

UNITARISTIČNA PEDIATRIJA, NEONATOLOGIJA

RAST VS RAZVOJ; rast pomeni kvantitativne spremembe npr v večanju obsega glave, dvigu TT, spremembi telesne višine,... razvoj pa kvalitativne spremembe (spremembe v funkcioniranju organov, duševni razvoj, itd.

DOJENČEK

*TIPIČNE LASTNOSTI:

- TT= cca 3400g → TT nato med 5-6M podvoji, po 1L potroji in po 2L potroji (cca 750g/M)
- Fiziološka izguba v prvih dneh je 10%
- Dolžina cca 50cm → prvo leto zraste +25cm, drugo leto +12cm, tretje +8cm, nato pa vsako leto kasneje +5-6cm vse do pubertete
- Obseg glave 33-36cm → do prvega leta se poveča na 45-48cm
- Velika mečava se do 6M veča, zapre pa se med 9-18M

*MOTORIKA:Novorojenček lezi v fleksiji (pokrčeni udi), med 2-3. M da glavo v antefleksijo/jo dvigne (=pase kravce). Med 6-7M otrok sedi ob opori, samostojno sedi pri 8M. Moorovej refleks ali objemalni refleks izgine med 5-6M. Če je otrok star 8- 9.M in je ta refleks še vedno prisoten to nakazuje na nevrološko okvaro.

- Sedenje - Pri 8.M otrok sedi samostojno, pri 6M sedi ob opori, shodi pri 1. letu starosti.
- Dlani - Grasping refleks pomeni, da otrok refleksno grabi za prst. Pri 7M daje igračo iz ene roke v drugo, med 10-12M pa že obvlada pincetni prijem.
- Vid - Otroci so kratkovidni, pri 2M fokusirajo rdeče predmete, pri 5M gledajo za predmeti, premikajo zrkla.
- Sluh - Prvo tromesečje se otrok odziva na zvok z jokom, gibi, mimiko. Pri 4M obrača glavo proti izvoru zvoka. Uporablja se tudi test TAOE, ki je otoakustična emisija in preverja odziv dlančnic. To se ugotavlja po drugem dnevu otroka v bolnišnici, je objektivni test in preverja sluh.
- Socialni stiki - Pri 2M vrača nasmeh, na materin glas se odziva z gibi. Pri 4M je prisoten glasen smeh, čustva izraža z mimiko, gibi in glasovi. Pri 6M pride do prepoznavanja obrazov, ima tudi strah pred tujci. Pri 12M pride do igre z metanjem predmetov, ki mu juh prinašamo nazaj.
- Govor - Pri 3M začne s spajanjem samoglasnikov.

*DEJAVNIKI, KI VPLIVAJO NA RAST:

- Genotip
- Spol (v smislu pubertete, ki pri fantih nastopi 2 leti kasneje in so zato višji)
- Sezonske variacije (spomladi otroci hiteje rastejo, jeseni več pojedjo)
- Rasa in ekološki faktorji

- Prehrana in družbeno-ekonomsko stanje družine
- Bolezni (slabša resorpcija hrane, stres, steroidni hormoni)
- Sekularni trend (višja rast, hitrejše dozorevanje)

*OCENA KOSTNE STAROSTI: slikanje zapestja in štetje jeder. Pri enem letu je eno jedro, pri dveh sta dve, itd. Če ima otrok pri 5. letih eno jedro to predstavlja kostno retardirano. Vzroke lahko iščemo tudi v B ščitnice.

*VPLIV HORMONOV NA RAST IN RAZVOJ:

- Rasni hormon
- Tiroksin
- Spolni hormoni (androgeni in estrogeni)
- Insulin
- Kortizol ali hidrokortizon (edini vpliva negativno!!!!)

