

Prikaz primera / Case report

ZDRAVSTVENA NEGA OTROKA Z GLIKOGENOZO - PRIKAZ PRIMERA

NURSING CARE OF THE CHILD WITH GLYCOGEN STORAGE DISEASE- CASE REPORT

P. Radivojević

Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni. Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana, Slovenija

IZVLEČEK

Otroke z glikogenozo obravnavamo na Kliničnem oddelku za endokrinologijo, diabetes in presnovne bolezni na Pediatrični kliniki v Ljubljani. Glikogenoza je redka dedna presnovna bolezen. Nastane zaradi pomanjkljivega ali odsotnega delovanja encimov, ki sodelujejo pri tvorbi in razgradnji glikogena. Poznamo več vrst jetrnih glikogenoz. Bolezen navadno odkrijemo zaradi povečanja jeter ter hipoglikemij, ki se lahko kažejo s konvulzijami in ogrožajo otrokovo življenje. Glikogenoza zahteva od zdravstvenega osebja veliko znanja in izkušenj pri opazovanju za bolezen značilnih sprememb. Starše moramo natančno seznaniti z boleznijo in jih spodbujati k dejavnemu sodelovanju pri vodenju bolezni, saj le tako omogočimo čim bolj normalen otrokov razvoj in preprečujemo zaplete. Predstavljamo primer dečka z jetrno obliko glikogenoze tipa Ia.

Ključne besede: glikogenoza, hipoglikemija, koruzni škrob, otrok, starši.

ABSTRACT

Children with glycogen storage diseases (GSD) are treated in the Clinical Department of Endocrinology, Diabetes and Metabolic Diseases at the Children's Hospital in Ljubljana. GSD is a rare inherited metabolic disease. The disease is the consequence of abnormal storage and release of glycogen from the liver because of enzyme deficiencies. There are several types of GSDs. The disease is generally diagnosed because of hepatomegaly and hypoglycaemia, which can present with convulsions and can be life-threatening. GSD requires of medical personnel extensive knowledge and experience in observing the clinical symptoms that are typical of the disease. It is necessary to educate and encourage parents to cooperate in disease management, since only in this way is it possible for the child to develop as normally as possible and prevent complications. A boy with GDS type Ia is presented.

Key words: glycogen storage disease, hypoglycaemia, cornflour, child, parents.

UVOD

Glikogenoze so skupina bolezni, ki so posledica motnje v presnovi glikogena. Glikogen je glavni vir skladiščenja ogljikovih hidratov ter se nahaja v jetrih in mišicah (1). Glavni klinični značilnosti jetrnih glikogenoz sta hipoglikemija in hepatomegalija.

Glikogenoze se kažejo v treh kliničnih oblikah:

- prizadetost predvsem jeter s posledičnimi hipoglikemijo, hepatomegalijo in zastojem rasti (glikogenoza tipov I, IIIb, IV, VI, IX);
- prizadetost mišic s klinično sliko hude zmanjšane mišične moči, težjim prenašanjem naporov in mišičnimi krči (glikogenoze tipov V in VII).
- mešana klinična slika s kardiomiopatijo ter jetrno in mišično prizadetostjo (glikogenoza tipov II in IIIa) (2).

Nekatere oblike glikogenoz lahko vodijo tudi v jetrno cirozo in odpoved jeter.

Predstavljamo klinične značilnosti in potek težke oblike glikogenoze tipa Ia pri dečku v prvih letih življenja.

ZNAČILNOSTI GLIKOGENOZE TIPA Ia IN TIPA Ib

Glikogenoza tipa Ia je posledica pomanjkanja encima glukoza-6-fosfataze, ki pretvarja glukozo -6-fosfat v glukozo. Pri glikogenozi tipa Ib pa gre za pomanjkanje encima glukoza-6-translokaza, ki je pomemben za prenos glukoze-6-fosfata (3, 4, 7). Ker se glikogen ne more razgraditi do proste glukoze, pride ob stradanju do hipoglikemije. Hkrati tudi ni mogoča pretvorba galaktoze, fruktoze in vmesnih presnovkov ogljikovih hidratov v prosto glukozo (4, 7). Koncentracija glukoze v plazmi je zato popolnoma odvisna od zunanjih virov in brez stalnega vnosa glukoze nastopi hipoglikemija. Glavni cilj zdravljenja je preprečevanje hipoglikemije (3–5, 7).

