



SEKCIJA ZA
ŠOLSKO, ŠTUDENSKO
IN ADOLESCENTNO
MEDICINO



5.

STROKOVNO
SREČANJE V
CIRIUS KAMNIK

15. 11. 2019

**OTROK/MLADOSTNIK Z
REDKO/KRONIČNO BOLEZNIJO**

KAZALO

Otrok/mladostnik z redko/kronično boleznijo

1. Redke bolezni niso redke Marta Orehek Kirbiš, dr. med.....	3
2. Strahovi pred cepljenjem otroka z redko/kronično boleznijo – ali so upravičeni in kdaj? doc. dr. Nataša Toplak, dr. med.....	8
3. Pompejeva bolezen – spregledana bolezen? doc. dr. Tina Bregant, dr. med	14
4. Socialne pravice staršev otrok z redkimi boleznimi Breda Leskovšek., dipl. soc. del.	19
5. Skrb za reproduktivno zdravje mladostnic s posebnimi potrebami asist. dr. Andreja Štolfa Gruntar, dr. med.	24
6. Pomen senzorne integracije v razvoju otroka mag. Nevenka Gričar, prof.def., dipl. del. ter., Marijana Markovič, dipl. del. ter., Anka Gerbec dipl. del. ter., Staša Rener dipl. del. ter.	28

1. REDKE BOLEZNI NISO REDKE

Marta Orehek Kirbiš¹

Korespondenca:

¹Marta Orehek Kirbiš, dr. med., spec. spl. med., Center za izobraževanje, rehabilitacijo in usposabljanje CIRIUS Kamnik, Novi trg 43a, 1241 Kamnik, E: marta.orehek@cirius-kamnik.si

Izvleček:

Redke bolezni, kljub redkosti vsake posamezne bolezni, globalno gledano nikakor niso redke. Za njimi oboli kadarkoli v življenju do 8% populacije. Znanja o posameznih redkih boleznih je vsako leto več. Ravno tako narašča število prepoznanih redkih boleznih, diagnostičnih testov in možnosti terapije. Ker se z večanjem znanja izgublja preglednost nad področjem, je pomembno da zdravstveni delavci vemo, kje lahko dobimo verodostojne informacije in kam lahko napotimo naše paciente ob sumu na redko bolezen. Posebej pomembno je, da prepoznamo tiste redke bolezni za katere obstaja bolj ali manj učinkovito zdravljenje, saj s tem lahko močno vplivamo na kvaliteto življenja bolnika z redko boleznijo in njegove družine. Ne gre zanemariti vpliv pravilne diagnoze tudi v primerih, ko zdravljenje (še) ni znano, saj s tem bolniku omogočimo možnosti vpisa v register bolnikov, identificiranja z drugimi bolniki z enako boleznijo, prepoznavo načina dedovanja v kolikor gre za genetsko etiologijo bolezni, možnost prenatalne diagnostike in navsezadnje do večanja baze bolnikov za raziskave novih zdravil sirot.

Ključne besede: redke bolezni, dejstva, podatkovne zbirke, Slovenija

Dejstva o redkih boleznih:

Da neko bolezen opredelimo kot redko bolezen mora v Evropi izpolnjevati kriterij, da za njo zbolijo 5 ali manj posameznikov na 10.000 prebivalcev. (1, 3) V ZDA pa je redka bolezen tista, ki prizadene manj kot 200.000 prebivalcev v državi. (2).

Čeprav so posamezne bolezni redke, je skupno število bolnikov z redkimi boleznimi veliko. Ocenjujejo, da te bolezni prizadenejo med 6 – 8 % populacije. To pa predstavlja 27 – 30 milijonov bolnikov v Evropski uniji (4,5), ter še dodanih 30 milijonov v ZDA (6). Za Slovenijo ta odstotek pomeni približno 120.000 bolnikov (3).

Ocenjujejo, da je 80% redkih boleznih genetske etiologije.

Podatki o številu posameznih redkih boleznih so nepopolni. Zato ne preseneča podatek, da govorimo o razponu med 6.000 – 8.000 znanih različnih redkih boleznih. (1,2,3,4,7).

Eden od razlogov za nepoznavanje natančnejšega števila redkih boleznih je težavno klasificiranje po ICD10 sistemu, ki ga uporablja večina držav, saj ima znotraj ICD10 le 466 redkih boleznih svojo specifično kodo. Že več let je v pripravi verzija ICD11, ki naj bi zagotavljala tudi kode za večino redkih boleznih. Zaradi boljše preglednosti, naj bi koda izhajala iz že obstoječe Orpha kode. Natančno kodiranje bolezni je nujno tudi za postavitev registrov bolnikov s posamezno redko boleznijo. (7, 8)

Večina redkih boleznih poteka z nevrološkim fenotipom (2). Vendar med redke bolezni spadajo tudi redke oblike infekcijskih boleznih, številne avtoimune bolezni, redke oblike rakov in podobno. Še vedno precejšen delež boleznih spada v kategorijo boleznih z neznano etiologijo.

Za večino redkih boleznih velja, da so kronično in progresivno potekajoče. 75% obolelih za redko boleznijo je otrok in mladostnikov (3). Številne bolezni se pokažejo že ob rojstvu ali zgodnjem otroštvu (zgodnje oblike SMA, NF, osteogenesis imperfecta, Rettov sindrom, hondrodisplazija,.). Vendar pa se jih po ocenah preko 50% začne šele tekom odrasčanja in v odrasli dobi (Huntingtonova bolezen, Mb. Crohn, Charcot-Marie-Tooth nevropatije, ALS,.). (9)

Dan redkih bolezni se od leta 2008 dalje obeležuje 29. februarja. V letih, ki niso prestopna pa 28. februarja.

Redke bolezni na mednarodnem nivoju:

Naraščajoče, hitro spreminjajoče in vedno manj pregledno znanje o redkih boleznih je spodbudilo nastanek računalniško podprte baze podatkov ORPHANET (The portal for rare diseases and orphan drugs), ki deluje od leta 1997 in se je do danes razvila v eno največjih in najpogosteje uporabljenih zbirk sodobnega medicinskega znanja o redkih boleznih (10). Elektronska zbirka je neomejeno odprta za javno uporabo in združuje:

- strokovno znanje o redkih boleznih in zdravilih sirotah (Orphan drugs)
- del za laično javnost in bolnike,
- podatke o razpoložljivosti diagnostičnih zmogljivosti za redke bolezni v Evropi in širše.

Trenutno je zajetih v Orpha bazi 6.177 redkih bolezni s svojo ORPHA kodo in 5.340 genov povezanih z 3.832 redkimi boleznimi. Število znanih redkih bolezni je vsako leto večje. Tehnološki napredek v encimski, genetski, biokemični in slikovni diagnostiki je omogočil, da so se skupine bolnikov z na videz podobnimi kliničnimi stanji kot npr. bolniki z diagnozami kot so cerebralna paraliza, motnja v kognitivnem razvoju, miopatije postopoma razdelile na številne podskupine z vzročno povsem različno etiologijo (11).

Z namenom združitve znanj o redkih boleznih sta: Evropska komisija in ameriški Nacionalni inštitut za zdravje (NIH) leta 2011 ustanovila Mednarodni raziskovalni konzorcij za redke bolezni (International Rare Diseases Research Consortium – IRDiRC) (12). Konzorcij v raziskovalnih prizadevanjih združuje strokovnjake s področja medicine, farmacevtsko industrijo in bolnike, ki jih predstavlja EURORDIS (<http://www.eurordis.org>) kot nevladna mednarodna organizacija bolnikov z redkimi boleznimi, v katero je vključenih preko 869 združenj in društev bolnikov. Skupno je v IRDiRC vključenih 71 držav iz Evrope, Severne Amerike, Azije, Avstralije in Afrike.

Glavni cilji, ki jim IRDiRC sledi v dekadici 2017-2027 so natančneje opisani na povezavi <http://www.irdirc.org/about-us/vision-goals/>. Najpomembnejša prva dva cilja sta:

1. Vsi pacienti s sumom na redko bolezen bodo diagnosticirani znotraj 1 leta po vstopu v diagnostični postopek, v kolikor je njihovo obolenje že opisano v literaturi. Vsi ostali katerih obolenje še ni opisano v literaturi pa bodo vstopili v globalno koordiniran diagnostični in raziskovalni sistem.
2. Do leta 2027 bo odobrenih 1000 novih zdravil za redke bolezni. Večina zdravil naj bi bila odobrena za bolezni, za katere še ne poznamo zdravil. V obdobju 2010 – 2017 je že bilo razvitih 279 novih zdravil za redke bolezni.

Ozko grlo v prepoznavi bolnikov z redkimi boleznimi je zagotovo dolgotrajen diagnostični postopek. Po podatku iz leta 2015 je bil v ZDA povprečni čas od vstopa v diagnostični sistem do postavitve diagnoze 7 let (13). Verjetno tudi v Sloveniji ni bistveno drugače.

Med nova zdravila za redke bolezni (orphan drugs oziroma zdravila sirote) štejejo tudi t.i. »preusmerjena zdravila«, v primerih, ko že znana terapevtska substanca dobi indikacijo za zdravljenje redke bolezni. Razvoj zdravil je otežen zaradi majhnega števila ljudi s posamezno boleznijo in neobstoječih registrov bolnikov za številne redke bolezni (14). Po podatkih iz leta 2014 je bilo 40% novih zdravil registriranih za zdravljenje malignomov, 20% za bolezni prebavnega trakta in metabolizma, 9% za hematološka obolenja, 8% za nevrološke bolezni, 8% za bolezni kardiovaskularnega sistema (15).

Zelo pomembna podatkovna baza, če nas zanima način dedovanja in geni povezani s posameznimi boleznimi je OMIM- Online Mendelian Inheritance in Man. Gre za zbirko, ki jo je Dr. Victor A. McKusick ustanovil že v zgodnjih 60 letih prejšnjega stoletja kot katalog genetsko pogojenih značilnosti in motenj. V letih 1966 do 1998 je izšlo 12 knjižnih verzij kataloga. Online

verzija je bila kreirana že v letu 1985, prosto dostopna na svetovnem spletu pa je od leta 1995. Ureja jo McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University School of Medicine (16). Zbirka je ažurno posodabljana: v zadnjem letu je bilo mesečno med 35-49 novih objav in med 358 – 617 posodobitev že obstoječih zapisov (17). 29. oktobra 2019 je baza vsebovala 25.212 zapisov (18).

V poplavi vedno novega znanja je pomembno, da ne spregledamo tistih redkih bolezni za katere obstaja bolj ali manj uspešno zdravljenje. Na področju bolezni, ki se kažejo z motnjo v intelektualnem razvoju, nam lahko pomaga prosto dostopna podatkovna zbirka, do katere lahko dostopamo na internetni strani <http://www.treatable-id.org/>. V tej zbirki, ki je ažurno oskrbovana s strani B.C. Children's Hospital (Vancouver, Canada) je trenutno opisanih 81 prirojenih bolezni metabolizma, ki so povezane z motnjo v kognitivnem razvoju in za katere obstajajo zdravila. Iščemo lahko po motnji v poti metabolizma ali po prevladujočih simptomih oziroma znakih bolezni. Predstavljene so diagnostični testi za posamezno obolenje in načini zdravljenja ter povezave na drugih podatkovnih zbirk, kjer o posamezni bolezni lahko pridobimo še več informacij (OMIM, Gene Reviews, Orphanet, Gene Cards, Online Scriver).