*RAZVOJNA OBDOBJA (38-42 tednov traja normalna nosečnost):

- Embrionalno ali prenatalno obdobje
- Fetalno obdobje (1-3 mesecev)
- Novorojenček (prvi mesec rojstva)
- Dojenček (0-2 leti)
- Predšolska doba (2-7 let)
- Šolska doba (pri Ž od 7-8 let do pubertete, pri M od 10 let do pubertete. Prezgodnja puberteta se pojavi pri ženskah pred 8 letom starosti, pri moških pa pred 9-10 letom starosti!!!!)
- Adolescenca (ko nastopijo sekundarni spolni znaki)

*TELESNA POVRŠINA: Fiziološki procesi so premosorazmerni telesni površini in ne telesni teži (npr. tiroksina se ga pri telesni površini 0,25 kvadratnega metra izloči 0,25 mikrometra).

- | | |
|----------------|------------------------|
| • Novorojenček | 0,25 kvadratnega metra |
| • 2 leti | 0,50 kvadratnega metra |
| • 5 let | 0,75 kvadratnega metra |
| • 9 let | 1,00 kvadratnega metra |

- 12 let 1,25 kvadratnega metra
- 15 let 1,50 kvadratnega metra
- Odrasli 1,75 kvadratnega metra

RAST OTROKA

1. NORMALNA NEPATOLOŠKA NIZKA RAST; variante:

- Konstitucionalna nizka rast: Pomeni rast pod 5 percentilo (pod povprečjem), kostna starost je upočasnjena za 2. leti, hormoni so normalni (tiroksin, spolni in rasni hormon). Predstavlja počasno rast in tudi kasnejši nastop pubertete.
- Družinska – genetska determinirana rast; Starša sta majhna, izvidi so normalni, kostna starost je enaka kronološki starosti otroka.
- Kombinacija obojega

2. PRIMORDIALNA PATOLOŠKA RAST

- Intrauterina distrofija ali zahiranost nastane zaradi insuficience placente ali infekcij (TORCH= toksoplazma, sifilis, HIV, herpes, rubela, citomegalija). Zaradi tega je otrok majhen, lahek in okvarjen (srčne napake).
- Različni dismorfizmi – sindromi:
 - Silver Russel
 - Progerija
 - Sindrom Aarskog (tapostaza=streča ušesa, zobje so nepravilni, hipospadija=malformacija uda)

3. PATOLOŠKA NIZKA RAST; številni vzroki:

- Prehrambene motnje (premalo hranil ali neustrezna resorpcija)
 - Malnutricija (pomanjkanje hrane, mikroelementov ali Zn)
 - Kronična vnetja črevesja (Chronova b)
 - Malabsorpcije (celiakija, cistična fibroza)
- Endokrine motnje:
 - Hipotireoza (premalo ščitničnih hormonov, potrebnih za rast)
 - Izolirano pomanjkanje rasnega hormona
 - Polotropna hipofizna insuficienca (manjka več hormonov hipofize)
 - Leronov sindrom

- Hiperkortizem ali Mb. Cushing
- Prezgodnja puberteta
- Kromosomatije:
 - Sindrom Turner (okvara gonad)
 - Wilipraderjev sindrom
- Presnovne motnje in B parenhimskih organov:
 - Ledvične bolezni
 - Srčne bolezni
 - Pljučne bolezni
 - Glikogenoze
 - Mukopolisaharoidoze
 - Lipidosaharoza
- Kronične B:
 - Bronhialna astma
 - Neurejen diabetes
- Sistemske kostne B:
 - Hondrodistrofija – kostna displazija
 - Osteoporoza
 - Osteogenesis imperfecta
 - mukopolisaharoidoza

*LERNONOV SINDROM: izločanje ravnega hormona je normalno, manjkajo pa receptorji za ravnega hormon in ravnega faktor IGF1. Znaki so:

- centipetalno kopičenje maščevja,
- mikropenis,
- akromegalija (majhne roke in noge),
- nepravilna denticija.

*MB. CUSHING: lahko nastane zaradi tumorja, ki izloča kortizol. Znaki so:

- rdeč in okrogel lunast obraz (facius lunata),
- bikovdebel vrat,
- centipetalno kopičenje maščevja na trebuhu in prsah,

- strije,
- tanke ekstrimitete,
- rast je zavrta

*IATROGENI MB. CUSHING: bolezen vnešena v telo zaradi zdravljenja nefrotskega sindroma.