Otrok z glikogenozo tipa I ima značilen zunanji izgled z obrazom, ki spominja na okrogel obraz

lutke, in z velikim trebuščkom s povečanim obsegom. Otrok zaostaja v rasti in se prekomerno znoji. S preiskavami ugotavljamo hipoglikemijo že 3–4 ure po obroku ter laktacidozo, hiperlipidemijo in blago anemijo. Pri glikogenozi tipa Ib so pogoste tudi bakterijske okužbe (7).

PREHRANSKO ZDRAVLJENJE IN POMEN KORUZNEGA ŠKROBA

Temelj zdravljenja so prehranski ukrepi, ki vključujejo pogoste in ustrezno sestavljene obroke z dodajanjem večjih količin surovega koruznega škroba, ki je učinkovit pri preprečevanju hipoglikemije (4, 7). Priporočena dnevna količina škroba je 1–2 g na kilogram telesne teže ob obrokih in dodatno tudi ponoči.

Uporaba kuhanega ali delno hidroliziranega škroba je v prehrani bolnikov za zdravljenje manj učinkovita, saj ne pripomore bistveno k vzdrževanju normoglikemije v primerjavi z glukoznim obrokom. Rezultati so najboljši ob uživanju nekuhanega škroba, predvsem koruznega. Po škrobu v vodi so vsi bolniki pokazali izrazito podaljšanje normoglikemije brez nenadnih opaznih zmanjšanj koncentracije glukoze v krvi (1). Primerjali so tudi dve metodi dodajanja glukoze preko noči, in sicer neprekinjeno intragastrično infuzijo glukoze in dodajanje nekuhanega koruznega škroba s prekinitvami. Nadzorovali in beležili so vrednosti krvnega sladkorja in glukoregulatornih hormonov. Izkazalo se je, da je uporaba nekuhanega koruznega škroba v količinah, ki so enake izračunani količini v telesu nastajajoče glukoze, najbolj učinkovita in uspešna metoda za zagotavljanje neprekinjenega vira glukoze pri bolnikih z glukogenozo tipa I (5, 6).

PRIKAZ PRIMERA

13-mesečni otrok je bil napoten na naš oddelek z diagnozo glikogenoza tipa Ia. Bolezen so diagnosticirali glede na klinični potek bolezni in izvide na

Kliničnem inštitutu za zaščito mame in otroka v Beogradu. Deček je bil prvič sprejet v bolnišnico v Srbiji pri starosti 6 mesecev decembra 2012, ko so postavili diagnozo. Bil je prizadet, dehidriran in s hipotonijo zaradi bruhanja. Zavračal je hrano. V izvidih sta izstopali visoka vrednost laktata z metabočno acidozo in hipertrigliceridemija. Vrednost krvnega sladkorja je bila 2,6 mmol/l.

Deček je bil rojen kot dvojček. Ob porodu je tehtal 2030 g ob dolžini 43 cm in že po porodu prejemal glukozo zaradi hipoglikemije. Hranjen je bil z materinim mlekom ter dodatkom mlečne formule. Že v prvih mesecih so ugotavljali slabše pridobivanje telesne teže in velik trebuh.

Ambulantni pregled

Ob ambulantnem pregledu na našem oddelku pri starosti 14 mesecev je bil hranjen z mešano hrano na 4 ure ter ob obroku prejemal 10 g koruznega škroba z vodo in dodatkom mlečne formule. Telesna teža je bila 7,7 kg. Imel je izrazito hepatomegalijo, hipertrigliceridemijo, povišane vrednosti jetrnih testov, zmerno metabočno acidozo ter občasno hipoglikemijo. Starši niso upoštevali omejitev glede vnosa enostavnih sladkorjev, mlečna formula ni bila ustrezna in tudi obroki niso bili sestavljeni v pravilnem razmerju med kalorijami in beljakovinami. Zato je premalo pridobival na telesni teži in tudi nihanja krvnega sladkorja so bila prevelika, kar ni zaželeno. Staršem smo posredovali dodatna navodila o ustreznih vrstah hrane. V obravnavo smo vključili tudi dietetika, ki je pripravil jedilnike z ustreznim kaloričnim vnosom, saj je deček v zadnjih mesecih telesno težo celo izgubljal. Ker družina ne živi v Sloveniji, pogostejših ambulantnih kontrolnih pregledov nismo mogli načrtovati.