Slovenija in redke bolezni:

V Sloveniji so na področje redkih bolezni začela prva glasneje opozarjati društva bolnikov. Danes je delujočih 28 različnih društev, združenj, iniciativ in podobnih organizacij bolnikov z redkimi boleznimi (19). V letu 2012 je Združenje za redke bolezni Slovenije na dan redkih bolezni 29. februarja, ob sodelovanju takrat delujočih 12 različnih društev bolnikov, prvič organiziralo srečanje bolnikov z redkimi boleznimi v Sloveniji. Od leta 2015 dalje Združenje organizira Nacionalno konferenco za redke bolezni v Sloveniji na kateri poleg bolnikov sodelujejo tudi slovenski strokovnjaki, ki obravnavajo bolnike z redkimi boleznimi.(20)

Na podlagi navodil Evropske komisije za področje redkih bolezni (1), je Ministrstvo za zdravje Republike Slovenije v septembru 2011 predstavilo Načrt dela na področju redkih bolezni v Republiki Sloveniji (5). V njem so zapisali cilje kot so: boljša in zgodnejša diagnostika redkih bolezni, boljša dostopnost do zdravljenja (vključno z zdravili sirotami) in druge medicinske oskrbe ter boljši obeti za izid bolezni. Aktivnosti preko katerih naj bi dosegli te cilje so:

- Vzpostavitev nacionalnih referenčnih centrov in njihovo povezovanje v mednarodne referenčne mreže
- Izboljšanje učinkovitost dostopa do genetske diagnostike in genetskega svetovanja.
- Vzpostavitev sistema kliničnih smernic za diagnostiko in zdravljenje redkih bolezni ali skupin redkih bolezni.
- Spremljanje in po potrebi prilagajanje politike izvajanja presejalnih testov za redke bolezni.
- Oblikovanje smernic za uvrščanje zdravila za redke bolezni v programe obveznega in dopolnilnega zdravstvenega zavarovanja in preučiti možnost pridobivanja dodatnih virov financiranja za zelo draga zdravila.
- Namensko financiranje razvojnih in uporabnih raziskovalnih projektov na področju redkih bolezni.
- Razvoj rehabilitacijskih programov za bolnike z redkimi boleznimi.

V sklopu zasledovanja ciljev predstavljenih v Načrtu dela na področju redkih bolezni v Republiki Sloveniji in priporočil Evropske komisije (21) je od 15. 10. 2015 – 14. 10. 2017 tekel projekt: Analiza in razvoj področja redkih bolezni (22). Vodja projekta je bil prof. dr. Tadej Battelino, Pediatrična klinika.

Projekt je zajemal štiri delovne sklope:

1. Analizo trenutnega stanja na področju redkih bolezni v Sloveniji ter opredelitev ukrepov za celovit in učinkovit pristop k obravnavi redkih bolezni in vzpostavitvi potrebnih programov presejanja.
2. Zasnovo nacionalnega sistema za spremljanje redkih bolezni vključno z razvojem pilotnega registra za redke bolezni.
3. Oblikovanje strokovnih podlag in smernic za vzpostavitev sistema kakovosti oskrbe bolnikov z redkimi boleznimi.
4. Pregled obstoječih izobraževalnih programov z vidika redkih bolezni ter oblikovanje ustreznih izobraževalnih modulov v skladu z ugotovljenimi potrebami in možnostmi.

V letu 2016 je bila na podlagi analize področja opredeljena vsebina in oblikovan nabor skupnih podatkov pilotnega registra za redke bolezni v skladu z obstoječimi sorodnimi evropskimi registri ter priporočil EU. V skladu s tem je bila pripravljena tudi tehnološka zasnova pilotnega registra za redke bolezni, ki bo ponujal dobro izhodišče za nadaljnje aktivnosti na področju razvoja nacionalnega registra za redke bolezni tako na področju potrebnih podatkov in procesov, kot tudi na področju razvoja same tehnološke rešitve.

V zasledovanju ciljev Načrta dela na področju redkih bolezni v Republiki Sloveniji, je kot projekt Ministrstva za zdravje zaživela spletna stran: Nacionalna kontaktna točka za redke bolezni. (23)

Njen cilj je povezati med seboj inštitucije, strokovnjake, bolnike z redkimi boleznimi in njihove svojce ter obenem bolnikom in strokovnjakom omogočiti dostop do kakovostnih informacij o obravnavi redkih bolezni v Sloveniji. Uporabnikom zagotavlja možnost telefonskega ali elektronskega stika z informatorem v času uradnih ur, dostop do aktualnih, zanesljivih in razumljivih informacij o redkih boleznih, načinih zdravljenja, izvajalcih, registrih in društvih.

Na področju zgodnjega odkrivanja redkih bolezni je bil narejen velik preskok v septembru 2018. Po več letih prizadevanj so bila od tega meseca dalje zagotovljena sredstva za izvedbo razširjenega nacionalnega programa presejanja vseh novorojenčkov za najpogostejših 20 redkih bolezni, ki jih znamo zdraviti ali vsaj zazdraviti. V programu presejanja so zajete: fenilketonurija, kongenitalna hipotiroza, bolezen javorjevega sirupa, tirozinemija tip 1, izovalerična acidemija, glutarična acidemija tip I, glutarična acidemija tip II, pomanjkanje zelo dolgoverižne acil-CoA dehidrogenaze, pomanjkanje dolgoverižne 3OH-CoA dehidrogenaze, pomanjkanje srednjeverižne acil-CoA dehidrogenaze, propionska acidemija, metilmalonska acidemija, pomanjkanje karnitin palmitoiltransferaze I, pomanjkanje karnitin palmitoiltransferaze II, motnja vnosa/transporta karnitina, pomanjkanje 3-metilcrotonil-CoA karboksilaze, 3-hidroksi-3-metilglutarična acidurija, pomanjkanje holokarboksilazne sintaze, pomanjkanje β -ketotiolaze. Pričakuje se, da bodo vsako leto odkrili več kot 10 novih primerov redkih bolezni pri novorojenčkih in ukrepali, še preden pride do smrti ali hudih okvar. (24)

V prizadevanjih za čim boljšo oskrbo bolnikov z redkimi boleznimi v slovenskem prostoru, je potrebno omeniti še Center za nediagnosticirane redke bolezni, ki deluje znotraj Kliničnega inštituta za medicinsko genetiko UKC Ljubljana. (25)

Literatura:

1. European Commission. Javno posvetovanje: Redke bolezni izzivi Evrope. Dosegljivo na: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_sl.pdf Stik: 22. 10. 2019
2. Rare Disease facts. Dosegljivo na: <http://nordphysicianguides.org/> Stik: 22. 10. 2019.
3. Nacionalna kontaktna točka za redke bolezni. Dosegljivo na: <https://www.redkebolezni.si/> Stik 22. 10. 2019
4. <https://king.eu/redke-bolezni/> dostop 17.10.2019

5. Ministrstvo za zdravje Republike Slovenije. Načrt dela na področju redkih bolezni v republiki Sloveniji. September 2011. Dosegljivo na: [https://www.google.com/search?client=firefox-b-d&q=www.euoplanproject.eu+%E2%80%BA+NATIONALPLANS Slovenia NationalPlan](https://www.google.com/search?client=firefox-b-d&q=www.euoplanproject.eu+%E2%80%BA+NATIONALPLANS+Slovenia+NationalPlan) Stik: 22. 10. 2019
6. Thoene J. Why should we care about rare disease day?. Supplement to Neurology Reviews . 2015; February: S4.
7. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN Stik 22. 10. 2019
8. ICD-10 coding rules for rare diseases. Procedural document. Dosegljivo na: https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Orphanet_ICD10_coding_rules.pdf Stik: 17.10. 2019
9. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN Stik 22. 10. 2019
10. ORPHANET (The portal for rare diseases and orphan drugs. Dosegljivo na: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=EN> Stik 22. 10. 2019
11. Žerjav Tanšek M. Urejanje področja redkih bolezni v Evropi in Sloveniji. ISIS. 2015; Junij: 27-31
12. Mednarodni raziskovalni konzorcij za redke bolezni (International Rare Diseases Research Consortium – IRDiRC) Dosegljivo na: <http://www.irdirc.org> Stik 22. 10. 2019
13. Williams G.S. Editor's note. Supplement to Neurology Reviews 2015; February: S3
14. Maier WC1, Christensen RA2, Anderson P2. Post-approval Studies for Rare Disease Treatments and Orphan Drugs. Adv Exp Med Biol. 2017;1031:197-205.
15. 2014 Report on the state of the art of rare disease activities in Europe. Dosegljivo na: ec.europa.eu/health/rare_diseases/docs/2014report_rare_disease_activitiessu_1_en.pdf
16. <https://www.omim.org/about> Stik 29. 10. 2019
17. <https://www.omim.org/statistics/update> Stik 29. 10. 2019
18. <https://www.omim.org/statistics/entry> Stik 29. 10. 2019
19. <https://www.redkebolezni.si/ustanova/drustva-bolnikov/> Stik 29. 10. 2019
- 20 <https://zrbs.si/> Stik 29. 10. 2019
21. European Union Committee of Experts on Rare Diseases: Recommendations on Rare Disease Patient Registration and Data Collection, 2013) http://www.eucerd.eu/?page_id=13 Stik 29. 10. 2019.
22. Analiza in razvoj področja redkih bolezni. Dosegljivo na <https://www.nijz.si/sl/v3-1505-analiza-in-razvoj-podrocja-redkih-bolezni> Stik 29. 10. 2019.
23. Nacionalna kontaktna točka. Dosegljivo na: <https://www.redkebolezni.si/> Stik 17. 10. 2019.
24. Dosegljivo na: <https://www.redkebolezni.si/2018/11/nacionalni-program-presejanja-novorojencev-za-izbrane-prirojene-bolezni/> Stik 29. 10. 2019
25. Dosegljivo na: <https://king.eu/redke-bolezni/> Stik 17. 10. 2019

2. STRAHOVI PRED CEPLJENJEM OTROKA Z REDKO / KRONIČNO BOLEZNIJO- ALI SO UPRAVIČENI IN KDAJ?

FEAR OF IMMUNIZATION IN A CHILD WITH RARE / CHRONIC DISEASE- DO WE REALLY HAVE TO WORRY?

Nataša Toplak^{1,2}

¹Služba za alergologijo, revmatologijo in klinično imunologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Bohoričeva ulica 20, 1525 Ljubljana

² Medicinska fakulteta, Katedra za pediatrijo, Univerza v Ljubljani, Vrazov trg 2, 1000 Ljubljana

Korespondenca/ Correspondence:

doc. dr. Nataša Toplak, Služba za alergologijo, revmatologijo in klinično imunologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Bohoričeva ulica 20, 1525

Ljubljana. E: natasa.toplak@kclj.si

Tel. št: 01 522 9277

Ključne besede: cepljenje, redke bolezni, kronične bolezni

Key words: immunization, rare diseases, chronic diseases

Izvleček:

Cepljenje proti nalezljivim boleznim je prav gotovo eden večjih dosežkov medicine 20. stoletja. Pogostnost in umrljivost zaradi bolezni, za katere cepimo, sta se po uvedbi cepljenja drastično zmanjšala. Črne koze, ki so imele visoko smrtnost, je s cepljenjem uspelo povsem izkoreniniti, otroška paraliza, ki po okužbi lahko pusti trajne, hude posledice, pa se pojavlja le še v nekaterih državah. Tudi tetanus je danes redka bolezen, se pa zaradi zniževanja precepljenosti populacije ponovno pogosteje, predvsem v naših sosednjih državah in v vzhodni Evropi, pojavljajo ošpice. Bolniki z redkimi in kroničnimi boleznimi so večinoma še bolj kot zdrava populacija ogroženi za okužbe. Velikokrat prejemajo imunosupresivna zdravila in je torej cepljenje za njih še bolj pomembno. Pri teh bolnikih se svetujejo še dodatna cepljenja, predvsem proti gripi v zimski sezoni. Načeloma velja, da morajo biti bolniki z redkimi in kroničnimi boleznimi, z nekaj redkimi izjemami, cepljeni redno, v skladu z nacionalnim programom cepljenja posamezne države. Strah pred cepljenjem je v veliki večini primerov neupravičen, bolj bi nas morale skrbeti okužbe, ki jih s cepljenjem lahko preprečimo in lahko bolnika življenjsko ogrozijo. Ker se je pogostnost in umrljivost za nalezljive bolezni po uvedbi cepljenja tako drastično zmanjšala, je cepljenje postalo žrtev lastnega uspeha, odprlo se je več prostora za razpravo o neželenih učinkih cepiv. Potrebno pa se je zavedati, da se bodo bolezni, ki smo jih že skoraj izkoreninili, pričele ponovno pojavljati, če bo precepljenost še naprej upadala. Najbolj pa bodo v takšni situaciji ogroženi bolniki z redkimi in kroničnimi boleznimi.

