bolesti i dobi pacijenta (2).

McCune-Albrightov sindrom je rijedak i težak poremećaj karakteriziran lezijama kostura, hiperpigmentacijom kože i endokrinopatijama. Pažljiva klinička i radiološka procjena pomaže u razlikovanju od osteogenesis imperfecta (2).

Hiperfosfatazija je nasljedni poremećaj koji utječe na rast kostiju, kosti se deformiraju i lako se lome, što rezultira progresivnom malformacijom kostura. Povećanje alkalne fosfataze u plazmi upućuje na bolest, za razliku kod osteogenesis imperfecta gdje su razine alkalne fosfataze u plazmi obično normalne (2).

Hajdu Chene sindrom je karakteriziran zastojem u razvoju, gubitkom sluha, ranim gubitkom zuba, osteopenijom, prijelomima, skoliozom, hirzutizam (2).

Dentinogenesis imperfecta je genetska bolest koja zahvaća zube. Javlja se u sklopu osteogenesis imperfecta, ali može se javiti i izolirano tj. samostalno (2).

Snyder-Robinson sindrom javlja se sa značajkama umjerene do teške intelektualne nesposobnosti, kašnjenje govora, konvulzija, razvojem kifoskolioze i povećanim rizikom od prijeloma. Pacijenti obično razviju prijelome nakon minimalne traume (2).

## **1.8. LIJEČENJE**

Liječenje osteogenesis imperfecta leži u multidisciplinarnom pristupu te se sastoji od fizikalne terapije, kirurških intervencija i terapije usmjerene na kosti. Naglasak terapije osim na poboljšanje zdravlja kosti je i na poboljšanje mišićne snage, pokretljivosti i poboljšanje kvalitete života oboljelih. Također je važno da oboljele osobe imaju stalan medicinski nadzor i procjenu ekstraskelernih značajki koji su obilježje same bolesti, uključujući rutinske stomatološke preglede, ranu dijagnozu gubitka sluha, praćenje rasta, kardiovaskularnu i neurorazvojnu procjenu (2). Terapijski pristup ovisi o stupnju težine bolesti, odnosno djeca s nekomplikiranim tipom bolesti mogu imati slične razine tjelesne aktivnosti kao i njihovi zdravi vršnjaci, stoga ortopedski i rehabilitacijski tretmani su kod takvih bolesnika obično usmjereni na liječenje prijeloma te eventualno otkrivanje komplikacija bolesti. Nasuprot tome, umjereni do teški tipovi bolesti su često povezani s deformacijama dugih kostiju, skoliozom pa i smanjenom pokretljivošću, što stvara veću potrebu za ortopedskim i rehabilitacijskim intervencijama (3).

### **1.8.1. Fizikalna terapija i kirurško liječenje**

Liječenje je usmjereno na vraćanje funkcije ekstremiteta. Kod oboljelih se provodi individualizirana rehabilitacija i fizikalna terapija kako bi se povećala snaga i pokretljivost (6). Programi tjelesne aktivnosti potiču se koliko je to moguće, s obzirom na povećan rizik od prijeloma kod pacijenata, kako bi se spriječile kontrakture i gubitak kosti izazvan nepokretnošću (5).

Ortopedsko odnosno kirurško liječenje prijeloma i deformacija dugih kostiju donjih ekstremiteta je temelj cjeloživotnog liječenja, ovakva korektivna kirurgija ključna je za kretanje kod oboljelih. Kod oboljelih se uglavnom ugrađuju teleskopske šipke (Fassier-Duval šipka), to su intramedularni implantati koji drže kost ravnom i sprječavaju prijelome (6). Postavljanje intramedularne šipke u dugu kost stabilizira teški prijelom te pruža potporu zacijeljenju nakon korekcije deformiteta kosti (7). Ponekad se mogu koristiti i neteleskopske šipke (Kirschnerove žice, fleksibilni titanski čavli) (6).



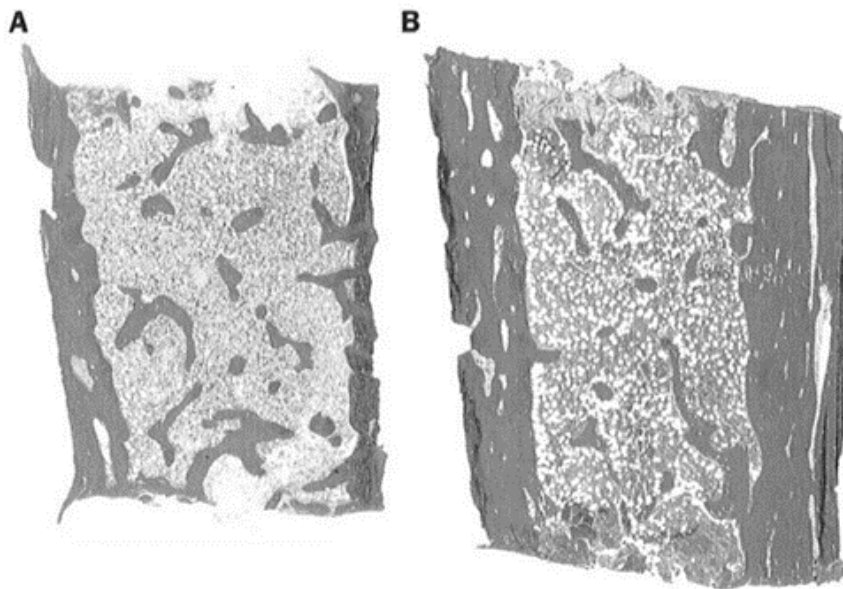
**Slika 1.** (A) Prijeoperativni rendgenski snimak bolesnika s osteogenesis imperfecta. (B) Postoperativni rendgenski snimak istog pacijenta nakon bilateralne korektivne osteotomije tibije s Kirschnerovim žicama. (C) Ponovljena pojava deformacije dvije godine nakon operacije. (D,E) Rendgenski snimak druge korektivne osteotomije s Fassier-Duval šipkom.

Izvor: Primorac D, Anticević D, Barisić I, Hudetz D, Ivković A. Osteogenesis imperfecta--multi-systemic and life-long disease that affects whole family. Coll Antropol. 2014 Jun;38(2):767-72. PMID: 25145021.

### 1.8.2. Liječenje bisfosfonatima

Bisfosfonati su daleko najrašireniji model medicinskog liječenja bolesti te su kamen temeljac medicinske terapije oboljelih od umjerenih do težih oblika osteogenesis imperfecte (2,3). Mehanizam djelovanja ovih lijekova je inhibiranje funkcije osteoklasta, a time i razgradljivosti, što rezultira ravnotežom u pregradnji kosti prema njezinoj izgradnji (1). Liječenje bisfosfonatima korisno je za poboljšanje čvrstoće kostiju, mineralne gustoće kosti, motoričke funkcije, smanjenje boli te poboljšanje geometrije kralježaka. Liječenje je indicirano kada pacijent ima tešku osteoporozu i više od dva prijeloma dugih kostiju godišnje. Primjenjuje se intravenskim (pamidronat) ili kod starije djece oralnim putem (alendronat) (6). Glavna cilj primjene lijeka je smanjenje prijeloma kod oboljelih (7). Bisfosfonati su trenutno najčešće korišteni lijekovi kod oboljelih u

pedijatrijskoj i odrasloj populaciji, ali matične stanice i genska terapija su vjerojatno budućnost liječenja ove bolesti (4,6).



