



**Klinika za dječje bolesti Zagreb**, MB: 311031102  
v.d. ravnatelja: Prim.Zoran Bahtijarević, dr. med, v.d..ravnatelj.  
**Klinika za pedijatriju**  
Predstojnik Klinike: Prof.dr.sc. S.Kolaček, dr. med.  
Odjel za neuropedijatriju

Umjesto preporučenog lijeka doktor primarne  
zdravstvene zaštite može propisati i  
drugi lijek istog razreda učinkovitosti  
u odgovarajuće jakim dozama.

## Otpusno pismo

**MATIJEVIĆ TEA**

Rođena 10.04.2017 Adresa: SISAČKA 14, 44250 PETRINJA

Dijagnoza: G12.0 - Infatilna spinalna mišićna atrofija, tip I (Werdnig-Hoffman)

**Broj pacijenta:** 700685 , MBOO: 265416610

Matični list: **2017 / 006362** , Datum prijema: **03.07.2017** , Datum otpusta: **07.07.2017**



### Anamneza

Tea, žensko dojenče u dobi od nepuna 3 mjeseca s dijagnozom spinalne mišićne atrofije rehospitalizirana je na Odjel neuropedijatrije radi nastavka obrade.

Sadašnja bolest: u dobi od 2 mjeseca na pregledu kukova u Sisku uočena je generalizirana hipotonija te je preporučena neuropedijatrijska obrada. Prvo je pregledana u OB Sisak (dr.Kuzmac) te je radi dodatne obrade hospitalizirana prvi put na našem Odjelu od 23.-29.6.2017. - učinjen je EEG, Rtg kralj., MR neuroaksisa, UZV abdomena, genska analiza u smislu SMA. U međuvremenu pristigao nalaz molekularno genetičke analize za spinalnu mišićnu atrofiju ( SMA):

broj kopija gena SMN1- ekson 7-0

-ekson 8- 0

broj kopija gena SMN2- ekson 7- 2

-ekson 8- 2

broj kopija gena NAIP- 0

Od posljednje hospitalizacije je bila dobrog općeg stanja.

Prehrana isključivo dojenjem. Stolica i mokrenje uredni.

Th: vit. D3 4 kapi/dan.

### Status

Žensko dojenče u dobi od nepuna 3 mj., dobrog općeg stanja, eukardan, eupnoična. TM 6985 g (94.c), OG 40 cm (36.c). Koža i vidljive sluznice bez osipa i znakova krvarenja. Ne palpiram l.č. povećanima. Nos prohodan. Ždrijelo mirno. Nad srcem i plućima uredan ausk. nalaz. Abdomen iznad razine prsnog koša, mekan, doima se bezbolan, ne palpiram jetru i slezenu. Ekstremiteti simetrični, bez edema, urednih art.pulzacija. Spolovilo izvana žensko, uredno.

Neurološki status: Sensorika je uredna. Na zvuk reagira, prati pogledom, lijepo fiksira i ima socijalni smiješak. Lijepo je uhranjena i razvijena za dob. Tonus je izraženo hipo. U lednom položaju ekstremiteti su na podlozi tek povremeno odiže ručice. Noge su izraženijeg masnog tkiva, izražene mlohavosti, flektirane u koljenima, potpuno abducirane. Pasivno zarotirana, ne oslobađa dišne puteve. U potrbušnom je u položaju žabe. U vertikalnoj suspenziji bez oslonca, vjesi, glavica klone naprijed na prsa. Pasivno posjednuta pada naprijed potpuno do podloge. U Vojtinoj reakciji iskretanja vjesi, bez reakcija. Tetivni refleksi se ne izazivaju. Glasa se slabšim, tihim glasom. VF gotovo zatvorena.

### Nalazi

07.07.2017.

ABS I: (kk)pH 7.397 pH jedinice, (kk)pCO<sub>2</sub> 4.81 kPa, (kk)pO<sub>2</sub> 10.9 kPa, (kk)StHCO<sub>3</sub> 22 mmol/L, (kk)tCO<sub>2</sub> 23 mmol/L, (kk)BE -2.6 mmol/L, (kk)sO<sub>2</sub> 96.1 %, (kk)K 4.7 mmol/L, (kk)Na 137 mmol/L, (kk)Cl 106 mmol/L, (kk)iCa<sup>++</sup> 1.41 mmol/L, (kk)iCa<sup>++</sup>+pH 1.41 mmol/L, (kk)GUK 4.6 mmol/L, (kk)Lakt 1.71 mmol/L, (kk)Bil <34 umol/L, (kk)O<sub>2</sub>Hb 94.6 %, (kk)COHb 0.6 %, (kk)MetHb 1.0 %, (kk)HHB 3.8 %