Abstract:

Immunization against infectious diseases is, no doubt, one of the most important achievements in medicine in 20th century. Morbidity and mortality for vaccine preventable diseases has drastically declined after the introduction of immunization. Small pox, which had a very high mortality, was eradicated. Poliomyelitis, which can have devastating consequences, is still present only in few countries. Tetanus is a rare disease today. However, today we again face the outbreak of measles because of vaccination rate drop, especially in our neighboring countries and eastern European countries.

Patients with rare, chronic diseases are, in most cases, even more endangered because of infection comparing to healthy population. Many of them are treated with immunosuppressive drugs so

vaccinations for these patients are even more important. Additional vaccinations, such as influenza vaccination every winter season, are advised. In general, patients with rare and chronic diseases, with very few exceptions, must be vaccinated regularly according to national vaccination program in a country. Fear of immunization is in most cases unjustifiable. We should be more afraid of infections which could be prevented by immunization and can in chronic patients present a life danger situation. Because of a drastic decline of morbidity and mortality of vaccine preventable diseases, immunization has become a victim of its own success. There is now much more space to discuss the possible side effects of vaccines. However, we must keep in mind that all the vaccine preventable diseases will come back if the vaccination rates will continue dropping in the following years. In such situation, patients with rare and chronic diseases will be among the most endanger population.

Uvod:

Cepljenje proti nalezljivim boleznim je izrazito zmanjšalo pogostnost in umrljivost za boleznimi, ki jih s cepljenjem lahko preprečimo. Do sedaj niti odkritje antibiotikov ni tako drastično zmanjšalo umrljivosti kot cepljenje. Vsako leto je zaradi cepljenja rešenih na milijone življenj (1). Še posebno je cepljenje pomembno za imunsko oslabiljene in kronične bolnike, za katere so okužbe lahko smrtno nevarne. Svetovna zdravstvena organizacija (angl. World Health Organization- WHO) priporoča, da so vsi otroci, z nekaj redkimi izjemami (določene imunske pomanjkljivosti, huda alergija na sestavine cepiva ali tisti, ki so imeli po prejšnjih odmerkih težje neželene učinke), cepljeni v skladu z nacionalnim programom cepljenja (2). Na splošno velja, da za cepljenje z mrtvimi, inaktiviranimi cepivi, ne glede na terapijo, ki jo bolnik prejema, ni zadržkov. Pri bolnikih, ki so imunsko kompromitirani zaradi osnovne bolezni ali zaradi zdravil, ki jih prejema, pa je potrebna previdnost pri cepljenju z živimi oslabiljenimi cepivi. Pri teh bolnikih se moramo za cepljenje odločiti vedno, ko tveganje okužbe predstavlja neprimerno večjo nevarnost za bolnika, kot pa cepljenje (1,3).

Za redke bolezni v Evropi velja, da prizadenejo manj kot 5 bolnikov na 10.000 prebivalcev (4). Veliko bolnikov ima bolezni, ki so še redkejša in prizadenejo 1 osebo na 100.000. Približno 5.000- 8.000 redkih bolezni prizadene 6-8% evropske populacije kar je približno 27 do 36 milijonov ljudi. Kar nekaj kroničnih bolezni otrok je po tej definiciji redkih. Najpogostejša revmatska bolezen otrok, juvenilni idiopatski artritis, spada med redke bolezni. Prizadene približno 2-20 na 100.000 otrok (5). Vse ostale revmatske bolezni so še precej redkejša.

Kronične bolezni so v primerjavi z odraslo populacijo v otroštvu redke, vendar pa incidenca nekaterih kroničnih bolezni (sladkorna bolezen tip 1, psihiatrične bolezni in okužba s humanim virusom imunske pomanjkljivosti- HIV) v otroštvu in mladostništvu narašča (6, 7). Po nekaterih ocenah kronične bolezni prizadenejo 1 na 6-10 adolescentov (6). Prevalenca kroničnih bolezni se še povečuje, verjetno kot odraz napredka medicine pri obravnavi teh stanj in zmanjšane smrtnosti teh bolnikov (7). Za okužbe so najbolj ogroženi bolniki s prirojenimi ali pridobljenimi motnjami imunskega sistema, bolniki s prirojenimi srčnimi napakami, prezgodaj rojeni otroci s bronhopulmonalno displazijo in drugi bolniki s kroničnimi pljučnimi boleznimi. Bolniki, ki zaradi svoje bolezni potrebujejo imunosupresivno terapijo, so za okužbe še bolj ogroženi in je za njih cepljenje še bolj pomembno kot za zdravo populacijo. V primeru, ko pri bolniku zaradi bolezni ali terapije, ki jo prejema, obstaja zadržek za cepljenje, je pomembno, da je precepljena populacija, predvsem pa najožji družinski člani in zdravstveni delavci, ki prihajajo v stik z bolnikom (8). Tako so za bolezni, ki se prenašajo kapljično, zavarovani tudi bolniki, ki jih ne smemo cepiti.

Cepiva v rednem cepilnem program in dodatna cepljenja pri bolnikih z redkimi in kroničnimi boleznimi

Načeloma velja, da so otroci z redkimi in kroničnimi boleznimi cepljeni v skladu z nacionalnim programom cepljenja (2). Izjemo predstavljajo otroci, ki so imunsko oslabiljeni zaradi bolezni, ki jo imajo, ali zaradi zdravil, ki jih prejema. Pri načrtovanju cepljenja imunsko oslabelega otroka je pomembno upoštevati dva bistvena vidika cepljenja, varnost in učinkovitost (8). Imunsko oslabiljenega otroka cepimo v primeru, ko je korist cepljenja v primerjavi s potencialnim tveganjem neželenih učinkov večja. Učinkovitost cepljenja je lahko pri imunsko oslabiljenih otrocih slabša kot pri njihovih zdravih sovrstnikih.

Svetuje se cepljenje z mrtvimi cepivi, živa oslABLJENA cepiva so pri imunsko oslABLJENIH otrociH večinoma odsvetovana. Neželjeni učinki, ki se lahko pojavijo po cepljenju, so tudi pri imunsko oslABLJENIH otrociH večinoma redki in kratkotrajni (9).

Po cepilnem programu Republike Slovenije (RS) je redno cepljenje obvezno za 9 boleznih- tetanus, davica, oslovski kašelj (TDP), Hemofilus influenze B, otroška paraliza, ošpice, mumps, rdečke (OMR) in hepatitis B (10). Cepivo OMR je edino živo cepivo v obveznem rednem cepilnem programu. Prvi odmerek se odsvetuje pri bolnikih z imunskimi pomanjkljivostmi. Z drugim, poživitvenim odmerkom pa lahko v določenih situacijah cepimo tudi otroke, ki prejemajo imunosupresivno terapijo (3). V rednem cepilnem programu RS je še cepljenje za pnevmokokne okužbe in za okužbo s humanimi papiloma virusi (HPV). Cepljenje ni obvezno, se pa svetuje še posebno pri bolnikih, ki so imunsko oslABLJENI in pri kroničnih bolnikih (6,8). Priporočila za cepljenje HPV za adolescente s kroničnimi boleznimi so enaka priporočilom za cepljenje zdrave populacije z nekaj izjemami (6):

1. Podaljšan čas za aplikacijo dodatnega (»catch up«) odmerka za imunsko oslabele fante (Advisory Committee on Immunization practice- ACIP)- velja enako kot za dekleta, do 26 leta; sicer fantje brez rizičnih dejavnikov prejmejo dodatni odmerek do 21 leta
2. Dodatni odmerek cepiva za imunsko oslabele deklice <15 let (WHO)- v tem primeru so kot pri starejših deklicah od 15 let potrebni 3 odmerki cepiva

Ta odstopanja so posledica epidemiologije bolezni in podatkov o učinkovitosti cepiva. Povečano tveganje za okužbo s HPV imajo bolniki, ki so preboleli maligno bolezen, bolniki s okužbo s humanim virusom imunske pomanjkljivosti (HIV) in bolniki s Fanconijevo anemijo. Tudi bolniki z Sistemskim eritematoznim lupusom (SLE) imajo po nekaterih podatkih večjo pogostnost perzistentne okužbe s HPV (11).

Cepljenje proti gripi z inaktiviranim, mrtvim cepivom, se še posebno svetuje pri bolnikih s kroničnimi boleznimi in pri imunsko oslABLJENIH. Pomembno je cepiti tudi družinske člane (8).

Cepljenje za zaščito pred okužbo z respiratornim sincicijskim virusom se svetuje prezgodaj rojenim otrokom, otrokom s kronično pljučno boleznijo do 12 meseca starosti in otrokom s hemodinamsko pomembno prirojeno srčno napako do operativne korekcije napake, največ do starosti 24 mesecev. Daje se ustrezne odmerke palivizumaba petkrat v enomesečnih razmakih, v času trajanja sezone RSV (10).

Cepljenje za meningokokne okužbe se še posebno svetuje pri bolnikih s pomanjkanjem komponent komplemента in pri funkcionalni ali anatomski aspleni. Bolniki s pomanjkanjem komponent komplemента imajo 7.000- 10.000 kratno povečanje tveganja za meningokokno okužbo in 100-150 kratno večje tveganje za ponovitev okužbe v primerjavi z zdravo populacijo (12).

V Sloveniji pride v poštev še cepljenje za klopni meningoencefalitis. Cepivo je mrtvo, zato se svetuje tudi pri imunsko oslABLJENIH bolnikih. Izjema so bolniki z motnjo tvorbe zaščitnih protiteles, kjer cepivo ne bo učinkovito (1,10).

Kdaj je zadržek za cepljenje upravičen?

Zadržki oz. kontraindikacije za cepljenje pri kroničnih bolnikih so redke. Pri večini bolnikov je tveganje cepljenja neprimerno manjše kot tveganje okužbe za katero se s cepljenjem lahko zaščitimo. Kontraindikacije za cepljenje sočasne in trajne (1,13,14).

Začasne kontraindikacije za cepljenje so *splošne* (trenutna okužba z vročinskim stanjem, nepojasnjena vročinska stanja ali poslabšanje kronične bolezni) in *specifične* (cepljenje z živimi cepivi se odloži pri bolnikih na imunosupresivni terapiji, pri bolnikih z malignimi boleznimi na kemoterapiji, pri bolnikih z avtoimunsko boleznijo v poslabšanju). V stabilni fazi kronične bolezni, kljub imunosupresivni terapiji, cepljenja z mrtvimi, inaktiviranimi cepivi ni potrebno odlagati, odloži pa se cepljenje z živimi oslABLJENIMI cepivi (OMR, varičela zoster virus- VZV, rumena mrzlica, cepljenje za tuberkulozo- BCG) (3). Prav tako lahko ob poslabšanju nevrološke bolezni, npr. v fazi prilagajanja protiepileptične terapije cepljenje odložimo. Podobno velja v fazi uvajanja specifične imunoterapije za pike insektov ali specifične inhalatorne imunoterapije.