*VILIPRADERJEV SINDROM; gre za hipotone otroke, ki so ob rojstvu izredno neješči. Po 1 letu, pa dobijo izjemen apetit in pojedó vse kar vidijo. Dosežejo TT tudi >150kg in so mentlno retardirani.

*GLIKOGENOZA; B, ki je ne odkrivamo s presejalnim testiranjem!!! Gre za odsotnost encima, ki razgrajuje glikogen. Ta se zato začne prekomerno kopičiti v jetrih in ledvicah. Znaki:

- ni sekundarnih spolnih znakov
- glikogen se ne pretvori do glukoze, zato so prisotne stalne hipoglikemije
- globoko dihanje
- acidoza
- +!!! Izgled kot pri Mb Cushing

4. NEPATOLOŠKA VISOKA RAST

→ najpogosteje gre za družnsko visoko rast (visoka oče in mama)

5. PATOLOŠKA VISOKA RAST

*AKROMEGALIJA; B pri kateri se prekomerno izloča rastni hormon, takrat, ko so rastne špranje že zaprte. Vzrok je tumor, ki izloča rastni hormon

*MARFANOV SINDROM; B imajo genetsko spremenjen kolagen, ki je glavna sestavina vezi v telesu. Najočitnejši znaki:

- Vdrt prsni koš
- Ozko dolgo telo
- Visoka rast
- Dolgi pajkasti prsti (= ARAHNODAKTILIJA)
- Slabovidnost, subluksacija leč in okvarjen ciliarnik
- Okvare srčnih zaklopk – aortna mitralna insuficienca oz popuščanje
- Anevrizma aorte – zato je pogost vzrok smrti teh B ruptura aorte

*CEREBRALNI GIGANTIZEM; prepoznamo jih po:

- Visoka rast
- Nerodna negotova hoja
- Antimongoloidna lega oči
- Velike roke in stopala
- Umbilikalna hernia ali popkovna kila
- Mentalna zaostalost (retardiranost)

TRENDI V PEDIATRIJI:

- ↓ smrtnosti zaradi vakcinacij
- Prenatalna diagnostika B
- Sistematični presejalni testi takoj po rojstvu (!!! Hipotireoza in fenilketonurija)

ZGODNJA DIAGNOSTIKA:

- Cerebralna paraliza
- Displazija kolka
- Okvara sluha, vida in govora; odstopanja od N odkrivamo po 1, 3, 6, 9, in 12 M
- Karies; če je odkrit se danes zdravi z zobnimi kremami, ki vsebujejo dodatek fluora

KRONIČNA B POGOSTE IN NEVARNE PRI OTROCIH:

- Astma
- Epilepsija
- Hemofilija
- Diabetes (letni porast 3%)
- Deformacije skeleta
- Miopatije
- + nesreče, nasilje in droge

PRESEJALNI TESTI (najpogosteje za odkrivanje):

- Hipotireoze (prirojena okvara ščitnice)
- Fenilketonurije
- Galaktozemije (pri nas tega za enkrat ne odkrivamo)

FENILKETONURIJA

Zaradi mutacije 12. kromosoma manjka encim FENILALANINHIDROKSILAZA ali pa ni aktiven. V telesu zato ostaja fenilalanin – aminokislina. V normalnih pogojih jo encim fenilalaninhidroksilaza razgradi v tiroksin, iz tega pa nastane melanin (=kožno barvilo). Fenilalanin, ki ostaja razpade v fenil peruvično kislino, ki je za možgane izredno toksična in jih okvarja. Otroci ob rojstvu nimajo znakov, saj se ti pojavijo šele po 6M – pot in urin smrdita po mišjem urinu. Ostali znaki:

- Nemir, apatičnost, razdražljivost
- Bruhanje
- Denticija je zakasnela (N= 5-6M)
- Upočasnen psihomotorični razvoj
- Konvulzija (=krči)
- Mikrocefalija (=manjša glava)
- Modre oči in svetli lasje
- Ekcem na obrazu
- Mikrokranija