**Slika 2.** (A) Uzorak biopsije ilijačne kosti trogodišnjeg dječaka s umjereno teškim oblikom osteogenesis imperfecta. (B) Uzorak biopsije nakon 2 godine liječenja pamidronatom.

Izvor: Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. *Lancet*. 2004 Apr 24;363(9418):1377-85. doi: 10.1016/S0140-6736(04)16051-0. PMID: 15110498.

## **2. CILJ RADA**

Cilj ovog završnog rada je opisati zdravstvenu njegu pacijenta s osteogenesis imperfekta.

### 3. RASPRAVA

Prema V. Henderson „Uloga medicinske sestre je pomoć pojedincu, bolesnom ili zdravom, u obavljanju aktivnosti koje pridonose zdravlju ili oporavku (ili mirnoj smrti), a koje bi obavljao samostalno kada bi imao potrebnu snagu, volju i znanje. Pomoć treba pružiti na način koji će doprinijeti što bržem postizanju njegove samostalnosti“. Dakle, medicinska sestra / tehničar je zdravstveni djelatnik čija je osnovna djelatnost zdravstvena njega. Kod zdravstvene njege važan je holistički (cjelovit) pristup tj. pacijentove fiziološke, razvojne, psihološke, socijalne i kulturne potrebe moraju se uzeti u obzir kroz promatranje (8). U središtu cjelokupne zdravstvene skrbi pacijenta s osteogenesis imperfecta je osim samog pacijenta i njegova obitelj, posebno ako je pacijent dijete. Zdravstvena njega pacijenata s osteogenesis imperfecta usredotočuje se na ublažavanje simptoma i komplikacija bolesti kao i na pružanje podrške pacijentima i njihovim obiteljima. Kod zdravstvene njege je bitna edukacija roditelja i djece o bolesti kako bi se stekle vještine i znanja potrebna da se pacijent i njegova obitelj nose s bolešću. Važno je istaknuti važnost individualizirane zdravstvene njege pacijenta s osteogenesis imperfecta, prilagođenu specifičnim potrebama svakog pacijenta. Dugoročni je cilj da djeca žive što samostalnije te da razviju vještine potrebne za vlastitu skrb (9).

Multidisciplinirani tim kod liječenja bilo koje bolesti pa tako i kod osteogenesis imperfecta je od iznimne važnosti, obuhvaća liječnika (pedijatar, ortoped, kirurg, obiteljski liječnik i liječnici ostalih specijalizacija), medicinsku sestru / tehničara, fizioterapeuta, radnog terapeuta, psihologa, socijalnog radnika, nutricionista i ostale suradne struke. Uključenost cijelog tima u zdravstvenu njegu pacijenata s osteogenesis imperfecta je od visoke važnosti kako bi se pacijentima pružila sveobuhvatna i prilagođena njega. (9).

### **3.1. OBRADA I PROVOĐENJE TERAPIJE BISFOSFONATIMA U PACIJENATA S OSTEOGENESIS IMPERFECTA**

Kada se započinje liječenje pacijenata s osteogenesis imperfecta korisno je provesti mjerenje mineralne gustoće kosti denzitometrijom te obaviti biokemijske pretrage (biljege koštane pregradnje) koji pokazuju promjene pregradnje kosti kako bi se moglo pratiti liječenje bisfosfonatima, odnosno uspješnost liječenja (10).

#### **3.1.1. Mineralna gustoća kosti (BMD)**

Većina pacijenata s osteogenesis imperfecta ima nisku mineralnu gustoću kostiju, te je to jedan od glavnih razloga krhkosti kostura i čestih prijeloma. Mineralna gustoća kostiju mjeri se denzitometrijom. Radi se o jednostavnoj i bezbolnoj pretrazi koja koristi nisku dozu zračenja za mjerenje mineralne gustoće kosti u cijelom tijelu ili u određenim regijama. Najčešća metoda mjerenja je dvoenergetska rendgenska apsorpcija (DXA). Tijekom mjerenja pacijent leži mirno na ravno postavljenom stolu dok dio instrumenta prelazi preko cijelog tijela ili odabranih područja te njegov detektor prima rendgenske zrake niske doze koje u međuvremenu prolaze ispod stola. Zatim stroj pretvara informaciju koju je detektor primio u sliku kostura te analizira količinu gustoće kostiju u kosturu i daje rezultat mineralne gustoće kostiju (BMD) tj. količinu kosti po jedinici površine kostura. Svako mjerenje traje manje od jedne minute (11). Prilikom denzitometrijskog mjerenja mineralne gustoće kosti (BMD) rezultati se izražavaju na tri načina:

- u apsolutnim vrijednostima, u g/cm<sup>2</sup>;
- kao "T score" (T vrijednost), koji predstavlja odstupanje izmjerene vrijednosti BMD od vršne koštane mase mladih osoba izraženo u standardnim devijacijama (sd);
- kao "Z score" (Z vrijednost), koji predstavlja odstupanje izmjerene vrijednosti BMD od prosječne koštane mase osoba iste dobi izraženo u standardnim devijacijama (11).

Prema mjerenju rezultati mogu biti (T označava vrijednost) povećana koštana masa (T>1), normalna koštana masa (T između +1 i -1), osteopenija (T između -1,0 i -2,5),



osteoporoza ( $T < -2,5$ ) (10). Ovisno o dijelu tijela koje se mjeri osoba zauzima određeni položaj tijela, a ako se mjeri cijelo tijelo onda leži ravno i nepomično (11). Koristan je alat kod oboljelih za mjerenje promjena u gustoći kosti tijekom vremena te za procjenu odgovora na liječenje i intervencije (2). Mjerenje mineralne gustoće kostiju se obično ne provodi više od jednom godišnje u odraslih, kod djece se mjeri jednom godišnje od pete godine, a može biti korisno i češće ako dijete brzo raste. Korisno je provesti mjerenje prije početka liječenja i ponovno 6 do 12 mjeseci nakon završetka liječenja (11).

### **3.1.2. Laboratorijski nalazi i biokemijski biljezi pregradnje kosti**

Biokemijski parametri kod osoba s osteogenesis imperfecta su uglavnom u granicama referentnih vrijednosti. Serumski kalcij je uglavnom normalnih vrijednosti, iako je kod nekih oboljelih prisutna hiperkalciurija. Razine vitamina D u serumu mogu biti niske (2).