Trajne kontraindikacije za cepljenje so še redkejše kot začasne kontraindikacije. *Splošna trajna kontraindikacija* velja za posamezna cepiva pri bolnikih, ki so imeli po kateremkoli cepljenju sistemsko alergijsko reakcijo težje stopnje. Trajna kontraindikacija je tudi encefalopatija, ki se je pojavila do 7 dni po cepljenju za oslovski kašelj in je ni bilo možno pripisati drugim vzrokom. Trajna kontraindikacija za cepljenje proti rotavirusni okužbi obstaja pri otroku, ki je po tem cepljenju imel zaplet intususcepcije (14). Specifične trajne kontraindikacije veljajo pri posebnih skupinah otrok. Otroci s težko kombinirano imunsko pomanjkljivostjo po cepljenju ne bodo razvili zaščite, ob cepljenju z živimi oslabiljenimi cepivi pa bi lahko bili življenjsko ogroženi, zato za njih obstaja trajna kontraindikacija za cepljenje (14).

Med napačne kontraindikacije, ki neupravičeno odložijo cepljenje in tako zmanjšujejo precepljenost in izpostavijo otroka povečanemu tveganju za okužbo štejemo blage prehladne bolezni, zdravljenje z antibiotikom, kronične bolezni v stabilni fazi kot so alergije (razen znane alergije na cepivo), astma, kronične bolezni srca, dihal, ledvic ali jeter, stabilna nevrološka stanja kot je cerebralna paraliza ali Downov sindrom, pozitivna družinska anamneza o neželenih učinkih po cepljenju pri družinskih članih ali podatek o krčih in epilepsiji v družini (1,2)

Precepljenost bolnikov s kroničnimi boleznimi

Ni veliko podatkov o precepljenosti bolnikov s kroničnimi boleznimi. Članek, v katerem so analizirali do sedaj znane podatke glede precepljenosti otrok, pri katerih je bila diagnoza kronične bolezni postavljena v prvih 6 mesecih življenja, je bil objavljen v februarju letos (15). Avtorji so z sistematskim pregledom literature glede precepljenosti po programu s cepivom za DTP, OMR in otroško paralizo našli 7 raziskav. Le ena od raziskav je vsebovala podatke o kompletnem cepljenju po programu pri otrocih s spino bifido. Precepljenost s 4 odmerki DTP, 3 odmerki oralnega cepiva za otroško paralizo in enim odmerkom OMR je bila 58,3% v starosti 2 leti (16). Nizko precepljenost so ugotavljali tudi pri otrocih s cistično fibrozo (CF) za cepiva v rednem cepilnem programu in za cepiva, ki se specifično svetujejo pri bolnikih s CF (hepatitis A, pnevmokokno cepivo in norice). Le 66% bolnikov je bilo cepljenih za sezonsko gripo in 91% za pandemsko gripo (17). Prav tako je bila precepljenost v primerjavi z zdravo populacijo statistično značilno nižja pri bolnikih z Rubinstein-Taybi sindromom, Sotos sindromom in Beckwith-Wiedmann sindromom. Dodatno je ta raziskava pokazala, da so imeli starši otrok z genetskim sindromom v primerjavi s starši zdravih otrok negativen odnos do cepljenja, v glavnem zaradi strahu, da bi neželeni učinki cepljenja poslabšali osnovno bolezen (18).

V letošnjem letu je bila objavljena tudi naša raziskava precepljenosti pri otrocih z revmatskimi boleznimi (19). Kar 35% naših bolnikov ni bilo cepljenih po programu in so bili tako ogroženi za bolezni, ki jih lahko preprečimo s cepljenjem. Najpogosteje ti otroci niso bili cepljeni po programu za hepatitis B ali pa so izpustili drugi odmerek cepiva OMR. Najpogostejši vzrok za nepopolno precepljenost je bil odsvetovanje cepljenja s strani lečečega zdravnika.

V raziskavi o cepljenju za gripo so ugotavljali, da je ob obisku v ambulantni pri otrocih z astmo, ki bi lahko bili cepljeni, cepljenje izpustilo kar 78% otrok, pri otrocih z drugimi kroničnimi boleznimi pa 74% otrok (20). Starši so kot glavni razlog navedli, da zdravnik cepljenja ni svetoval. Pred kratkim objavljena raziskava pa je pokazala, da so otroci s kroničnimi boleznimi pomembno bolj ogroženi v primeru okužbe dihal kot zdrava populacija. Večina smrti kot posledica okužbe dihal v tej raziskavi je bila pri kronično bolnih otrocih (21). Podatka o cepljenju v tej raziskavi sicer niso imeli.

Zaključek:

V prispevku so predstavljena priporočila za cepljenje kroničnih bolnikov in bolnikov, ki so imunsko oslabei. Redka ali kronična bolezen ni kontraindikacija za cepljenje. Raziskave kažejo, da je precepljenost teh bolnikov slabša kot v populaciji, čeprav so za okužbe še bolj ogroženi kot zdravi otroci in mladostniki. Na splošno velja, da za cepljenje z mrtvimi cepivi ni zadržkov, ne glede na terapijo, ki jo bolniki prejemajo. Pri imunsko oslabilih bo odziv na cepljenje lahko slabši. Pri določenih bolnikih, ki so primarno ali sekundarno imunsko oslabei obstaja zadržek za cepljenje z živimi cepivi.

Vzrokov za slabo precepljenost bolnikov z redkimi ali kroničnimi boleznimi je več. Eden glavnih je pomanjkanje znanja in zavedanja o prednostih cepljenja pri starših, pa tudi pri zdravnikih in drugih

zdravstvenih delavcih, ki prihajajo v stik z družinami kronično bolnega otroka. Velikokrat pa je vzrok tudi v slabi koordinaciji med subspecialistično obravnavo in obravnavo na primarnem nivoju. Mnenje lečečega zdravnika glede cepljenja ima odločilno vlogo v precepljenosti bolnikov z redkimi ali kroničnimi boleznimi in najbrž tudi v populaciji zdravih otrok.

Literatura:

1. Ihan A. Kako delujejo cepiva in imunost. V: Kraigher, A, Ihan A, Avčin T ur. Cepljenje in cepiva-dobre prakse varnega cepljenja: univerzitetni učbenik za študente medicinske in zdravstvene fakultete. Ljubljana: Sekcija za preventivno medicino SZD: Sekcija za klinično mikrobiologijo in bolnišnične okužbe SZD: inštitut za varovanje zdravja RS, 2011; 33-37.
2. Contraindications, WHO; dostopno na <http://www.who.int/immunization/policy/contraindications.pdf>.
3. Heijstek MW, Ott de Bruin LM, Bijl M, Borrow R, van der Klis F, Kone-Paut I et al. EULAR recommendations for vaccination in pediatric patients with rheumatic diseases. *Ann Rheum Dis* 2011; 70:1704-12.
4. EC, rare diseases; dostopno na https://ec.europa.eu/health/non_communicable_diseases/rare_diseases_en
5. Cassidy JT, Petty RE. Chronic arthritis in childhood. In: Cassidy JT, Petty RE, Laxer RM, Lindsey CB. *Textbook of pediatric rheumatology*. Philadelphia: Elsevier Inc, 2005:206-60.
6. Hofstetter AM, LaRussa P, Rosenthal SL. Vaccination of adolescents with chronic medical conditions: Special considerations and strategies for enhancing uptake. *Human Vaccines & Immunotherapeutics* 2015; 11:2571-81.
7. Sawyer SM, Drew S, Yeo MS, Britto MT. Adolescents with a chronic condition: challenges living, challenges treating. *Lancet* 2007; 369(9571):1481-9.
8. Baker C, Pickering L, Chilton L, Cieslak P, Ehresmann K, et al. National Center for Immunization and Respiratory Diseases. General recommendations on immunization- recommendation of the Advisory Committee on Immunization Practices (ACIP). *MMWR Recomm Rep* 2011; 60 (2):1-64.
9. Sobh A, Bonilla FA. Vaccination in primary immunodeficiency disorders. *J Allergy Clin Immunol Pract* 2016; 4:1066-75.
10. NIJZ; dostopno na <https://www.nijz.si/sl/program-cepljenja-in-zascite-z-zdravili-2019>
11. Nath R, Mant C, Luxton J, Hughes G, Raju KS, et al. High risk of human papillomavirus type 16 infections and of development of cervical squamous intraepithelial lesions in systemic lupus erythematosus patients. *Arthr Rheu* 2007; 57(4):619-25.
12. Figueroa JE, Densen P. Infectious diseases associated with complement deficiencies. *Clin Microbiol Rev* 1991; 4(3):359-95.
13. Opri R, Zanoni G, Caffarelli C, Bottau P, Caimmi S, et al. True and false contraindications to vaccines. *Allergol Immunopathol (Madr)* 2018; 46:99-104.
14. CDC; dostopno na <https://www.cdc.gov/vaccines/pubs/pinkbook/genrec.html>
15. Walker EJ, MacDonald NE, Islam N, Le Saux N, Top KA, Fell DB. Completeness and timeliness of diphtheria-tetanus-pertussis, measles- mumps-rubella, and polio vaccines in young children with chronic health conditions: A systematic review. *Vaccine* 2019; 37(13):1725-35.
16. Raddish M, Goldmann DA, Kaplan LC, Perrin JM. The immunization status of children with spina bifida. *Am J Dis Child* 1993; 147(8):849-53.
17. Masson A, Launay O, Delaisi B, Bassinet L, Remus N, et al. Vaccine coverage in CF children: a French multicenter study. *J Cyst Fibros* 2015; 14(5):615-20.
18. Esposito S, Cerutti M, Milani D, Principi N. Vaccination coverage of children with rare genetic diseases and attitudes of their parents toward vaccines. *Hum Vaccin Immunother* 2016; 12(3):801-5.
19. Bizjak M, Blazina Š, Zajc Avramovič M, Markelj G, Avčin T, Toplak N. Vaccination coverage in children with rheumatic diseases. *Clin Exp Rheumatol* 2019; Epub ahead of print.

20. Daley MF, Beaty BL, Barrow J, Pearson K, Crane LA, et al. Missed Opportunities for Influenza Vaccination in Children with Chronic Medical Conditions. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2005; 159(10):986–991.
21. Verfurden ML, Gilbert R, Sebire N, Hardelid P. Avoidable mortality from respiratory tract infection and sudden unexplained death in children with chronic conditions: a data linkage study. *Arch Dis Child* 2018; 103(12):1125-31.

3. POMPEJEVA BOLEZEN – SPREGLEDANA BOLEZEN?

Bregant, Tina¹

Korespondenca:

¹ doc. dr. Tina Bregant, dr. med., spec. pediater, spec. reh. med., CIRIUS Kamnik, Novi trg 43a, 1241 Kamnik, E: tina.bregant@cirius-kamnik.si

Povzetek

Pompejeva bolezen je redka avtosomno recesivna bolezen pri kateri je zaradi mutacije v genu, ki kodira α -glukozidazo, moteno shranjevanja glikogena. Pomanjkanje ali zmanjšanje aktivnosti lizosomskega encima, kisle α -glukozidaze, ki sicer razgrajuje lizosomski glikogen do glukoze, vodi v lizosomsko kopičenje nerazgrajenih snovi, ki bi se v zdravi celici praviloma presnovile. V celicah različnih tkiv, zlasti skeletnih, dihalnih in srčnih mišicah, se kopiči glikogen, ki okvarja njihovo delovanje. To se kaže z napredujočo, proksimalno mišično oslabeleostjo - največkrat mišic trupa in pasu, ki se ji pridružijo težave z dihanjem: dispneja in dihalna nezadostnost ter kardiomiopatija.