B odkrivamo s PRESEJALNIM TESTIRANJEM!!! Novorojenčku 2.-3. dan po rojstvu odvzamemo kapljico krvi iz pete/ušesne mečice in filter papir pošljemo na testiranje na nuklearno kliniko. Če je ugotovljena ↑ koncentracija fenilalanina, je B potrjena. Ukrepamo tako, da nemudoma uvedemo dieto z malo fenilalanina, s čimer preprečimo dvig koncentracije fenilalanina v krvi in njeno pretvorbo v fenil piruvično kislino. Taka dieta je doživljenjska. Največji problem so pri tem nosečnice – če imajo v krvi previoko koncentracijo fenilalanina, ta prehaja skozi placento in okvarja plod.

!!! idealno: koncentracija PHE<0,3mmol/L + redne kontrole na 7 dni

Prehrana bolnega dojenčka? Sprva se uvaja preparate mleka z manj PHE, kasneje pa morajo starši pred vsakim obrokom hrano tehtati.

!!! tudi če je otrok povsem N, mamino mleko ne zadošča povsem. Zato od 1.T naprej dodajamo 400-800 E vit D; za preventivo rahitisa v obliki gtt.

KONGENITALNA HIPOTIREOZA

B, ki jo prav tako ugotavljamo s PRESEJALNIM TESTIRANJEM!!!, saj ob rojstvu otroci nimajo nikakršnih zankov. Ti nastopijo postopoma in ko B odkrijemo, so že prisotne nepopravljive okvare možgnov. Zato se testira vse novorojenčke (!!! 2.-3. D, kapljica krvi iz pete/ušesa). Test je pozitiven, če je THS visok. Zdravimo takoj – s tiroksinom in če smo ukrepali pravočasno, je otrok lahko povsem N. Zdravljenje običajno poteka 2 L neprekinjeno, nato naredimo 14-dnevni premor in ponovno pregledamo ščitnico (UZ, scintigrafija). Na ta način ugotovimo ali je okvara permanentna in ali je potrebno doživljenjsko zdravljenje.

Znaki:

- Top/sedlast nos
- Široko razmaknjene oči (=hipertelorizem)
- Nizko lasišče
- Velik jezik (=makroglosija; zaradi česar ne morejo zapreti ust)
- Edematozna/testasta koža takoj po rojstvu
- Hripav glas
- Obstipacija (odvajajo 1x/T)
- Prolongirani ikterus (=podaljšana zlatenica)
- Duševna prizadetost → KRETENIZEM!!!
- Lahko golšavost

Vzroki B:

- ATIREOZA – ščitnica se sploh ne razvije zaradi motenj v kongenitalnem razvoju
- HIPOPLAZIJA ŠČITNICE – ta je zmanjšana (teža okvare je odvisna od tega, koliko je ščitnica pomanjšana)
- EKTOPIČNA ŠČITNICA – ščitnica se razvije, vendar ni na pravem mestu, saj ne potuje navzdol do korena jezika. Kot taka izloča nekaj malega tiroksina, a ne dovolj. Taki otroci niso nujno duševno retardirani.
- DISHORMONOGENEZA – ščitnica je pri tem pojavu povsem N, lahko celo rahlo povečana. Manjkajo pa encimi, ki z vezavo joda omogočajo nastanek tiroksina.

CISTIČNA FIBROZA

=MUKOVISCIDOZA!!! Vzrok B je mutacija cistični fibroznega gena na 7. Kromosomu, ki kodira protein CF. Ta mutacija blokira prenos klorovih (Cl) kanalčkov v membranah celic. Zaradi tega nastanejo goste oz viskozne tekočine v telesu. B diagnosticiramo tako, da merimo koncentracijo Cl v znoju. Žleze znojnice stimuliramo s pilokarpinom, ki jih draži in povzroča znojenje.

Test pozitiven če: >60 mmol/L !!!