Biokemijske pretrage odnosno biljezi koji ukazuju na promjene pregradnje kosti su važni za postavljanje dijagnoze osteogenesis imperfecta, predviđanje rizika budućih prijeloma, praćenja liječenja te kao pomoć u odluci o načinu liječenja (10). Dije se ne biokemijske biljege izgradnje (vezane uz aktivnost osteoblasta) i razgradnje (vezane uz aktivnost osteoklasta kosti), proteine koštanog matriksa i razgradne produkte organskog skeletnog matriksa koji se otpuštaju u cirkulaciju za vrijeme izgradnje ili razgradnje kostiju te biljege anorganskoga koštanog matriksa (kalcij i fosfor, koji prije svega odražavaju homeostazu kalcija/fosfora). Biokemijski biljezi se određuju iz krvi te mogu biti korisni u procjeni terapijskog odgovora nakon 1-3 mjeseca liječenja (12).

Biljezi izgradnje kosti se mjere u serumu ili plazmi, najčešće se mjeri aktivnost ukupne alkalne fosfazate (ALP), aktivnost koštane alkalne fosfaze (B-ALP) te vrijednost osteokalcinina (OC) i propeptida prokolagena tipa I (PICP) (12).

Biljezi razgradnje kosti se mjere također u serumu ili plazmi, prije su se mjerili u mokraći, najčešće se mjeri tartarat rezistentna kiselina fosfataza (TR-ACP) i razgradni produkti koštanog kolagena (12).

### 3.1.3. Vađenje krvi i mjerenje vitalnih znakova

Kao i kod svih postupaka s oboljelima s osteogenesis imperfecta tako i postupak kod vađenja krvi treba biti nježan i proveden u miru s velikom pozornošću na sprječavanje nanošenja nenamjernih ozljeda ili prijeloma krhke kosti tijekom postupka. Ekstremiteti se ne smiju gurati, uvijati, vući, savijati te primjenjivati pritisak ili pokušati ispraviti ruke ili noge. Vađenje krvi kod oboljelih od osteogenesis imperfecta treba obavljati najiskusnija dostupna pedijatrijska ili neonatološka medicinska sestra / tehničar uz pomoć drugih kolega. Sam postupak trebao bi biti kratak i bezbolan. Ako se radi o djetetu, ukoliko je moguće neka roditelj drži dijete. Prije vađenja krvi može se zamoliti roditelje ili pacijenta da identificiraju mjesta prethodno uspješnih venepunkcija. Kod postavljanja poveske važno je obratiti pažnju da poveska ne pritišće previše ruku zbog rizika od prijeloma ili stvaranja modrica. Važno je izbjegavanje izravnog kontakta poveske s kožom i preporuča se staviti ju preko tkanine npr. rukava majice. Iгла treba biti prilagođena veličini krvne žile, najvećeg mogućeg promjera ovisno o žili. Flasteri i zavoji se nježno uklanjaju s krhke kože pacijenata. Kao i kod vađenja krvi postavljanje venskog puta treba biti nježno i oprezno (13).

Krvni tlak se mjeri samo kada je to nepohodno potrebno te kao i kod ostalih postupaka važno je koristiti opremu i manžete odgovarajuće veličine prilagođene djeci. Kao i kod vađenja krvi svi pokreti kod s oboljelima trebaju biti nježni i polagani. Manžeta treba biti odgovarajuće veličine, pedijatrijska manžeta prema dobi djeteta. Treba obratiti pažnju prilikom postavljanja manžete koja ne smije biti previše stisnuta zbog krhkih kostiju pacijenata. Preporuča se korištenje ručne manžete za mjerenje krvnog tlaka, a ne korištenje automatiziranog napuhavanja. Potrebno je izbjegavati mjerenje na ruci koja je savijena ili prethodno lomljena. (13).

Ako pacijenti ne mogu stajati umjesto visine mjeri se njihova duljina, a budući da se duljine nogu mogu razlikovati preporučljivo je mjerenje obje strane tijela. Platformska vaga se koristi za mjerenje pacijenata koji ne hodaju. Prilikom podizanja ili okretanja potrebno je podržati cijelo tijelo oboljelog te se ne smije oboljelog povlačiti za ruku kada se želi posjesti ili okrenuti (13).

### 3.1.4. Terapija bisfosfonatima

Liječenje bisfosfonatima se najčešće provodi pamidronatom u infuzijskim ciklusima. Liječenje se započinje kod oboljelih kojima je utvrđena osteoporoza (T vrijednost manja od 2,5) i kod oboljelih koji su imali dva ili više prijeloma. Nuspojave liječenja su blage, obično se javljaju nakon prve infuzije u obliku kratkotrajnog febriliteta s bolovima u mišićima (stanje slično gripi). U prvom tjednu poslije infuzije nuspojave se mogu javiti u obliku blage i prolazne hipokalcijemije. Dugotrajne nuspojave liječenja još uvijek nisu primijećene. Pamidronat je djelotvoran i relativno siguran lijek bez štetnih utjecaja na rast kosti i remodeliranje, međutim s pamidronatom se liječi osteoporoza ali ne i sama bolest koja je genski uvjetovana. Kod većine oboljelih potrebno je i kirurško korektivno liječenje. Tijekom intravenske primjene lijeka prate se hematološki i biokemijski nalazi te procjenjuje hiperkalciurija. Uz liječenje pamidronatom primjenjuju su i drugi oblici liječenja poput primjene vitamina D, kalcija te fizikalna terapija (10). Intravensko liječenje se obično ponavlja svaka 3-4 mjeseca. Liječenje traje tijekom 1-3 dana te se pamidronat daje sporom intravenskom infuzijom tijekom 3-4 sata (14).

Liječenje bisfosfonatima oralnim putem obično se provodi uzimanjem aledronata jednom tjedno (14). Oralno liječenje se obično ne provodi kod djece, zbog manje učinkovitosti lijeka i težeg pridržavanja načina primjene lijeka (15). Uzimanje lijeka je preporučeno ujutro na prazan želudac u uspravnom položaju, najmanje 30 minuta prije jela ili lijeganja što je kod manje djece teško osigurati. Nuspojave kod oralnih lijekova se obično odnose na osjećaj nelagode u želucu ili pojavu žgaravice. Do nuspojava obično dolazi ukoliko osoba ne uzima lijek na ispravan način ili ako ima anamnezu želučanih smetnji poput peptičnog ulkusa ili želučanog refluksa. Ostale nuspojave mogu biti bolovi u mišićima, iritacija očiju i glavobolja (14).

### **3.2. PROCES ZDRAVSTVENE NJEGE PACIJENTA S OSTEOGENESIS IMPERFECTA**

Proces zdravstvene njege se može definirati kao unaprijed isplaniran niz aktivnosti koje su usmjerene na ispunjavanje ciljeva zdravstvene njege, ti ciljevi mogu biti održavanje zdravlja pojedinca ili u slučaju kada se radi o bolesnom pojedincu onda se to odnosi na osiguravanje zdravstvene njege kako bi pojedinac ozdravio, a ako ne može doći do ozdravljenja onda se treba osigurati najviša moguća kvaliteta života primjenom procesa zdravstvene njege (8). Proces zdravstvene njege treba biti sustavan, logičan i racionalan te utvrđuje i rješava pacijentove probleme tj. sestrinske dijagnoze. Odvija se kroz osnovne četiri faze, utvrđivanje potreba za zdravstvenom njegom, njeno planiranje, zatim provođenje i na kraju njena evaluacija (8, 16).