Simptomi Pompejeve bolezni se lahko pojavijo v katerikoli starosti od rojstva do odrasle dobe, odvisno od aktivnosti lizosomskega encima. Lizosomske bolezni so sicer velika skupina prirojenih presnovnih motenj, ki se večinoma dedujejo avtosomno recesivno s skupno pojavnostjo 1/8000 živorojenih; sama Pompejeva bolezen pa se pojavlja redkeje, s pojavnostjo 1/40000 živorojenih; po nekaterih ocenah pa je njena pojavnost zaradi raznolike in tudi lahko zelo blage klinične slike, podcenjena in zato precej višja – do 1/5000 živorojenih.

Zdravljenje je bilo do nedavnega osredotočeno na podporne ukrepe. Nedavni razvoj rekombinantne α -glukozidaze pa je znatno izboljšal življenjsko dobo in kakovost življenja otrok, mladostnikov in odraslih.

Ključne besede: lizosomske bolezni, kopičenje glikogena, mišična oslabeleost, miopatija, dispneja, kardiomiopatija.

Uvod

Pompejeva bolezen (PB) je redka, avtosomna recesivna bolezen z raznoliko fenotipsko izraznostjo, ki se pojavlja približno pri 1 od 40000 živorojenih (1). Po nekaterih ocenah je pojavnost PB zaradi raznolike in tudi lahko zelo blage klinične slike, precej podcenjena in zato precej višja – do 1/5000 živorojenih (2). Napredujočo presnovno bolezen je prvi opisal nizozemski patolog J.C. Pompe leta 1932 (3). Danes s PB označimo fenotipsko zelo raznoliko lizosomsko kopičenje glikogena (OMIM # 232300), ki zaradi mutacije gena na kromosomu 17q25, ki povzroča pomanjkanje ali odsotnost α -glukozidaze, vodi v napredujočo miopatijo (4).

Lizosomska motnja v kopičenju glikogena zaradi pomanjkanja kisle alfa-glukozidaze, ki sicer razgrajuje lizosomski glikogen do glukoze, vodi v kopičenje celičnega glikogena, ki okvarja celice in posledično tkiva. Kopičenje je najbolj izrazito v skeletnih, dihalnih in srčnih mišicah ter parenhimskih organih, kar se kaže z napredujočo, proksimalno mišično oslabeleostjo (mišično hipotonijo/miopatijo) - največkrat mišic trupa in pasu, ki se ji pridružijo težave z dihanjem: dispneja in dihalna nezadostnost ter kardiomiopatija.

Klinična slika

Fenotipsko je bolezen zelo raznolika. V literaturi se sicer navaja dve klasični obliki PB: 1) infantilna in 2) pozna-odrasla oblika (Glej Slika 1 in Slika 2). V klinični sliki pri obeh prevladuje šibkost mišic (5, 6). Infantilno obliko sicer lahko delimo na dva podtipa: 1a) tipična/klasična oblika z najtežjim potekom s hipertrofično kardiomiopatijo in hudo mišično šibkostjo (7) ter 1b) netipična, blažja oblika z mišično šibkostjo in oslabeledostjo dihalnih mišic, ki zahteva kasnejšo dihalno (ventilatorno) podporo ter običajno ne vodi v srčno odpoved (8).

Za klasično, infantilno obliko PB, znano tudi kot "tipično", je značilno povečanje srca (kardiomegalija), ki se pojavi v prvih nekaj dneh do mesecih življenja. Bolniki z neklasično obliko PB pa običajno nimajo kardiomegalije ali težav s strani srca, imajo pa številne, nespecifične simptome in znake, ki otežujejo diagnostično razmišljanje. Dojenčki z infantilno obliko PB brez encimske nadomestne terapije običajno umrejo v prvem letu življenja, medtem ko najblažjih oblik PB morda celo ne odkrijemo, saj napredujočo mišično šibkost ljudje lahko zmotno pripisujejo tudi staranju ali slabi telesni zmogljivosti. Infantilna oblika predstavlja eno tretjino vseh prepoznanih primerov PB (1). Od pojava prvih simptomov do diagnoze pozne, odrasle oblike PB največkrat mine od 7 do 10 let.

Že pri malčkih lahko opazimo precejšnjo heterogenost klinične slike, ki postane še bolj izrazita v obdobju mladostništva in odrasli dobi. Simptomi so lahko različni, prevladuje pa mišična oslabeledost ali težave z dihanjem-dispneja (9). Oba sistema: mišično-skeletni in respiratorni sta zajeta v 80% vseh bolnikov s PB. Za odrasle bolnike s PB je bilo ugotovljeno, da so te oblike bolezni povezane z blažje izraznim genotipom c.-32-13T> G, pri čemer je resnost bolezni odvisna od različnih haplotipov (10). Medtem ko obstajajo podobnosti med otroki in odraslimi s PB, pa so med njimi tudi razlike. Presečna študija nezdravljenih otrok z ne-klasično obliko PB je pokazala, da je 25% otrok z neklasično obliko PB potrebovalo invalidski voziček že v otroštvu, 48% jih je imelo zmanjšano pljučno funkcijo, 25% jih je potrebovalo dihalno podporo in dva sta umrla še pred vstopom v odraslost (11).

Slika 1: Simptomi in znaki pri dojenčku s klasično, infantilno obliko PB.

Mišično-skeletni sistem:

- Napredujoča mišična šibkost in oslabeledost
- Huda hipotonija: zaostajanje glave pri dviganju telesa
- Sindrom ohlapnega dojenčka
- Upočasnen gibalni razvoj: kasnenje pri osvajanju razvojnih mejnikov: obračanje, sedenje, plazenje, držanje glave in hoja oziroma izguba že osvojenih gibalnih sposobnosti

Respiratorni sistem:

- Šibek jok, moker kašelj
- Napredujoča oslabeledost mišic dihal
- Težave pri izkašljevanju
- Dispneja/Apnea v spanju/Dihalna nezadostnost/Dihalna odpoved
- Respiratorne okužbe (pljučnice)

Prebavila:

- Težave pri hranjenju (požiranje, sesanje)
- Nenapredovanje na telesni teži
- Makroglosija
- Hepatopatija/hepatomegalija



Srce:

- Napredujoča kardiomiopatija
- Hipertrofija/kardiomegalija
- Motnje ritma

Slika 2: Simptomi in znaki pri otroku, mladostniku ali odraslemu z blažje potekajo, odraslo obliko PB.



Mišično-skeletni sistem:

- Nepravilen vzorec hoje (lahko s pozibavanjem)
- Težave pri hoji/hoji po stopnicah/vstajanju
- Skolioza
- Štrleči lopatici (*Scapulae alatae*)
- Napredujoča oslabelost mišic trupa, zlasti v pasu
- Bolečine v mišicah
- Padci in spotikanje

Respiratorni sistem:

- Zadihanost/zasoplost: dispneja in ortopneja
- Napredujoča oslabelost mišic dihal
- Težave pri izkašljevanju
- Dispneja / Apnea v spanju / Dihalna nezadostnost / Dihalna odpoved
- Respiratorne okužbe (pljučnice)

Srce:

- Redko kardiomegalija

Prebavila:

- Težave pri hranjenju, žvečenju in požiranju
- Izguba telesne teže
- Gastroezofagealni refluks

Diagnostični postopki

Pri bolnikih s PB so najpogosteje povišane naslednje vrednosti: a) kreatinin kinaza - CK, ki je lahko nekajkrat povišana ter b) aminotransferaze: alanin-aminotransferaza (ALT) in aspartat-aminotransferaza (AST). Diferencialno diagnostično prihajajo v poštev mišične distrofije, metabolne in vnetne miopatije, redkeje bolezni motoričnega nevrona ali revmatična obolenja. Ob sumu na živčnomišično obolenje je tudi na primarni ravni preprosto in dostopno izmeriti vrednosti kreatin kinaze (CK). Ob utemeljenem sumu na PB pa je najbolje določiti aktivnosti encima kisle α -glukozidaze (GAA), kar lahko preprosto naredimo z odvzemom suhe kaplje krvi na filter papirju. Metoda je preprosta in zanesljiva kot presejalna metoda, vendar pa je za dokončno potrditev diagnoze potrebno opraviti genetsko analizo s potrditvijo mutacije, ki se prav tako lahko opravi celo na isti, že odvzeti kaplji suhe krvi. Vpis v register bolnikov s PB je brezplačen in zaupen; sponzoriran s strani družbe Sanofi Genzyme (12). Pred odvzemom krvi za genetske analize je potrebno pridobiti soglasje bolnika oz. skrbnika.

Zdravljenje

Bolnike s PB od leta 2006 zdravimo z nadomestnim encimskim zdravljenjem z zdravilom alglukozidazo- α , registrirano pod imenom Myozyme®. Zdravljenje prepreči nastanek hipertrofične kardiomiopatije in poveča preživetje otrok s klasično infantilno obliko (13, 14). Pri odraslih bolnikih s PB so se pozitivni učinki pokazali tudi na vzdržljivosti in mišični moči, izboljšani pljučni funkciji ter tudi daljšemu preživetju (15, 16). Ker se bolniki na zdravljenje zelo različno odzivajo, raziskovalci menijo, da bi bilo najbolje z nadomestnim zdravljenjem začeti čimbolj zgodaj (17).

Spremljanje bolezni

Bolnike zaradi fenotipske raznolikosti vedno obravnavamo celostno in multidisciplinarno. Za oceno učinkovitosti zdravljenja in spremljanje stanja uporabljamo nabor instrumentov. Za testiranje mišične moči uporabljamo ročno dinamometrijo in ročno testiranje mišic (ROM), test motoričnih funkcij (QMFT in GMFM) ter 6-minutni test hoje. Za oceno samostojnosti in

dnevni aktivnosti uporabljamo posebno lestvico, prilagojeno bolnikom s PB (Rasch-Built Pompe-Specific Activity [R-PAct] Scale). Zaradi respiratornih težav redno opravljamo spirometrijo leže in sede (pokonci) (FVC, MIP, MEP). Encimsko nadomestno zdravljenje najbolj izboljša gibalne funkcije, opravljanje dnevni aktivnosti in pljučno funkcijo, kar je z vidika kakovosti življenja izjemno pomembno, saj to omogoča večjo samostojnost (18). Ker se bolniki zelo individualno odzivajo na terapijo, pa je potreben individualiziran pristop pri vsakem od njih (19).

Zaključek

V prispevku smo spomnili na redko, najverjetneje večkrat spregledano bolezen kopičenja glikogena, ki jo zlahka spregledamo pri mladostniku, saj se lahko kaže z neznačilnimi znaki kot so utrujanje, zadihanost, mišična oslabelelost. Upamo, da bomo pediatri primarne ravni na PB večkrat pomislili in mladostnike napotili v nadaljnje diagnostične postopke, saj poznamo učinkovito zdravljenje, s katerim je potrebno pričeti čimbolj zgodaj.