ABS II: (kk)pH 7.448 pH jedinice, (kk)pCO<sub>2</sub> 4.30 kPa, (kk)pO<sub>2</sub> 12.9 kPa, (kk)StHCO<sub>3</sub> 23 mmol/L, (kk)tCO<sub>2</sub> 23 mmol/L, (kk)BE -1.4 mmol/L, (kk)sO<sub>2</sub> 97.7 %, (kk)K 4.8 mmol/L, (kk)Na 136 mmol/L, (kk)Cl 105 mmol/L, (kk)iCa<sup>++</sup> 1.39 mmol/L, (kk)iCa<sup>++</sup>pH 1.42 mmol/L, (kk)GUK 4.9 mmol/L, (kk)Lakt 1.59 mmol/L, (kk)Bil <34 umol/L, (kk)O<sub>2</sub>Hb 96.5 %, (kk)COHb 0.3 %, (kk)MetHb 0.9 %, (kk)HHB 2.3 %

ABS III: (kk)pH 7.433 pH jedinice, (kk)pCO<sub>2</sub> 4.61 kPa, (kk)pO<sub>2</sub> 11.6 kPa, (kk)StHCO<sub>3</sub> 24 mmol/L, (kk)tCO<sub>2</sub> 24 mmol/L, (kk)BE -1.2 mmol/L, (kk)sO<sub>2</sub> 96.8 %, (kk)K 4.4 mmol/L, (kk)Na 136 mmol/L, (kk)Cl 106 mmol/L, (kk)iCa<sup>++</sup> 1.38 mmol/L, (kk)iCa<sup>++</sup>pH 1.40 mmol/L, (kk)GUK 4.4 mmol/L, (kk)Lakt 1.97 mmol/L, (kk)Bil <34 umol/L, (kk)O<sub>2</sub>Hb 95.6 %, (kk)COHb 0.2 %, (kk)MetHb 1.0 %, (kk)HHB 3.2 %

ABS IV: (kk)pH 7.436 pH jedinice, (kk)pCO<sub>2</sub> 4.57 kPa, (kk)pO<sub>2</sub> 7.7 kPa, (kk)StHCO<sub>3</sub> 23 mmol/L, (kk)tCO<sub>2</sub> 24 mmol/L, (kk)BE -1.1 mmol/L, (kk)sO<sub>2</sub> 90.6 %, (kk)K 4.7 mmol/L, (kk)Na 137 mmol/L, (kk)Cl 107 mmol/L, (kk)iCa<sup>++</sup> 1.35 mmol/L, (kk)iCa<sup>++</sup>pH 1.37 mmol/L, (kk)GUK 5.0 mmol/L, (kk)Lakt 1.72 mmol/L, (kk)Bil <34 umol/L, (kk)O<sub>2</sub>Hb 89.4 %, (kk)COHb 0.5 %, (kk)MetHb 0.8 %, (kk)HHB 9.3 %

KARDIOLOG (dr.Tokić Pivac, 03.07.2017.) - Generalizirana hipotonija

Strukturno uredno srce

Na neuropedijatriji je u obradi zbog generalizirane hipotonije. Uredno napreduje na tjelesnoj masi, pri hranjenju nema problema.

Sredinom lipnja bila je hospitalizirana na Odjelu pulmologije zbog akutne respiratorne insuficijencije u sklopu akutnog bronholitisa.

U obitelji nema naglih smrti niti srčanih bolesti.

Status: generalizirana hipotonija. O<sub>2</sub>sat 100%. Koža i vidljive sluznice uredno prokrvljene.

Prekordij miran, bez strujanja, akcija ritmična, tonovi jasni, šumova nema. Jetra se ne palpira.

Abdomen bezbolan. Femoralne pulzacije uredne.

EKG - s.r. 132/min, normalna os, intervali uredni, nalaz uredan.

UZV SRCA: Situs solitus, uredne segmentne građe, AV konkordanca. Uredan izlaz velikih krvnih žila i utok plućnih vena u lijevi atrij. Veličina srčanih šupljina normalna za dob, LVEDd 2,1 cm.

Miokard je normalne debljine, IVSd 0,5 cm, urednog kontraktiliteta, EF 74%. Dijastolička funkcija uredna. IAS i IVS su održanog kontinuiteta. Sve valvule su normalne anatomije, pozicije i funkcije. Izlaz DV-a je uredan, deblo i grane AP normalni. Plućna normotenzija. Obje koronarne arterije su uredne. Aortni luk je normalan lijevi. Nema koarktacije aorte. Nema perikardijalnog izljeva.

Srce je strukturno i funkcionalno uredno. Kontrola za 3 mjeseca, po potrebi ranije.