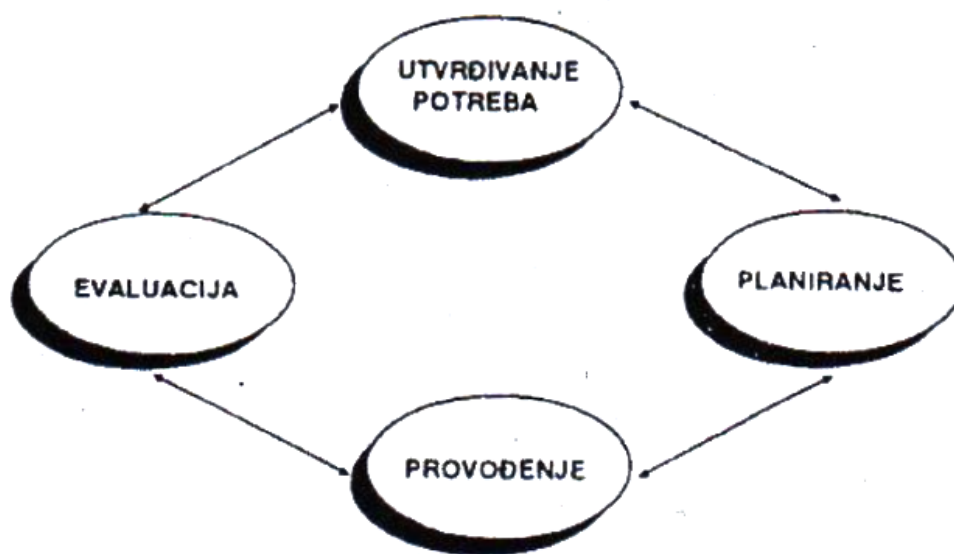
Utvrđivanjem potreba za zdravstvenom njegom je prva faza procesa, odnosi se na prepoznavanjem pacijentovih problema tj. dijagnoza. Ono obuhvaća prikupljanje podataka, analizu tih podataka te na kraju definiranje problema tj. dijagnoze. Podaci se prikupljaju, alatima intervjuja, promatranja, mjerenja te analizom dokumentacije, iz izvora koji mogu biti primarni (od pacijenta osobno) te sekundarni (članova obitelji, bliskih osoba, zdravstvenih djelatnika te drugih). Podaci mogu biti subjektivni (dobivaju se intervjuom i promatranjem) i objektivni (dobivaju se mjerenjem). Zatim slijedi analiza prikupljenih podataka, ona obuhvaća reviziju (sređivanje podataka prema sustavu te provjeravanje cjelovitosti), interpretaciju (objašnjenje) te validaciju (ispitivanje hipoteza i provjera točnosti zaključaka). Iz analize podataka proizlazi problem ili sestrinska dijagnoza. Problem može biti aktualan ili potencijalan te je temelj plana zdravstvene njege (8).

Planiranje je druga faza zdravstvene njege, ona se sastoji od utvrđivanja prioriteta, definiranja ciljeva i planiranja intervencija. Utvrditi prioritete uključuje određivanje redoslijeda rješavanja prethodno ustanovljenih problema u pacijenta na temelju njihove važnosti, težine te objektivne mogućnosti rješenja u skladu s mišljenjem medicinske sestre / tehničara i pacijenta. Nakon određivanja prioriteta, medicinska sestra / tehničar (zajedno s pacijentom) određuje ciljeve za svaki problem u zdravstvenoj njezi (8). Cilj je poželjni rezultat u zdravstvenoj njezi te se može odnositi na uklanjanje ili ublažavanje

problema, a može biti kratkoročni (do 1 h), srednjoročni (do nekoliko dana) i dugoročni (do godinu dana) (8, 16). Nakon definiranja ciljeva slijedi definiranje intervencija. Pri tome je bitno da medicinska sestra / tehničar ima uvid u sve teorijske načine rješavanja određenih problema i da izabere najprikladnije ovisno o situaciji. Intervencije se mogu odnositi na pružanje fizičke pomoći i osiguravanje poželjne fizičke okoline, zatim na motivaciju, usmjerenje, vođenje i osiguranje socijalne potpore i posljednje mogu se odnositi na edukaciju i savjetovanje. Također se u planiranju određuje tko će provoditi intervencije (pacijent, obitelj, zdravstveni radnici), kada i koliko često. Završetak druge faze rezultira planom zdravstvene njege s definiranim dijagnozama, ciljevima, intervencijama te dodatnim prostorom koji je planiran za evaluaciju (8).

Treća faza je provođenje zdravstvene njege. Uključuje validaciju plana, analizu uvjeta za provođenje njege te kritičku realizaciju planiranog. Validacijom plana provjeravamo ispravnosti i opravdanosti što može učiniti medicinska sestra / tehničar, a u složenijim slučajevima može zatražiti pomoć drugih članova zdravstvenog tima. Zatim se analiziraju uvjeti za provedbu, time se provjerava realnost plana zdravstvene njege uključujući usklađenost kadrovskih i tehničkih uvjeta tj. provjerava se usklađenost plana s mogućnostima djelatnika i zdravstvene institucije. Na kraju samo provođenje plana ovisi o stanju pacijenta koje je naravno promjenjivo pa se planovi zdravstvene njege često podložni promjenama. Plan njege mijenja osoba koja ga je izradila ili nadležna sestra / tehničar, a na promjene upozoravaju svi koji sudjeluju u provođenju zdravstvene njege (8).

Četvrta i ujedno posljednja faza procesa zdravstvene njege sastoji se od evaluacije cilja i evaluacije plana zdravstvene njege. Evaluacija cilja se odnosi na ponovnu procjenu pacijentovog stanja i ponašanja te se uspoređuje s unaprijed postavljenim ciljem (cilj postignut, cilj djelomice postignut, cilj nije postignut) (8, 16). Evaluacija može biti trajna (kontinuirano praćenje pacijenta te uspoređivanje sa zadanim ciljem) i završna. Ako nije došlo do ostvarenja cilja provodi se evaluacija plana tj. utvrđuje se zašto nije postignut cilj te se naknadno mijenja plan, a ako je cilj postignut evaluira se plan te se razmatra postojanje mogućnosti recidiva tog problema ili je li došlo do pojave novih (8).



**Slika 3.** Odnos faza procesa zdravstvene njege

Izvor: Fučkar G. Proces zdravstvene njege. Medicinski fakultet sveučilišta u Zagrebu. Zagreb, 1995.