Literatura:

1. Bembi B, Cerini E, Danesino C, et al. Management and treatment of glycogenosis type II. *Neurology* 2008;71:S12-S36.
2. Spletna stran Pompejeve bolezni: <https://www.pompe.com/pc/what-is-pompe> (Dostopano 6.11.2019).
3. Pompe JC. Over idiopathische hypertrofie van het hart. *NedTijdschr Geneesk* 1932;76:304–311.
4. Spletna stran OMIM: [https://omim.org/entry/232300?search=number%3A\(232300%20OR%20606800\)&highlight=232300%20606800](https://omim.org/entry/232300?search=number%3A(232300%20OR%20606800)&highlight=232300%20606800) (Dostopano 6.11.2019).
5. Hirschhorn R, Reusser AJ. Glycogen storage disease type II: acid alphasglucosidase (acid maltase) deficiency. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D (eds.) *The metabolic and molecular bases of inherited disease*. McGraw-Hill, New York, pp 3389–3420; 2001.
6. van der Ploeg AT, Reuser AJ. Pompe's disease. *Lancet* 2008;372:1342–1353.
7. Kishnani PS, Hwu WL, Mandel H, et al. A retrospective, multinational, multicenter study on the natural history of infantile-onset Pompe disease. *J Pediatr* 2006;148:671–676.
8. Gungor D, Reuser AJ. How to describe the clinical spectrum in Pompe disease? *Am J Med Genet A* 2013;161A:399–400.
9. Winkel L, Hagemans M, van Doorn P, et al. The natural course of non-classic Pompe's disease; a review of 225 published cases. *J Neurol* 2005;252:875-884.
10. The Scottish Intercollegiate Guidelines Network (SIGN). SIGN 50: A Guideline Developer's Handbook. Edinburgh: Scottish Intercollegiate Guideline Network; 2011.
11. van Capelle CI, van der Meijden JC, van den Hout JM, et al. Childhood Pompe disease: clinical spectrum and genotype in 31 patients. *Orphanet J Rare Dis* 2016;11:65.
12. Sanofi Genzyme Rare Disease Registries. Spletna stran: <https://www.registrynxt.com/> (Dostopano 6.11.2019).
13. Van den Hout H, Reuser AJ, Vulto AG, Loonen MC, Cromme-Dijkhuis A, Van der Ploeg AT. Recombinant human alpha-glucosidase from rabbit milk in Pompe patients. *Lancet* 2000;356:397–398.
14. Kishnani PS, Corzo D, Nicolino M, et al. Recombinant human acid [alpha]-glucosidase: major clinical benefits in infantile-onset Pompe disease. *Neurology* 2007;68:99–109.
15. Van Der Ploeg AT, Kruijshaar ME, Toscano A, et al. European consensus for starting and stopping enzyme replacement therapy in adult patients with Pompe disease: a ten-year experience. *Eur J Neurol* 2017; 24:768-e31. DOI: 10.1111/ene.13285 (Dostopano 6.11.2019).

16. Stepien KM, Hendriksz CJ, Roberts M, Sharma R. Observational clinical study of 22 adult-onset Pompe disease patients undergoing enzyme replacement therapy over 5years. *Mol Genet Metab* 2016;117:413–418.
17. de Vries JM, van der Beek NA, Hop WC, et al. Effect of enzyme therapy and prognostic factors in 69 adults with Pompe disease: an open-label single-center study. *Orphanet J Rare Dis* 2012;7:73.
18. Kuperus E, Kruijshaar, M, Wens S, de Vries J, Favejee M, van der Meijden J, et al. Long-term benefit of enzyme replacement therapy in Pompe disease: A 5-year prospective study. *Neurology* 2017;89(23):2365–2373. DOI: 10.1212/WNL.0000000000004711.
19. van der Meijden J, Kruijshaar M, Harlaar L, Rizopoulos D, van der Beek NAM, van der Ploeg A. Long-term follow-up of 17 patients with childhood Pompe disease treated with enzyme replacement therapy. *Journal of Inherited Metabolic Disease* 2018;41(6):1205–1214.

4. SOCIALNE PRAVICE STARŠEV OTROK S POSEBNIMI POTREBAMI

Breda Leskovšek¹

Korespondenca:

¹Breda Leskovšek, univ. dipl. socialna delavka, CIRIUS Kamnik, Novi trg 43a, 1241 Kamnik

Ko govorimo o socialno varstvenih pravicah, govorimo o pravicah, ki temeljijo na načelu plačila prispevkov. Tako je v pretežni meri obseg pravice odvisen od višine plačanih prispevkov z izjemami, ko se uveljavlja načelo solidarnosti.

Upravičenci so državljeni Republike Slovenije, ki imajo v Sloveniji stalno prebivališče in tujci, ki imajo stalno prebivanje v Republiki Sloveniji.

Slovenija na osnovi dveh krovnih zakonov (Zakon o socialnem varstvu in Zakon o starševskem varstvu in družinskih prejemkih) družinam omogoča kar nekaj finančnih spodbud in olajšav.

Dodatna skrb je namenjena družinam, ki skrbijo za otroka, ki potrebuje posebno nego in varstvo. V ta namen zakonodaja določa več pravic s katerimi se tem družinam olajša skrb za otroka, ki potrebuje posebno nego in varstvo.

Te pravice so:

- Pravica do dela s krajšim delovnim časom.
- Dodatek za nego otroka, ki potrebuje posebno nego in varstvo.
- Delno plačilo za izgubljeni dohodek.
- Podaljšanje starševskega dopusta oziroma starševskega dodatka.

Pravica do dela s krajšim delovnim časom

Eden od staršev, ki varuje in neguje zmerno, težje ali težko gibalno oviranega otroka ali zmerno, težje ali težko duševno prizadetega otroka, lahko dela krajši delovni čas do osemnajstega leta starosti otroka. Pravico pridobi na podlagi mnenja zdravniške komisije.

Krajši delovni čas mora obsegati najmanj polovično tedensko delovno obveznost. Upravičencu delodajalec zagotavlja plačo po dejanski delovni obveznosti, Republika Slovenija pa mu zagotavlja do polne delovne obveznosti plačilo prispevkov za socialno varnost od sorazmernega dela minimalne plače.

Dodatek za nego otroka, ki potrebuje posebno nego in varstvo

Dodatek za nego otroka je pravica, ki jo lahko uveljavlja eden od staršev za otroka, ki potrebuje posebno nego in varstvo, če ima otrok stalno prebivališče v Republiki Sloveniji in dejansko živi v Republiki Sloveniji. Do dodatka je upravičen dokler trajajo razlogi oziroma do otrokovega 18. leta starosti. Po 18. letu pa, če ima status učenca, dijaka, vajenca ali študenta, vendar najdlje do njegovega 26. leta starosti.

Dodatek za nego otroka je mesečni prejemek za otroke z motnjami v duševnem razvoju, gibalno ovirane otroke, slepe in slabovidne, gluhe in naglušne, dolgotrajno hudo bolne otroke in otroke z več motnjami. Pravica do dodatka za nego se prizna na podlagi mnenja zdravniške komisije.

Delno plačilo za izgubljeni dohodek

Delno plačilo za izgubljeni dohodek je osebni prejemek, ki ga prejme eden od staršev, kadar zapusti trg dela ali začne delati krajši delovni čas zaradi nege in varstva otroka s težko motnjo v duševnem razvoju ali težko gibalno oviranega otroka ali otroka z določeno boleznijo iz seznama hudih bolezni. To pomeni, da eden od staršev (mati ali oče otroka) bodisi zapusti dosedanjo službo, začne delati samo 4 ure na dan, ali pa se odjavi iz evidence brezposelnih oseb na območni enoti Zavoda RS za zaposlovanje zato, da ostane doma z otrokom, ki potrebuje posebno nego in varstvo zaradi težke motnje v duševnem razvoju ali težke gibalne oviranosti ali določene bolezni iz seznama hudih bolezni, torej najtežje stopnje motnje oziroma oviranosti otroka. Eden od staršev, v tem primeru prejema nadomestilo plače v višini 751,77 evrov mesečno (če dela s krajšim delovnim časom od polnega, mu pripada sorazmerni del delnega plačila za izgubljeni dohodek).

Podaljšanje starševskega dopusta oziroma starševskega dodatka

Ob rojstvu otroka, ki potrebuje posebno nego in varstvo se starševski dopust oziroma starševski dodatek podaljša za 90 dni (na podlagi mnenja zdravniške komisije). Podaljšanje se označi na osnovni vlogi za starševski dopust oziroma starševski dodatek.

V primeru, da se ugotovi motnja v telesnem ali duševnem razvoju otroka ali dolgotrajna hujša bolezen otroka po uveljavljanju pravice do starševskega dopusta, otrok pa še ni dopolnil starosti 18 mesecev, ima eden od staršev pravico do 90 dni dopusta za nego in varstvo od dneva priznanja pravice. V tem primeru je potrebno vlogo oddati najkasneje do 18. meseca starosti otroka.

KJE SE UVELJAVLJA PRAVICE?

Pravico do dodatka za nego in do delnega plačila za izgubljeni dohodek se uveljavlja na centru za socialno delo, kjer ima otrok prijavljeno stalno prebivališče, pravico do krajšega delovnega časa pa na centru za socialno delo, kjer ima mati stalno prebivališče.

KDAJ SE UVELJAVLJA POSAMEZNA PRAVICA?

- Dodatek za nego otroka se uveljavlja po rojstvu otroka in se prizna s prvim dnem naslednjega meseca po vložitvi vloge;
- Delno plačilo za izgubljeni dohodek se uveljavlja 30 dni pred zapustitvijo trga dela oziroma najpozneje 30 dni po zapustitvi trga dela. Če se pravica ne uveljavlja v tem roku, pripada pravica do delnega plačila z dnem vložitve vloge;
- Plačilo prispevkov za socialno varnost zaradi dela s krajšim delovnim časom zaradi starševstva se uveljavlja najpozneje 30 dni po začetku dela s krajšim delovnim časom od polnega.

DENARNI PREJEMKI DRUŽINE

Tovrstni prejemki so namenjeni tudi drugim prebivalcem v R Sloveniji. Res pa je da jih uveljavljajo pogosteje družine z otroci in mladostniki, ki potrebujejo posebno nego in varstvo.

Otroški dodatek, je dopolnilni prejemek namenjen za preživljanje, vzgojo in izobraževanje otroka. Pravico do otroškega dodatka ima lahko eden izmed staršev oziroma druga oseba, ki skrbi za otroka s prijavljenim prebivališčem v Republiki Sloveniji, do njegovega 18 leta. Višina je odvisna od uvrstitve v dohodkovni razred. Pravica do otroškega dodatka se uveljavlja v 30 dneh po rojstvu otroka in se prizna z mesecem rojstva otroka. Če se uveljavlja po tem roku, se prizna s prvim dnem naslednjega meseca po vložitvi vloge. Pravica do otroškega dodatka se prizna največ za dobo enega leta.

Denarna socialna pomoč, je namenjena tistim, ki si materialne varnosti ne morejo zagotoviti zaradi okoliščin, na katere sami ne morejo vplivati. Z denarno socialno pomočjo se upravičencu za čas prebivanja v Republiki Sloveniji zagotavljajo sredstva za zadovoljevanje minimalnih življenjskih potreb. Upravičenci so državljani Republike Slovenije, ki imajo stalno prebivališče v Republiki Sloveniji, tujci, ki imajo dovoljenje za stalno prebivanje in stalno prebivališče v Republiki Sloveniji, osebe, ki jim je priznana mednarodna zaščita in njihovi družinski člani, ki so na podlagi pravice do združitve družine pridobili dovoljenje za prebivanje v Republiki Sloveniji in imajo prijavljeno stalno oziroma začasno prebivališče v Republiki Sloveniji ter osebe, ki jo lahko uveljavljajo na podlagi mednarodnih aktov, ki obvezujejo Republiko Slovenijo. Upravičen je lahko tisti, katerega dohodek na osebo ne dosega meje dohodkov, ki je zakonsko predpisana. Višina denarne socialne pomoči je med drugim odvisna od števila družinskih članov, višine dohodkov, premoženja, prihrankov in zagotovljene oskrbe. Denarna socialna pomoč se dodeli za določen čas, odvisno od okoliščin, ki so podlaga za dodelitev in višino denarne socialne pomoči.