Zdravljenje v bolnišnici

Kljub ambulantnim navodilom je bil zaradi slabše urejenosti bolezn pri starosti 16 mesecev sprejet na

naš bolniški oddelek. Doma so se poskušali držati predpisanega jedilnika, vendar je bila čez dan vrednost krvnega sladkorja previsoka, ponoči pa je doživljal hipoglikemije. Na teži je pridobival primerno in ob obrokih je dobival dodatek koruznega škroba na 3 ure. Telesna teža je bila z 9,13 kg še vedno prenizka za dečkovo telesno višino.

Zaradi nočnih hipoglikemij smo povečali odmerek koruznega škroba, in sicer na 15 g ob dnevnih obrokih ter 20 g ob nočnih obrokih. Kot merilo uspešnosti prehranskih sprememb smo izvajali dnevno in nočno merjenje krvnega sladkorja ter odvzeli kri za meritve laktata. Izvidi so narekovali dodatne prilagoditve jedilnika v smislu povečanja količine koruznega škroba na 25 g v nočnih obrokih, saj je deček hipoglikemije doživljal predvsem v zgodnjih jutranjih urah. Ob tem so se izvidi nekoliko izboljšali.

Ob ponovnem ambulantnem pregledu so izvidi kazali na slabo urejeno bolezen. Telesna teža se ni povečevala, zato smo dečka ponovno sprejeli na oddelek in s senzorjem kontinuirano merili vrednost krvnega sladkorja v medceličnini, ki je pokazala ponovno pogostejše hipoglikemije. Dodatno smo spremenili dietni režim; predvsem smo povečali kalorični vnosi in skrbeli za redno hranjenje tudi ponoči ter povečali odmerek surovega koruznega škroba. Dosegli smo, da so se vrednosti krvnega sladkorja redko znižale pod 4 mmol/l (ciljna vrednost glukoze 4,4 mmol/l–7,2 mmol/l). Delež meritev krvnega sladkorja v ciljnem območju se je z 11 % pri meritvah v prvih dneh bolnišničnega zdravljenja dvignil na 64 % ugodnih meritev krvnega sladkorja po prilagoditvi jedilnikov do odpusta, delež prenizkih vrednosti krvnega sladkorja pa se je z 89 % ob sprejemu zmanjšal na 31 % ob popravkih sestave jedilnika in vnosu koruznega škroba. Povprečne vrednosti krvnega sladkorja so se gibale med 4,42 in 6,27 mmol/l.

Sprva je deček prejemal 900 kcal dnevno, vendar smo morali celokupni energijski vnos povečati na 1300–1400 kcal na dan in ob tem povečati tudi

delež beljakovin in maščob, ki smo jih razdelili v 8 obrokov. Zajtrk je bil predviden ob 7h, dopoldanska malica ob 10h, kosilo ob 13h, popoldanska malica ob 16h, večerja ob 19h in pozni večerni obrok ob 23h. Prejemal je tudi dva nočna obroka. Glede na slabo pridobivanje telesne teže in potrebo po velikem vnosu hranil za vzdrževanje normoglikemije smo posumili malabsorpcijo, ki pa jo je gastroenterolog izključil. Opravili smo tudi denzitometrijo, ki je pokazala zmanjšano kostno gostoto. Zaradi izmerjene nizke vrednosti je prejel tudi vitamin B12. Predvideno je nadaljnje kontrolno spremljanje v ambulanti.