### 3.2.1. Sestrinske dijagnoze pacijenata s osteogenesis imperfecta

„Sestrinska dijagnoza je aktualni ili potencijalni zdravstveni problem koji su medicinske sestre s obzirom na njihovu edukaciju i iskustvo sposobne i ovlaštene tretirati“ (16).

Aktualne sestrinske dijagnoze predstavljaju prisutni problem koji u pacijenta, odnosno može se prepoznati na osnovu vidljivih obilježja. Aktualne dijagnoze se pišu po PES modelu tj. dijagnoza se sastoji od problema (P), etiologije (E) tj. uzroka i simptoma (S) (1). Neke najčešće aktualne sestrinske dijagnoze koje susrećemo kod pacijenata oboljelih od osteogenesis imperfecta su smanjena mogućnost brige o sebi, smanjeno podnošenje napora, bol, opstipacija, pretilost, senzorno-perceptivna promjena - slušna, neupućenost, duševni nemir i socijalna izolacija (9, 17, 18, 19).

Visoko rizične ili potencijalne sestrinske dijagnoze opisuju problem koji trenutno nije aktivan, ali ako se zanemare preventivne mjere će se pojaviti. Visoko rizične dijagnoze pišu se po PE modelu gdje P označava problem i E označava etiologiju (8, 16).

Neke od najučestalijih visoko rizičnih ili potencijalnih sestrinskih dijagnoza koje uočavamo kod pacijenata s osteogenesis imperfecta su visok rizik za ozljedu, visok rizik za infekciju i visok rizik za pad (9, 17).

### *3.2.1.1. Smanjena mogućnost brige o sebi*

Sestrinska dijagnoza smanjena mogućnost brige o sebi podrazumijeva stanje u kojem pacijent zbog oštećenih tjelesnih ili kognitivnih funkcija ili nekih drugih razloga pokazuje smanjenu sposobnost ili potpunu nemogućnost hranjenja, održavanja higijene, odijevanja i dotjerivanja i/ili eliminacije (16, 20). Pacijenti oboljeli od osteogenesis imperfecta često zbog samog stanja svoje bolesti, posebno ako se radi o težim tipovima nisu u potpunoj mogućnosti samostalno brinuti o sebi, a posebno ako pacijent ima neki prijelom to otežava situaciju. Dok su pacijenti bebe o njima se naravno brinu njihovi roditelji te je bitna edukacija roditelja o pravilnom podizanju djeteta, mijenjanju pelena, kupanju djeteta i oblačenju (9). Potrebno je poticati roditelje da sudjeluju u njezi kako bi se potaklo njihovo samopouzdanje u brizi djeteta. Na krevetiću se postavlja znak o opasnosti od prijeloma za sve koji dolaze u kontakt s pacijentom, upute kako mijenjati pelene, presvlačiti, hraniti, držati i namještati dojenče. Svi pokreti trebaju biti nježni, polagani i dobro promišljeni. Pri mijenjanju pelene dojenče se podiže ispod stražnjice, a ne za gležnjeve. Kod presvlačenja djeteta preporučuje se korištenje odjeće sa širokim otvorima te se tijekom presvlačenja ne smiju povlačiti i uvijati ekstremiteti, također to vrijedi i tijekom postavljanja intravenskih linija. Tijekom hranjenja također je bitno paziti na položaj ekstremiteta kako bi izbjegli abnormalni položaj (17). Kod starije djece koja su teže pogođena bolešću, zbog niskog rasta i/ili deformiteta, često su im aktivnosti kao pranje, čišćenje kose i odijevanje problematični te trebaju pomoć. Postoje pomagala koja mogu olakšati ove situacije i povećati samostalnost pacijenata, to su npr. sjedala za kade, rukohvati, okviri za WC školjke. Također je bitno osigurati i invalidska kolica pacijentima kojima je to potrebno (9). Kod higijene bitno je educirati pacijenta i obitelj o važnosti pravilne njege zubi te redovitim posjetima stomatologa (17). Kod ove sestrinske dijagnoze bitna je procjena stupnja samostalnosti pacijenta, pružiti pomoć pacijentu koliko mu je potrebna te poticati pacijenta na obavljanje stvari koje može samostalno ili

uz minimalnu pomoć (20). Naravno dugoročni cilj je osposobiti pacijenta da postane što manje ovisan o tuđoj pomoći te da razvije vještine potrebne za vlastitu skrb (9).

### *3.2.1.2. Smanjeno podnošenje napora*

Smanjeno podnošenje napora se definira kao stanje u kojem pacijent ne može sudjelovati u svakodnevnim aktivnostima bez da osjeća nelagodu i umor ili označava stanje smanjenih fizioloških sposobnosti za izvođenje aktivnosti (16). Oboljeli od osteogenesis imperfecta se često žale na smanjeno podnošenje napora, slabost mišića i umor (21). Pacijentu se preporučuju treninzi i vježbe s fizioterapeutom kako bi se poboljšala snaga mišića (18). Bitno je s vježbama početi dok je pacijent dijete, raditi na poboljšanju snage, izdržljivosti i pokretljivost. Hidroterapija može biti učinkovita u promicanju snage i olakšavanju održavanja raspona pokreta (9). Također oboljeli su često pretili zbog smanjene pokretljivosti uslijed učestalih prijeloma kostiju pa to otežava samo podnošenje napora, u tom slučaju potrebna je prilagodba prehrane (18). Pacijentima je potrebno, ako imaju teži oblik bolesti, osigurati invalidska kolica te posebna pomagala (npr. rukohvati u WC-u) kako bi se podnošenje napora olakšalo koliko je god moguće (9). Važno je educirati pacijenta o pravilnom planiranju dnevnih aktivnosti sukladno njegovom podnošenju napora. Pacijentu je potrebno pružati podršku te po potrebi uključiti obitelj (20).

### *3.2.1.3. Bol*

„Bol je štogod osoba koja ju doživljava kaže da jest i postoji kadgod ona kaže da postoji“ (16). Kod oboljelih od osteogenesis imperfecta primarne manifestacije su prijelomi, deformacije kostiju i bolovi u kostima, tako da je bol česta sestrinska dijagnoza kod oboljelih. Bol može biti kronična kod pacijenata, a može i biti akutna, tijekom operacija i prijeloma. Mnogi oboljeli imaju skoliozu koja povećava bolove u leđima (9). Kod terapije boli bitno je savjetovanje s liječnikom te primjena analgetske terapije koju



je propisao liječnik. Terapija bisfosfonatima uz primjenu analgetika prema potrebi i situaciji smanjuje bol te se primjenjuje prema odredbi liječnika (17).