Izredna denarna socialna pomoč, kot posebna oblika denarne socialne pomoči, se lahko dodeli samski osebi ali družini, ki se je iz razlogov na katere ni mogla ali ne more vplivati, znašla v položaju materialne ogroženosti oziroma, če izkazuje izredne stroške, ki so vezani na preživljanje, ki jih z lastnim dohodkom ne more pokriti. Izredna denarna socialna pomoč se dodeli v enkratnem znesku ali za obdobje od 3 do 6 mesecev. Višina izredne denarne socialne pomoči je lahko mesečno največ v višini enega minimalnega dohodka osebe ali družine, v enem letu pa lahko višina vseh prejetih izrednih denarnih socialnih pomoči znaša največ petkratnik minimalnih dohodkov. Ne glede na omejitve izplačila izredne denarne socialne pomoči v enem koledarskem letu v višini petkratnika minimalnega dohodka, se lahko višina treh minimalnih dohodkov v enem koledarskem letu dodeli le za izredne stroške nastale zaradi naravne nesreče ali višje sile. Upravičenec do izredne denarne socialne pomoči je dolžan prejeti pomoč porabiti za namen, za katerega mu je bila dodeljena, v roku 30 dni po prejetju pomoči oziroma do vložitve nove vloge, če je ta vložena pred potekom tega roka. Dokazila o porabi sredstev je dolžan predložiti centru za socialno delo v roku 45 dni po prejetju izredne denarne socialne pomoči oziroma najkasneje ob vložitvi nove vloge za izredno denarno socialno pomoč, če je novo vlogo vložil pred potekom roka. Če tega ne stori ali pa se iz dokazil ugotovi, da pomoč ni bila namensko porabljena ali ni bila porabljena, ni upravičen do izredne denarne socialne pomoči 14 mesecev po mesecu prejema izredne denarne socialne pomoči, razen v primeru vložitve nove vloge za izredno denarno socialno pomoč zaradi naravne nesreče ali višje sile.

Pravica do enkratne izredne socialne pomoči po smrti družinskega člana, do pravice je upravičen družinski član umrlega, če je bil na dan smrti umrlega upravičen do denarne socialne pomoči ali varstvenega dodatka, ali katerega dohodek ne presega cenusa. Kot družinski člani umrlega se štejejo zakonec, zunajzakonski partner ali partner registrirane istospolne partnerske skupnosti, otroci in pastorki, starši oziroma oseba, s katero eden izmed staršev živi v zunajzakonski skupnosti ali registrirani istospolni partnerski skupnosti, bratje ali sestre, nečaki ali nečakinje ter vnuki ali vnukinje. Pravica se lahko uveljavlja v roku enega leta od datuma smrti svojca, upravičenost pa se ugotavlja na dan smrti. Ob izpolnjevanju dohodkovnega pogoja se lahko dodeli v višini osnovnega zneska minimalnega dohodka.

Pravico do kritja stroškov pogreba lahko uveljavlja družinski član umrlega, ki je poskrbel za pogreb v Republiki Sloveniji, če je bil na dan smrti umrlega upravičen do denarne socialne pomoči ali varstvenega dodatka ali katerega dohodek ne presega osnovnega zneska minimalnega dohodka.

Kot družinski člani umrlega se štejejo zakonec, zunajzakonski partner ali partner registrirane istospolne partnerske skupnosti, otroci in pastorki, starši oziroma oseba, s katero eden izmed staršev živi v zunajzakonski skupnosti ali registrirani istospolni partnerski skupnosti, bratje ali

sestre, nečaki ali nečakinje ter vnuki ali vnukinje. Pravica se lahko uveljavlja v roku enega leta od datuma smrti svojca, upravičenost pa se ugotavlja na dan smrti. Ob izpolnjevanju dohodkovnega pogoja se lahko dodeli v višini dvakratnika osnovnega zneska minimalnega dohodka, vendar ne več kot so znašali stroški pogreba.

Državna štipendija Namen državne štipendije je spodbujanje izobraževanja za doseganja višje ravni izobrazbe ter vzpostavljanje enakih možnosti dostopa do izobraževanja. Je dopolnilni prejemek, namenjen za kritje stroškov, ki nastanejo v zvezi z izobraževalnim procesom. Osnovni znesek državne štipendije brez dodatkov se določi glede na uvrstitev v dohodkovni razred. Do državne štipendije so upravičeni dijaki in študenti, ki so državljani Republike Slovenije in med drugim izpolnjujejo starostni ter dohodkovni pogoj.

Vlogo v imenu mladoletnih dijakov vložijo starši, lahko pa vlogo odda tudi mladoletnik sam, vendar morajo vlogo podpisati tudi starši. Dodeli se za čas od začetka dodelitve štipendije do izteka izobraževalnega programa, za katerega je bila štipendija dodeljena.

SUBVENCije IN OPROSTITVE PLAČIL

Znižano plačilo vrtca lahko uveljavljajo tisti starši, ki so zavezanci za dohodnino v Republiki Sloveniji in katerih otrok je vključen v javni vrtec, zasebni vrtec s koncesijo ali zasebni vrtec, ki se financira iz občinskega proračuna. Pravico uveljavlja eden od staršev oziroma tisti izmed staršev, kateremu je otrok zaupan v vzgojo in varstvo. Staršem, ki ne uveljavljajo znižanega plačila vrtca in so zavezanci za dohodnino v Republiki Sloveniji, vrtec izstavi račun v višini najvišjega dohodkovnega razreda po lestvici. Višina plačila vrtca se ugotavlja glede na povprečni mesečni dohodek na osebo.

Subvencija kosila pripada učencem, ki se redno šolajo, so prijavljeni na kosilo in katerih povprečni mesečni dohodek na osebo ne dosega predpisanega cenzusa. Upravičencem pripada subvencija za kosilo v višini cene kosila. Upravičenost ugotavljajo šole na podlagi podatkov iz veljavne odločbe o otroškem dodatku ali državni štipendiji, zato staršem ni potrebno vložiti vloge. Vlogo vložijo samo v primeru, če družina nima veljavne odločbe o otroškem dodatku ali državni štipendiji. Še vedno pa je potrebna prijava na kosilo.

Subvencija malice pripada učencem in dijakom, ki se redno izobražujejo, so prijavljeni na malico in katerih povprečni mesečni dohodek na osebo ne dosega zakonsko predpisanega cenzusa. Upravičencem pripada subvencija za malico v višini cene malice. Upravičenost ugotavljajo šole na podlagi podatkov iz veljavne odločbe o otroškem dodatku ali državni štipendiji, zato staršem ni potrebno vložiti vloge. Vlogo vložijo samo v primeru, če družina nima veljavne odločbe o otroškem dodatku ali državni štipendiji. Še vedno pa je potrebna prijava na malico.

PRAVICE IN OLAJŠAVE PO DRUGI ZAKONODAJI

Zakon o zakonski zvezi in družinskih razmerjih → podaljšanje roditeljske pravice.

Zakon o delovnih razmerjih → dodatni dnevi dopusta.

Zakon o dohodnini → višja davčna olajšava.

Zakon o upravnih taksah → taksne oprostitve

Zakon o izvršbi in zavarovanju → oprostitve in omejitve izvršbe.

Zakon o davku na dodano vrednost → nižja stopnja DDV in oprostitve plačila DDV (nakup medicinske opreme, pripomočkov).

Zakon o davku na motorna vozila → olajšave in oprostitve na področju prometa, prevozov in nakup vozil.

→ oprostitev na področju prometa, prevozov in nakupa vozil.

→ oprostitev plačila letne dajatve za vozila za prevoz invalidov.

Zakon o pravilih cestnega prometa → parkiranje in parkirna karta.

Zakon RTV Slovenija → oprostitev RTV prispevka.

Zakon o spodbujanju razvoja turizma → oprostitev plačila turistične takse.

Olajšave in oprostitve na področju dostopa do IKT storitev → brezplačen dostop do interneta.

Olajšava pri nakupu vinjete.

Viri:

- Zakon o starševskem varstvu in družinskih prejemkih (ZSDP-1) Ur. l. RS, št. 26/14.
- Zakon o socialnem varstvu, Ur. l. RS, št. 54/92, Ur. l. RS, št. 28/19.
- Zakon o delovnih razmerjih, Ur. l. RS, št. 21/13.
- Zakon o uveljavljanju pravic iz javnih sredstev Uradni list RS, št. 62/10, 40/11, 40/12 – ZUJF, 57/12 .
- Pravilnik o načinu ugotavljanja premoženja in njegove vrednosti pri dodeljevanju pravic iz javnih sredstev ter o razlogih za zmanjševanje v postopku dodelitve denarne socialne pomoči (Uradni list RS, št. 8/12 in 99/15).
- Stanovanjski zakon (Uradni list RS, št. 69/03, 18/04 – ZVKSES, 47/06 – ZEN, 45/08 – ZVEtL, 57/08, 62/10 ZUPJS, 56/11 – odl. US, 87/11, 40/12 – ZUJF, 14/17 – odl. US in 27/17).
- Zakon o socialno varstvenih prejemkih (Uradni list RS, št. 61/10, 40/11, 14/13, 99/13, 90/15 in 88/16).
- Zakon o štipendiranju (Uradni list RS, št. 56/13, 99/13 – ZUPJS-C in 8/16).
- Pravilnik o kriterijih za uveljavljanje pravic za otroke, ki potrebujejo posebno nego in varstvo (Uradni list RS, št. [89/14](#), [92/15](#), [18/17](#), [17/18](#) in [3/19](#)) Pravilnik o dodeljevanju državnih štipendij (Uradni list RS, št. 111/13).
- Pravilnik o načinu ugotavljanja premoženja in njegove vrednosti pri dodeljevanju pravic iz javnih sredstev ter o razlogih za zmanjševanje v postopku dodelitve denarne socialne pomoči (Uradni list RS, št. 8/12 in 99/15).
- Pravilnik o pogojih in postopku za uveljavljanje pravice do izbire družinskega pomočnika (Uradni list RS, št. 19/07).

5. SKRB ZA REPRODUKTIVNO ZDRAVJE MLADOSTNIC S POSEBNIMI POTREBAMI

Andreja Štolfa Gruntar, Ginekološka klinika Ljubljana, Šlajmerjeva 3, Ljubljana
Tel.št. 01-522 60 50 amb. poned., tel.št.01-5226189 amb. petek, oddelek 01-522 51 95
Email: andreja.stolfa-gruntar@guest.arnes.si

Abstrakt:

Mladostnice s posebnimi potrebami se v času najstništva pogosto srečajo z ginekološkimi težavami, najpogosteje z nepravilnimi menstrualnimi krvavitvami, bolečinami v trebuhu in vnetji spolovil, pa tudi z nosečnostjo ali potrebo po kontracepciji. Dostopnost do ginekologa je v Sloveniji v nekaterih okoljih slabša kot drugod, čeprav imajo praviloma ginekologi za mladostnice tudi za mladostnice dostopne ure, ker se zavedajo nujnosti njihovih težav.