Znaki:

- DIHALA; zaradi goste sluzi, dihala postanejo dobro gojišče za bakterije. B imajo zato pogosto težke gnojne pljučnice z abscesi. Oksigenacija tkiv je slabša, kar se kaže z betičastimi prsti, dispnoo. Zato P zdravimo z Atb, FTH in mukolitikami.
- PREBAVILA; v pankreasu se zamašijo izvodila in encimi iz trebušne slinavke ne dosežejo črevesja. Hrana se zato ne presnavlja, ampak gnije. Pri tem nastajajo plini, ki močno napnejo trebuh in obilne kisle driske. Poleg izgube tekočin, tako P izgublja tudi velike količine vit ADK:
 - K – krvavitve, hemoragična dietaza
 - D – rahitis

Prav tako je nujen pankreatični sok že takoj pri novorojenčku, da se raztopi MEKONIJ (=prvo blato. Če ga ni, nastane MEKONIJ ILEUS (=zapora črevesja).

- GENITOURINARNI TRAKT; pri moških se to kaže kot zmanjšana fertilitetnost (=plodnost), saj so spermiji težje gibljivi. Pri ženskah gosta sluz v jajcevodih preprečuje prehod jajčeca, ali pa sluz v jajcevodu popolnoma fibrozira. To lahko povzroča neplodnost in izvenmaternično nosečnost
- ŽOLČ; ker je gost je posledično slaba presnova maščob.
- Zaostalost v rasti

!!! B zaradi malabsorpcije sodi v malabsorpcijski sindrom z najbolj očitnim znakom – napihnjen trebuh in izredno tanke ekstremitete.

B lahko odkrivamo s testiranjem na prisotnost proteina v blatu. Vendar ni ozdravljiva, vedno gre le za lajšanje simptomatike.

*JOD V PREHRANI - Biti mora nujno prisoten, drugače nastopi golšavost. N= 100mikrog J/g kreatinina!!!

*APGAR TEST – test vitalnosti novorojenčka (A-izgled, P-pulz, G-vzdržljivost, A-aktivnost, R-dihanje). Idealen rezultat testa je 10 točk. Če dosečemo manj kot 3 točke, je potrebna intervencija oživiljanje.

NEDONOŠENČEK

!!! N nosečnost oz donošenost traja 38-42 tednov. Kadar je to obdobje krajše, govorimo o nedonošenosti (<37 T), če je daljše pa o prenošenosti!!!

TT IN PREŽIVETJE:

- >1500 g = nizka porodna teža, preživi jih 85-90%
- >1000 g = izjemno nizka porodna teža, preživi jih 80%
- <1000 g = preživetje je redko

NEGA; nedonošenčki so v inkubatorju; tj okolje, kjer zagotovimo idealne pogoje za razvoj (vlaga, temperatura, izolacija). To okolje nikakor ni sterilno, osebje pri rokovanju z ortokom uporablja aseptično tehniko!!!

HRANA; težave s sesalnim refleksom, zato jih sprva hranimo z infuzijo in nato preidemo na sondno hranjenje. Po cuclju jih začnemo hraniti šele 33-35 tednov po rojstvu, ko dosežejo dovolj visoko TT.

B ZARADI NEDONOŠENOSTI;

- sindrom dihalne stiske; zaradi pomanjkanja surfaktanta, ki omogoča raztezanje pljuč. Da preprečimo zaplete, so otroci na umetni ventilaciji
- bronhopulmunalna displazija; zato slaba oksigenacija tkiv
- odprt botallov vod na srcu (=PDA)
- intraventrikularne krvavitve (=IVH) v možganih in periventrikularne levkomalacije (zmehčanje možganov)
- nekrotični enterokolitis; po hudem vnetju črevesja del sluznice odmre (=NEC)
- retinopatija; da bi jo preprečili v inkubator dodajamo v inkubator O₂
- retrorenalna fibroplazija; če prekrvavitev očesne leče ni zadostna, se zadaj razvijr vezivo, ki lahko povzroči tudi slepoto
- pogoste okužbe zaradi nerazvitega imunskega sistema
- osteopenija; zaradi premalo Ca je slabša mineralizacija kosti

*RDS = SINDROM DIHALNE STISKE = HIALINA MEMBRANA; pri novorojenčkih je problem zato, ker je del reber mehek (iz hrustanca), ležijo pa vzporedno in ne poševno tako kot pri odraslem.