#### *3.2.1.4. Opstipacija*

Opstipacija označava neredovito, otežano ili nepotpuno pražnjenje tvrde i suhe stolice popraćeno osjećajem boli te nelagodne defekacije. Označava stanje kada osoba nije imala stolicu više od tri dana (20). Posljedica je nepokretnosti kod pacijenata s osteogenesis imperfecta. Također se opstipacija kod ovih pacijenata može pripisati niskom rastu, neaktivnosti, asimetriji zdjelice i dehidraciji. U neke djece do opstipacije dolazi zbog izbjegavanja obavljanja nužde izvan kuće, zbog praktičnih poteškoća te neugodnosti. Kako bi spriječili opstipaciju kod oboljelih potrebno je uključiti prehranu bogatu vlaknima, poticati pacijente na konzumiranje puno tekućine (1,5 - 2 l) te poticati pacijenta na tjelesnu aktivnost (9). Kako bi se riješio problem opstipacije pacijentu se preporučuje uzimanje ordiniranog laksativa (20).

#### *3.2.1.5. Pretilost*

Pretilost kao sestrinska dijagnoza označava povišenje tjelesne težine pacijenta iznad normalne (BMI iznad 25.0) zbog prekomjernog unosa organizmu potrebnih nutrijenata (22). Pretilost je čest problem kod oboljelih od osteogenesis imperfecta te dovodi do opterećenja kostura, ometa rehabilitaciju te može dovesti do ostalih problema. Pacijente treba poticati da jedu uravnoteženu prehranu, siromašnu mastima, soli i dodanim šećerom te bogatu vitaminima i mineralima. Kod ovog problema može se uključiti i nutricionist koji će napraviti plan prehrane pacijentu, hranu s visokim udjelom hranjivih tvari i malo masnoće. Bitno je educirati pacijenta i obitelj o važnosti pravilne prehrane i kontroli veličine obroka (9).

### *3.2.1.6. Senzorno-perceptivna promjena - slušna*

Ova sestrinska dijagnoza označava stanje smanjenje percepcije sluha, odnosno osoba doživljava promjene u karakteristikama slušnih podražaja (23). Gubitak sluha se kod oboljelih uglavnom pojavljuje u odrasloj dobi, unatoč tome suptilni gubitak sluha može se pojaviti i kod mladih adolescenata (18). Kod pristupa pacijentu s gubitkom sluha važno je da sjediti licem okrenutim prema pacijentu, govoriti sporo, jednostavnim jezikom, ujednačenim tonom i koristiti kratke rečenice. Uputit će se pacijenta kako koristiti slušni aparat, ako zna kako ga koristiti bitno je redovito provjeravati njegovu ispravnost te ispravno korištenje. Potrebno je pružiti potrebnu pomoć pacijentu i pružiti podršku kako bi se adaptirao na novonastalo stanje te osjećao udobno i sigurno (23).

### *3.2.1.7. Neupućenost*

Neupućenost se odnosi na stanje pojedinca ili grupe koji pokazuju pomanjkanje znanja ili vještina koje su vezane za neko zdravstveno stanje, dijagnostiku ili liječenje (16). Neupućenost se u ovom slučaju najčešće odnosi na roditelje u slučaju kada saznaju za dijagnozu svog djeteta. Roditeljima treba pružiti podršku te ih educirati o bolesti kada se posumnja na dijagnozu (antenatalno). Roditelje treba poticati i educirati kako će sudjelovati u njezi djeteta, kako će nositi dijete, hraniti ga, oblačiti. Ako dođe do prijeloma treba educirati roditelje kako brinuti o gipsu, također ih je potrebno upoznati sa znakovima i simptomima prijeloma te kako zaštititi ozlijeđeni dio tijela (17). Briga o djetetu s osteogenesis imperfecta može dovesti do fizičkih, psihičkih izazova zato medicinska sestra / tehničar treba roditeljima biti velika podrška (24).

### *3.2.1.8. Duševni nemir*

Duševni nemir označava stanje narušenog sustava vrijednosti i vjerovanja koji pacijentu daju nadu, snagu i smisao postojanja (23). Osobe s osteogenesis imperfecta i njihove obitelji mogu se suočiti s fizičkim, emocionalnim i socijalnim izazovima. Kod

roditelja duševni nemir se javlja najčešće nakon dijagnoze djeteta, pojavljuju se osjećaji ljutnje, krivnje, tuge, dijagnozu doživljavaju kao potres (19). Stoga je važno pružiti roditeljima i pacijentima edukaciju o bolesti te ih uputiti na resurse i organizacije koje pružaju podršku pacijentima s osteogenesis imperfecta, kao i grupe za podršku gdje mogu razmjenjivati iskustva s drugima koji se suočavaju s istim izazovima. U zdravstvenu njegu mogu se uključiti socijalni radnici i psiholozi kako bi pomogli roditeljima da što prije prihvate djetetovo stanje te i samim pacijentima (17). Kod pacijenata se ne javlja šok jer se bolest najčešće dijagnosticira dok su djeca pa im je njihovo stanje normalno, iako shvaćaju da su drugačiji od ostale djece, no pacijenti često zbog raznih razloga izražavaju osjećaj depresivnosti i straha pa im je potrebna podrška i u nekim slučajevima razgovor sa psihologom (9, 25).

#### *3.2.1.9. Socijalna izolacija*

Socijalna izolacija označava stanje kada osoba iskazuje osjećaj osamljenosti te nije u mogućnosti ili u sposobnosti ostvariti odnos unatoč želji i potrebi za povezivanjem s ljudima (22). Kod roditelja i pacijenata se može javiti stanje socijalne izolacije. Kod roditelja se javlja nakon dijagnoze bolesti (19). Pacijenti se često bore sa sigurnošću i oprezom, smanjenom funkcijom, boli, strahom od prijeloma, neovisnošću te im je poradi toga teško sudjelovati normalno u školi, kod kuće te u široj zajednici što može dovesti do izolacije pacijenata (9). Potrebno je poticanje na ostvarivanje socijalnih odnosa te pružati potpunu podršku pacijentu, kao i roditeljima, može se uključiti i razgovor sa psihologom (22).

#### *3.2.1.10. Visok rizik za ozljedu*

Visok rizik za ozljedu predstavlja prijetecu opasnost od ozljede glede prilagodbenih i obrambenih mogućnosti pojedinca u određenim okolinskim uvjetima (20). Kod pacijenata s osteogenesis imperfecta ova dijagnoza povećan rizik od ozljeda se odnosi na visoku mogućnost od prijeloma. Naime kosti su kod oboljelih slabe i lomljive, pa čak i

manje ozljede ili neke uobičajene aktivnosti mogu dovesti do prijeloma, naravno ovisno o tipu bolesti, teži tipovi su karakterizirani brojnijim prijelomima. Dok su djeca dojenčad na krevetiću se treba nalaziti znak za sve osobe koje obavljaju zdravstvenu njegu dojenčeta. Trebaju se nalaziti upute kako mijenjati pelene, kako dijete presvlačiti, hraniti ga, držati, namještati sve u korist prevencije prijeloma kod dojenčeta. Dakle s dojenčetom treba pažljivo rukovati, svi pokreti trebaju biti nježni i polagani, ekstremiteti se ne smiju vući ni savijati. Posebno treba paziti kod postavljanja intravenskih linija te kod mijenjanja pelena dijete se podiže ispod stražnjice, a ne za gležnjeve (17). Fizikalna i radna terapija pomažu u jačanju mišića te prevenira kontrakture zglobova i poboljšava njihovu funkciju. Primjenjuju se i razna pomagala poput ručki, zaštitnih ograda, pomagala za hodanje, i u težim slučajevima invalidska kolica. Kod prevencije prijeloma kod oboljelih od velike je važnosti primjena terapije bisfosfonata. Oni poboljšavaju čvrstoću, mineralnu gustoću, motoričku funkciju te smanjuju bol. Primjenjuju se prema odredbi liječnika intravenskim ili oralnim putem. Važno je educirati roditelje kako pravilno rukovati s djetetom kako bi se rizik od prijeloma smanjio na najmanju razinu, bitno je da osobe oboljele od osteogenesis imperfecta budu svjesni svoje bolesti te poduzimaju mjere opreza kako bi smanjili rizik od ozljeda (9).