FIZIJATAR (dr.Žutelija Fattorini, 04.07.2017.) - Dijagnoza: SMA

STATUS LOCOMOTORIUS: plačljiva, bistrog pogleda, na pregledu češće orijentirana ulijhevo, prati uz poticaj u punom luku, vokalizira. Generalizirana hipotonija.

Ekstremiteti cijelo vrijeme na podlozi, nema odizanja nogu, nema pokreta u ramenom obruču, pokret iz lakta, šake otvorene. Ramena uska, zvonoliki izgled trupa, u disanju aktivna samo abdominalna muskulatura

Facilitacijom rotacije nema reakcije uspravljanja

u pronaciji bez reakcija uspravljanja, na poticaj mijenja položaj glavice

Gibus desno THL, kifoza THL kralj. Simetrična abdukcija

Stopala kruća, uredna pokretljivost, plantarni odgovor fleksija u tragu, grasp tek u tragu

Baby Bobath handling, pozicioniranje, praćenje, okretanje na trbuh po uputama

Vojta th, I faza, - respiratorna terapija, vft Turković

Trodimenzionalne vježbe za stopala

Kontrola rujan/2017

PULMOLOG (dr.Bosanac, 04.07.2017.) - Zaključak

Radi procijene respiratornog statusa potrebno je učiniti nekoliko acidobaznih statusa tijekom dana i noći, te ako je moguće poligrafiju u spavanju.

Majka je informirana o eventualnoj respiratornoj potpori.

Obzirom na očekivani tijek bolesti i veliki rizik od aspiracija molim da se djetetu osigura inhalator (doznaku piše nadležni pedijatra) te aspirator s odgovarajućim katekterima u slučaju da dođe do zastoja sekreta. Propisane su odgovarajuće doznake.

Kontrola pulmologa za mjesec dana, uz prethodni telefonski dogovor, pp ranije.



POLIGRAFSKO snimanje trajalo 2 sata: registrirana pospanost i II faza spavanja. Tijekom snimanja 4 puta se kratko probudila, tada bila nemirna, registrirani artefakti. Tijekom pospanosti i spavanja registrirana uredna cerebralna aktivnost.

RESPIRACIJA uredna

EKG: srčana akcija pravilna.

ZAKLJUČAK: uredan EEG nalaz

### Tijek bolesti i liječenje

Tijekom boravka učinjena predviđena obrada - pregled fizijatra, pulmologa, kardiologa, lab nalazi, poligrafija- nalaze vidjeti gore.

Nastavljena terapija vitaminom D3, 4 kapi/dan.

### Preporuke i zaključak

Kod kuće nastaviti davati:

- vitamin D3 4 kapi/dan

Nastaviti fizikalnu terapiju prema uputi fizijatra - Baby Bobath handling, pozicioniranje, praćenje, okretanje na trbuh po uputama, Vojta th, I faza, - respiratorna terapija, vft Turković  
Trodimenzionalne vježbe za stopala.

Kontrola fizijatra u rujnu/2017.

Prema preporuci pulmologa, obzirom na očekivani tijek bolesti i veliki rizik od aspiracija molim da se djetetu osigura inhalator (doznaku piše nadležni pedijatra) te aspirator s odgovarajućim kateterima u slučaju da dođe do zastoja sekreta. Propisane su odgovarajuće doznake. Kontrola pulmologa za mjesec dana, uz prethodni telefonski dogovor, pp ranije.

Kontrola kardiologa za 3 mjeseca.

Kontrola neuropedijatra također kroz mjesec, uskladiti datum s pulmološkom kontrolom.  
Tel. dr. Sekelj 091/4600-059

Preporuča se učiniti pregled genetičara u svrhu genetičkog savjetovanja s gotovim nalazom na SMA.

### Otpusna dijagnoza

Infantilna spinalna mišićna atrofija, tip I

Voditelj odjela:

**Doc.dr.sc. Vlasta Đuranović, prim.dr.med.**

specijalist pedijatrije, spec.ped. neurologije  
(0109878)



**JADRANKA SEKELJ-FUREŠ, dr. med.**  
subspecijalist pedijatrijske  
neurologije  
0176362

Odjelni liječnik:

**Jadranka Sekelj Fureš, dr.med**

subspecijalist neuropedijatrije  
(0176362)

Mlađa služba:

**Ozana Hofmann Jaeger, dr.med.**

(0207357)

NAPOMENA: Umjesto propisanog lijeka izabrani doktor primarne zdravstvene zaštite može propisati i drugi lijek istog razreda učinkovitosti u odgovarajuće jednakim dozama.

Dokument ispisan u trenutku dok pacijent još nije otpušten!