Znaki:

- tahipnea (>60/min)
- dispnoa; oteženo dihanje oz dihanje z naporom, pri čimer se ugrezne prsnica in medreberni prostori, nosna krila pa se širijo, prisotno je tudi stokanje
- centralna cianoza (koža, sluznica)
- postopno slabšanje znakov

Pogostost pojavljanja je odvisna od gestacijske starosti:

- če <28 tednov, jih zboli 50%!!! Največ zato, ker se takrat (24-28 teden) začne tvoriti surfaktant v pljučnih celicah, ki omogoča raztezanje tkiva. Če surfaktanta ni pljuča kolabirajo in dihalna funkcija se sploh ne razvije.
- če 28-30 tednov 30%
- če >36 tednov 1-5%

Dejavniki tveganja:

- nedonošenost
- diabetes

- sc elektivni (rojnei s carskim rezom)
- parenteralna afiksija (v času nosečnosti plodu primanjkuje kisika)
- hidrops/edem ploda
- familiarno nagnjenje

Preprečevanje:

- preprečimo predčasen porod
- kortikosteroidi pred rojstvom
- preprečevanje infektov TORCH
- afiksije
- intrauterinoga vnetja
- profilaksa s surfaktantom

TH:

- kisik (šotor, kisikove cevke)
- CPAP (=neinvazivna ventilacija z nazofaringealnim tubusom ali nosnimi nastavki, s čimer ohranjamo stalno visok zračni tlak). Lahko gre za:
 - Endotrahealno intubacijo
 - Tubuse brez balončka
 - Mehansko ventilacijo (Nevarnost? Nastanek pnevmotoraksa, pnevmomediastinuma ali pnevmoperikarda)
- Nadomestni surfaktanti (naravni ali sintetični)
- Sedativi
- Analgetiki

*BDP = KRONIČNA PLJUČNA B; nastane kot posledica zdravljenja drugih obolenj:

- Intrauterino vnetje s TORCH !!!
- Velika nezrelost
- Agresivna umetna ventilacija

Zdravimo z:

- Kisikom
- Kortikosteroidi
- Diuretiki
- Bronhodilatatorji
- Omejimo tekočine.

*NEONATALNA ZLATENICA – vsak novorojenček se rodi z neonatalno pljučnico. Vzrok temi je slaba oksigenacija znotraj maternice. Zato se za prekrvavitev otrokovih tkiv porablja izredno velike količine eritrocitov. Ob rojstvu pa je presežek teh eritrocitov. Takemu pojavu pravimo FIZIOLOŠKA ZLATENICA (=ikterus). Tak pojav po nekaj dneh izgine. Če pa pride do tega da je zaradi razpada eritrocitov preveč bilirubina. Gre za patološki razpad bilirubina, ki se lahko zgodi v primeru Rh INKOMPATIBILNOSTI ali v primeru AB INKOMPATIBILNOSTI. Bilirubin takrat naraste na kritično vrednost (>300 mikromol/L), da lahko ogroža otrokove možgane. Tako pojav imenujemo KERN IKTERUS. Kadar gre za to, da je otrok nedonošen, pa so nevarne tudi bistveno nižje vrednosti (<200mikromol/L), zlasti če se osnovni bolezni pridružijo še pljučnica in dihalna stiska.

Vzrok za zlatenico so lahko tudi infekti skupine TORCH (glej nazaj)

Zdravljenje: otroka obsevamo z modro svetlobo (=fototerapija). S tem pospešimo vezavo bilirubina na glukaronsko kislino in tako se ta izloči z blatom, urinom ali žolčem. Če pri tem nismo uspešni, se izvede eksangvina transfuzija (=izmenjalna).

N bilirubin = 17-50mikromol/L, 320 in več pomeni kern ikterus