**Slika 4.** Pravilno postupanje s djetetom s osteogenesis imperfecta

Izvor: K. George. Adaptive clothing for Osteogenesis Imperfecta Infants and Toddlers. 2020.  
<https://www.coroflot.com/KiranAnnaGeorge/Adaptive-clothing-for-Osteogenesis-Imperfecta-Infants-and-Toddlers>

### 3.2.1.11. Visok rizik za infekciju

Visok rizik za infekciju označava stanje kada je pacijent izložen riziku od stvaranja infekcije, koja je uzrokovana patogenim mikroorganizmima iz endogenih i/ili egzogenih izvora (20). Jedan od glavnih načina liječenja pacijenata s osteogenesis imperfecta je kirurško liječenje. Pacijenti uglavnom imaju operacijske zahvate na donjim ekstremitetima, operacije mogu biti usmjerene liječenju prijeloma ili liječenju deformiteta kostiju. Nakon operacija kod pacijenata se javlja visok rizik od infekcije, rizik od ulaska patogenih mikroorganizama u kiruršku ranu (17). Kirurška rana naravno nije jedini izvor

infekcije u pacijenata, kritični čimbenici su također ako pacijent ima urinarni kateter, intravenski kateter i slično, a kritični čimbenik može i biti oslabljeni imunitet ili dugotrajna hospitalizacija. Medicinska sestra / tehničar treba pratiti vitalne funkcije, laboratorijske parametre, izgled rane te je bitno držati se higijenskih i aseptičnih uvjeta rada kada je to potrebno. Po liječničkoj odredbi primjenjuje se antibiotska profilaksa. Potrebno je educirati obitelj i pacijenta o čimbenicima rizika za nastanak infekcije, načinu prijenosa, prevenciji te ranim simptomima i znakovima infekcije (20).

### *3.2.1.12. Visok rizik za pad*

Visok rizik za pad označava stanje pacijenta koji zbog međudjelovanja njegove osobitosti i njegove okoline pokazuje karakteristike povećanog rizika za pad (22). Osobe s osteogenesis imperfecta imaju visok rizik za pad zbog svojih krhkih kostiju te potencijalnih deformiteta kostiju. Kod ovih pacijenata svaki pad stvara rizik od nastanka prijeloma pa je važno da se pad prevenira. Padovi su česti kod male djece te školske djece, a smanjuju se u odrasloj dobi (17). Kod prevencije potrebno je korištenje pomagala za hodanje, te pomagala poput ručki i ograda za krevet. Svaka invalidska kolica trebaju biti individualizirana te odgovarajuće veličine ovisno o pacijentu. Također kod ove dijagnoze je bitna fizikalna terapija kojom se kod pacijenta ojačavaju mišići, poboljšava funkcija kretanja, snaga i stabilnost (9). Kako bi se procijenio rizik za pad kod pacijenata medicinska sestra tehničar koristi Morseovu ljestvicu. Morseovom ljestvicom se pomoću čimbenika rizika (prethodni padovi, druge medicinske dijagnoze, pomagala pri kretanju, infuzija, stav / premještanje, mentalni status) izračunava broj bodova kod pacijenta te 45 i više bodova predstavljaju visok rizik, 25 do 44 boda predstavlja umjeren rizik, a 0 do 24 boda nizak rizik. Neke od bitnih intervencija koje se provode kod ove dijagnoze su postavljanje rukohvata, stavljanje zvona na dohvat ruke pacijentu te pomagati pacijentu kod kretanja. Bitno je educirati obitelj i pacijenta o postojanju rizika te o mjerama prevencije pada (22).

## 4. ZAKLJUČAK

Osteogenesis imperfecta je rijedak genetski poremećaj koja se može manifestirati raznim tipovima bolesti. Bolest može biti različite težine, uključujući raspon od skoro potpuno zdrave osobe do smrti ubrzo nakon rođenja. Ključna karakteristika bolesti su krhke kosti koje zbog kojih nastaju mnogobrojni prijelomi i kod minimalne traume. Posljedično tome život oboljele osobe i njegove obitelji je uvelike promijenjen u odnosu na zdrave pojedince. Pacijenti ovisno o težini bolesti imaju različite razine funkcionalnosti u svakodnevnom životu, pa tako i zahtijevaju različitu razinu zdravstvene njege. Bolest se najčešće dijagnosticira u antenatalno ili postnatalno po rođenju djeteta. Liječenje oboljelih se temelji na multidisciplinarnom timu, uključujući fizikalnu terapiju, kirurško liječenje te liječenje bisfosfonatima. Posebno kod terapije bisfosfonatima, koji su zlatni standard u liječenju, potreban je oprez kod primjene. Kod zdravstvene njege bitno je promišljeno, nježno i oprezno postupanje s oboljelim djetetom jer bilo kakvi krivi pokret (npr. ekstremitetom) stavlja dijete u visok rizik od prijeloma. Roditelje i obitelj treba educirati o prirodi same bolesti, uputiti ih kako pravilno postupati s djetetom, koja pomagala su im potrebna kako bi si olakšali svakodnevni život s oboljelim djetetom te kako bi samom pacijentu osigurali što veću samostalnost u svakodnevnom životu. Naravno, prijelomi nisu jedini problemi koji se pojavljuju kod oboljelih, bolest ima širok spektar simptoma koji obuhvaćaju različite organske sustave te tako uzrokuju različite probleme u zdravstvenoj njezi. Medicinska sestra / tehničar mora imati holistički pristup pacijentu kako bi uočila sve probleme, ne samo pacijenta, već i kod njegovih roditelja, tj. obitelji. Cilj zdravstvene njege treba biti usmjeren kako bi se pacijentu osigurala što veća samostalnost i funkcionalnost u svakodnevnom životu. Osobe s osteogenesis imperfecta potrebno je što više uključiti u društvenu i radnu sredinu.