Zdravstvena vzgoja

Zdravstvena nega otroka je odvisna od pripravljenosti staršev za sodelovanje pri negi in od otrokovega zdravljenja, saj je pravilen pristop zahteven, starši pa so pogosto prestrašeni in v dvomih. Starše moramo naučiti, da pravočasno prepoznajo znake hipoglikemije, kot so znojenje, bledica, lakota, motnje zavesti, zaspanost, razdražljivost, tresenje in izguba zavesti s krči.

Potrebne so pogoste meritve krvnega sladkorja, zato se morajo starši naučiti, kako uporabljati merilnik sladkorja v krvi. Poučimo jih o pomenu in načinu hranjenja. Zdravljenje glikogenoze tipa I v obdobju dojenčka obsega neprekinjeno vnašanje ali pogoste obroke sestavljenih ogljikovih hidratov, predvsem ponoči (2). Če otrok hranjenje odklanja in nima teka, je občasno potrebno tudi hranjenje po nazogastrični sondi (4). Potrebni so pogosti obroki na 2–3 ure z dodatkom glukoznih polimerov ali surovega koruznega škroba (2). Odsvetujemo uživanje enostavnih ogljikovih hidratov ter omejimo vnos fruktoze, laktoze in saharoze (2, 4, 7).

Pomembna naloga medicinske sestre je skrbno opazovanje otroka. Zaradi izrazite hepatomegalije ima otrok lahko tudi težave z dihanjem. Navadno se močno znoji. Med hranjenjem se hitro utruji. Včasih pridružene simptome težko razlikujemo od

simptomov začetne hipoglikemije. Medicinska sestra pri tem ne sme pozabiti, da njena skrb velja vsej družini, ki je zaradi otrokove bolezni v hudi stiski.

ZAKLJUČEK

Zdravstvena nega in prehransko zdravljenje otroka z glikogenozo sodita v področje intenzivne zdravstvene nege in sta ključna za pravilno zdravljenje in vodenje bolezni. Posebej pomembno je dokumentiranje zdravstvene nege (čas in količina zaužitega obroka, simptomi hipoglikemije, meritve krvnega sladkorja), saj nam omogoča spremljanje otroka in tudi usmerja nadaljnje zdravljenje. Podporo in zdravstveno vzgojo potrebuje cela družina, saj je otrok zaradi kronične bolezni pogosto sprejet na zdravljenje v bolnišnico. Starši se morajo naučiti natančnega opazovanja otroka in ustreznega merjenja ravnih sladkorja v krvi. Z medsebojnim in usklajenim delovanjem medicinske sestre, dietetika in zdravnika starše naučimo, kako lahko sami uspešno skrbijo za zdravljenje svojega otroka.

LITERATURA

1. Slavić I, Palčevski G, Peršić M. Metaboličke bolezni jetre. Paeditr Croat 2006; Suppl 1: 122-30.
2. C. Kržišnik in sod. Pediatrija. DZS, 2014.
3. Smit GPA, Berger R, Potasnick R, Moses SW, Fernandes J. Pediatr Res 1984; 18(9): 879-81.
4. Shaw V, Lawson M. Clinical paediatric dietetics. 3rd ed. Oxford: Blackwell Publishing; 2007.
5. Wolfsdorf JI, Plotkin RA, Laffel LMB, Crigler JF. Continuous glucose for treatment of patients with type 1 glycogen-storage disease: comparison of the effects of dextrose and uncooked cornstarch on biochemical variables. Am J Clin Nutr 1990; 52(6): 1043-50.
6. Wolfsdorf JI, Rudlin CR, Crigler JF. Am J Clin Nutr 1990; 52(6): 1051-7.
7. Moraru E, Cuvinciuc O, Antonesei L, Mihaila

D, Bozomitu L, Rusu T et al. J Gastrointestin
Liver Dis 2007; 16(1): 47-51.

Kontaktna oseba/Contact person:

Pamela Radivojević, z.t.

Klinični oddelek za endokrinologijo, diabetes in
presnovne bolezni

Pediatrična klinika

Univerzitetni klinični center Ljubljana

Bohoričeva 20

SI-1525 Ljubljana

Prispelo: 18. 4. 2014

Sprejeto: 23. 4. 2014