## 5. LITERATURA

1. Mardešić D. Pedijatrija. Zagreb: Školska knjiga. 2003.
2. Meena Balasubramanian, MBBS, DCH, FRCPCH, MD. Osteogenesis imperfecta: An overview. Post TW, ed. UpToDate. Waltham, MA: UpToDate Inc. <http://www.uptodate.com>. Accessed 10.05.2023.
3. Trejo P, Rauch F. Osteogenesis imperfecta in children and adolescents-new developments in diagnosis and treatment. *Osteoporos Int*. 2016 Dec;27(12):3427-3437. doi: 10.1007/s00198-016-3723-3. Epub 2016 Aug 5. PMID: 27492436.
4. Boban Lj, Rod E, Plečko M, Slišković AM, Korbler J, Primorac D. Molecular basis of osteogenesis imperfecta and future medical treatment. *Paediatrica Croatica* [Internet]. 2017 [pristupljeno 18.05.2023.];61(3):147-154. <https://doi.org/10.13112/PC.2017.21>
5. Rauch F, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta. *Lancet*. 2004 Apr 24;363(9418):1377-85. doi: 10.1016/S0140-6736(04)16051-0. PMID: 15110498.
6. Primorac D, Anticević D, Barisić I, Hudetz D, Ivković A. Osteogenesis imperfecta--multi-systemic and life-long disease that affects whole family. *Coll Antropol*. 2014 Jun;38(2):767-72. PMID: 25145021.
7. Forlino A, Marini JC. Osteogenesis imperfecta. *Lancet*. 2016 Apr 16;387(10028):1657-71. doi: 10.1016/S0140-6736(15)00728-X. Epub 2015 Nov 3. PMID: 26542481; PMCID: PMC7384887.
8. Fučkar G. Proces zdravstvene njege. Medicinski fakultet sveučilišta u Zagrebu. Zagreb, 1995.
9. Marr C, Seasman A, Bishop N. Managing the patient with osteogenesis imperfecta: a multidisciplinary approach. *J Multidiscip Healthc*. 2017;10:145-155 <https://doi.org/10.2147/JMDH.S113483>
10. Kragić A, Mijaljica G, Rakuljić Z, Pavlov N, Pavelić J, Čulić V. Osteogenesis imperfecta - liječenje pamidronatom u KBC-u Split. *Medica Jadertina* [Internet]. 2013 [pristupljeno 18.06.2023.];43(1-2):77-86. Dostupno na: <https://hrcak.srce.hr/100571>



11. Rauch F, Cheung M. Bone Mineral Density: What it Means and How to Measure it. Osteogenesis Imperfecta Foundation. 2022. Available at: [www.oif.org](http://www.oif.org) (Accessed: 02. June 2022).
12. Čepelak I, Čvorišćec D. Biokemijski biljezi pregradnje kostiju - pregled. *Biochemia Medica* [Internet]. 2009 [pristupljeno 18.06.2023.];19(1):17-35. Dostupno na: <https://hrcak.srce.hr/32257>
13. Landrum B, Bober M, Carroll R, Kruse R, Franzone J, Marini J, Sutton R, Krakow D, McGreal T, Watson N, Fowler D. Navigating a new diagnosis. Osteogenesis Imperfecta Foundation. Available at: [www.oif.org](http://www.oif.org) (Accessed: 02. June 2022).
14. Marini J, Shapiro C, Plotkin H. Questions and Answers about Bisphosphonates. Osteogenesis Imperfecta Foundation. 2022. Available at: [www.oif.org](http://www.oif.org) (Accessed: 02. June 2022).
15. Glorieux F. Facts about Osteogenesis Imperfecta. Overview of Bisphosphonate Use in Children Living with OI. Osteogenesis Imperfecta Foundation. 2022. Available at: [www.oif.org](http://www.oif.org) (Accessed: 02. June 2022).
16. Fučkar G. Uvod u sestrinske dijagnoze. HUSE, Zagreb, 1996.
17. Womack J. Osteogenesis imperfecta types I-XI: implications for the neonatal nurse. *Adv Neonatal Care*. 2014 Oct;14(5):309-15; quiz 316-7. doi: 10.1097/ANC.000000000000094. PMID: 24950034.
18. Shapiro JR, Germain-Lee EL. Osteogenesis imperfecta: effecting the transition from adolescent to adult medical care. *J Musculoskelet Neuronal Interact*. 2012 Mar;12(1):24-7. PMID: 22373948.
19. Dogba MJ, Bedos C, Durigova M, Montpetit K, Wong T, Glorieux FH, Rauch F. The impact of severe osteogenesis imperfecta on the lives of young patients and their parents - a qualitative analysis. *BMC Pediatr*. 2013 Sep 30;13:153. doi: 10.1186/1471-2431-13-153. PMID: 24074180; PMCID: PMC3852302.
20. Šepec S, Kurtović B, Munko T, Vico M, Babić D, Turina A. *Sestrinske dijagnoze*. HKMS, Zagreb, 2011.
21. Aubry-Rozier B, Richard C, Unger S, Hans D, Campos-Xavier B, Schneider P, Paquier C, Pasche J, Bonafé L, Bregou A. Osteogenesis imperfecta: towards an individualised interdisciplinary care strategy to improve physical activity and quality

- of life. *Swiss Med Wkly*. 2020 Jul 6;150:w20285. doi: 10.4414/smw.2020.20285. PMID: 32667677.
22. Kadović M, Babić D, Abou Aldan D, Kurtović B, Piškorjanac S, Vico M. *Sestrinske dijagnoze II*. HKMS. Zagreb, 2013.
23. Abou Aldan D, Babić D, Kadović M, Kurtović B, Režić S, Rotim C, Vico M. *Sestrinske dijagnoze III*. HKMS. Zagreb, 2015.
24. Castro AR, Chougui K, Bilodeau C, Tsimicalis A. Exploring the Views of Osteogenesis Imperfecta Caregivers on Internet-Based Technologies: Qualitative Descriptive Study. *J Med Internet Res*. 2019 Dec 18;21(12):e15924. doi: 10.2196/15924. PMID: 31850851; PMCID: PMC6939279.
25. Dogba MJ, Rauch F, Wong T, Ruck J, Glorieux FH, Bedos C. From pediatric to adult care: strategic evaluation of a transition program for patients with osteogenesis imperfecta. *BMC Health Serv Res*. 2014 Oct 31;14:489. doi: 10.1186/s12913-014-0489-1. PMID: 25366588; PMCID: PMC4228071.

## 6. ŽIVOTOPIS

### **Osobni podaci:**

Ime: Katarina

Prezime: Matic

Datum i mjesto rođenja: 09.02.2001., Korčula

E-mail adresa: katarina.matic555@gmail.com

### **Obrazovanje:**

2020. - danas Sveučilište u Splitu, Sveučilišni odjel zdravstvenih studija, Prijediplomski sveučilišni studij sestrinstva

2015. - 2020. Medicinska škola Dubrovnik

2007. - 2015. Osnovna škola Petra Kanavelića, Korčula

### **Radno iskustvo:**

2020. - 2022. sezonski rad, Dom zdravlja Korčula