Uvod:

Mladostnice imajo pogosto veliko ginekoloških težav že v dobi pubertete, ravno tako pa tudi kasneje, ko je njihov telesni razvoj že končan. Najpogostejše težave, s katerimi prihajajo v ginekološko ambulanto, so nepravilne menstrualna krvavitve, bolečine v spodnjem delu trebuha, vnetja spolovila in nepravilni izcedki iz spolovil ter potreba po zanesljivi kontracepciji. Redko je njihov prvi obisk v ginekološki ambulanti zaradi neželene nosečnosti ali spolne zlorabe. V ginekološko ambulanto navadno pridejo v spremstvu zaupne osebe, ki ve za vzrok obiska in jim pomaga pri prvem ginekološkem pregledu.

Motnje menstruacijskega ciklusa:

Normalen menstruacijski cikel traja 21 do 35 dni od prvega dne ene do prvega dne naslednje menstruacije, menstrualna krvavitev sama pa naj ne bi trajala več kot 7 do 8 dni. Daljše ali pogostejše menstruacije od navedenega so eden najpogostejših vzrokov za obisk mladostnice pri ginekologu. Vzrok zanjo je največkrat anovulatorni cikel, ki je v tem obdobju pogost. Tudi okolje, navadno starši začitijo potrebo po pregledu zaradi podaljšane menstrualne krvavitve. Ta lahko traja tudi mesec dni, preden dekle pride na pregled. Najbolj relevanten podatek o jakosti in dolžini krvavitve je navadno izvid hemograma. Če je ta v normalnih mejah, je šlo verjetno za šibko podaljšano krvavitev.

Kadar je koncentracija hemoglobina nižja od spodnje meje, je pomembno, kakšna je vrednost. Pri zelo nizkih vrednostih, nižjih od 80 g/L, moramo poleg nadomeščanja železa in eventualnega zaustavljanja krvavitve poiskati morebitni vzrok v motenem strjevanju krvi. Če ta motnja obstaja, potrebuje mladostnica zdravljenje primarno pri hematologu.

Če motnjo strjevanja krvi z izvidi izključimo, lahko zdravimo na dva načina: pri dekletih, ki so menarho dobile pred manj kot dvema letoma in pri njih pubertetni razvoj torej še ni zaključen, samo nadomeščamo železo, po hormonskem zdravljenju za zaustavljanje krvavitve posežemo le v hudi ogroženosti. Pri starejših mladostnicah lahko začnemo takoj z zaustavljanjem krvavitve, in sicer imamo na voljo dva načina: z dovolj visoko dozo kontracepcijskih tablet ali s progestageni. Praviloma zdravljenje traja, dokler raven hemoglobina ni normalna, potem ga prekinemo, da dekle dobi prekinitveno krvavitev. V naslednjih mesecih s pomočjo menstrualnega koledarčka sledimo ritmu krvavitve, da lahko pravočasno posežemo pri morebitni podaljšani krvavitvi.

Lahko pa je vzrok za obisk pri ginekologu odsotnost menstruacije ali menstruacija, ki se pojavi zelo redko ali je zelo šibka. Vzrok za to je v teh letih največkrat hujšanje ali pretirana fizična aktivnost, čeprav moramo izključiti druge, bolj resne vzroke, tudi nosečnost.

Bolečine v trebuhu:

Dismenoreja je zelo pogosta težava v mladostniškem obdobju. Bolečina je navadno prisotna v blagi obliki že kak dan ali dva pred nastopom menstrualne krvavitve, ob kateri se ojača in traja lahko samo prvi, ali pa več dni.

Zdravimo z zdravili iz skupine nesteroidnih antirevmatikov ali s paracetamolom, le redko posežemo po drugem zdravljenju, npr. po rabi kontraceptivov.

Najpogostejša napaka pri zdravljenju dismenoreje je, da mladostnica vzame premajhno dozo zdravila ali premalo pogosto, zato trdi, da ne pomaga.

Akutna bolečina v trebuhu je navadno razlog za obisk na urgenci. Od ginekoloških vzrokov je najpogostejša periovulatorna bolečina ali pa krvavitev v rumeno telesce. Najbolj ogrožajoča pa torzija adneksov, ki ima lahko tipično anamnezo, ali pa tudi ne. Bistveno je, da na torzijo pomislimo, saj laparoskopsko zdravljenje v prvih urah ali dnevu omogoči preživetje torkviranih adneksov in ohranitev fertilitnosti.

Pri spolno aktivnih moramo izključiti zaplete nosečnosti ali pelvični infekt, ki nezdravljen pri mladostnicah lahko povzroči neplodnost, ker gre običajno za prizadetost obojih adneksov.

Vnetje spolovila:

Mladostnice se zelo veliko ukvarjajo s svojim izgledom in velikokrat jih moti tudi po njihovem (pre)močan izcedek iz spolovila. Izcedek je normalen izloček žlez v nožnici, ki je praviloma bel, na hlačkah postane preko dneva rumenkast, koža in sluznica spolovila ne srbi in ne peče. Mladostnice se morajo šele navaditi, da imajo na hlačkah izcedek, ker ga v otroštvu ni bilo. Res ga imajo lahko tudi več kot odrasle ženske zaradi žlez na zunanosti materničnega vratu in več rastnega hormona.

Če se to spremeni, pa gre po puberteti navadno za glivično okužbo, ki se pokaže z močnim srbenjem po spolovilu in gostim belim izcedkom. Zdravimo s klotrimazolom lokalno ali z eno kapsulo flukonazola 150 mg per os. Če gre za kakršenkoli drugačen izcedek, ki ga ne moremo takoj opredeliti, vzamemo bris iz vagine z vatirano palčko za mikrobiološki pregled.

Pri spolno aktivnih dekletih ne smemo pozabiti, da gre lahko tudi za spolno prenosljive okužbe zunanjega spolovila, najpogostejši je genitalni herpes.

Potreba po kontracepciji:

Velika večina mladostnikov začne s spolnim življenjem že v času najstništva, pri 17 letih jih ima za sabo prvi spolni odnos približno polovica. V današnjem času so mladostnice bolj osveščene o potrebi po rabi zanesljive zaščite pred neželjeno zanositvijo. Tudi zaradi intenzivnega dela strokovnih delavcev smo v Sloveniji močno znižali število umetnih prekinitev neželenih nosečnosti pri mladostnicah.

Vsaj prvo leto spolne zveze svetujemo dvojno zaščito, kar pomeni rabo zanesljive kontracepcijske zaščite hkrati z rabo kondoma, ki zaščiti pred prenosom spolno prenosljivih okužb.

Spolni napad/zloraba:

Ena od 6 žensk in eden od 33 moških je kdajkoli v življenju žrtev kaznivega dejanja s spolno vsebino.

Ljudje s posebnimi potrebami so še posebno v času odraščanja lahko tudi žrtev kaznivih dejanj, ki so bolj ali manj prikrita. Lahko so žrtev dlje časa trajajočih spolnih zlorab s strani oseb, ki jih poznajo in se gibljejo v njihovem okolju. Ta kazniva dejanja se navadno začnejo z manj

opaznimi in težko opredeljivimi nadlegovanji, ki se počasi stopnjujejo. Ker storilec žrtev ustrahuje in ker je običajno tudi v običajnih stikih z žrtvijo, je včasih pot do razkritja teh kaznivih dejanj zelo dolga.

Obravnavna v ginekološki ambulanti:

Dekleta s posebnimi potrebami se po ginekoloških težavah ne razlikujejo od drugih. V ginekološko ambulanto običajno pridejo v spremstvu odrasle zaupne osebe, ki je težavo zaznala. Včasih tudi pregled zaradi telesnih ali duševnih značilnosti mladostnice s težavami poteka v prisotnosti te odrasle osebe. Velikokrat je pri mladostnicah s posebnimi potrebami prisoten še večji strah pred ginekološkim pregledom, kot pri drugih mladostnicah, zato je prisotnost zaupne osebe zaželena. Lahko gre tudi za potrebo po fizični pomoči pri prestavljanju na mizo pri pregledu.

Dekleta po 13. letu starosti si lahko izberejo osebne ginekologa. Ginekologi se zavedamo potrebe deklet po vsaj delu pregleda brez prisotnosti staršev ali drugih odraslih oseb, da lahko povedo tudi stvari, ki jih pred starši morda nočejo ali ne morejo, tako da jim to praviloma omogočimo.

Pri obisku v ambulanti se mladostnica vedno sreča najprej z medicinsko sestro, ki jo povpraša o tem, zakaj prihaja na pregled. Tako vzpostavi prvi stik in omili najhujši strah pred obiskom pri ginekologu. Ginekolog tako že ve za vzrok prihoda in lahko vsaj malo usmeri anamnezo. Vedno najprej dovolimo vstop zaupne osebe, če mladostnica tako želi, če pa ne želi, pa po 15. letu mladostnice spremljevalcu ne dovolimo prisotnosti pri pregledu. Vedno, tudi pri mlajših, pa poskušamo vsaj del časa dobiti z mladostnico na samem. O morebitnem zdravljenju odloča mladostnica po 15. letu sama in se tega držimo, čeprav navadno dosežemo tudi soglasje med njo in spremljevalcem glede zdravljenja. Če dekle ne želi, da karkoli povemo o pregledu ali zdravljenju, tega ne razlagamo spremljevalcu

Navadno pri najpogostejših problemih mladostnic ni težav z zdravljenjem. Problem lahko nastane, kadar so take težave samo izgovor za obisk pri ginekologu, resnični vzrok pa je nekaj drugega, npr. potreba po zanesljivi kontracepciji. Takrat se ravnamo tako, da upoštevamo željo mladostnice in ohranimo zaupnost med njo in nami in staršem ne razlagamo o izvidu ali zdravljenju. Zdaj z elektronskimi recepti itak iz ambulante ne prinašajo papirjev, na izvidu za pediatra pa pogosto napišemo samo tisti del pregleda, ki je bil razlog za obisk. Če predpišemo kontracepcijo, jo lahko predpišemo zaradi dismenoreje ali urejanja ciklusa, tako npr. starši laže sprejmejo predpisano zdravljenje, ki ga hči potrebuje.

Včasih se zgodi obratno: da dekle ne zazna potrebe po zanesljivi kontracepciji, pač pa jo zaznajo v njenem ali šolskem/delovnem okolju ali doma. Takrat spremljevalna zaupna oseba nakaže potrebo po takem zdravljenju in se navadno tudi obveže, da bo dekletu dajala ustrezna zdravila. Kadar redno jemanje kljub temu ni zanesljivo (npr. zaradi odhoda v drugo okolje preko konca tedna), posežemo po drugih vrstah zanesljive zaščite – materničnem vložku ali depo injekcijah progestagena.

Priporočena literature:

1. Slovenske smernice za rabo kombinirane hormonske kontracepcije
<https://www.dlib.si/results/?euapi=1&query=%27keywords%3dslovenske+smernice+za+rabo+kombinirane+hormonske+kontracepcije%27&pageSize=25>
2. Slovenske smernice za rabo progestogenske oralne kontracepcije:
<https://www.dlib.si/results/?euapi=1&query=%27keywords%3dslovenske+smernice+za+rabo+progestogenske+oralne+kontracepcije%27&pageSize=25>

3. Slovenske smernice za rabo materničnega vložka:
<https://www.dlib.si/results/?query=%27contributor%3DImamovič-Kumalić%2C+Senka%27&pageSize=25&relation=Zdravniški+vestnik>
4. Slovenske smernice za rabo nujne kontracepcije:
<https://www.dlib.si/results/?euapi=1&query=%27keywords%3dsmernice+za+rabo+nujne+kontracepcije%27&pageSize=25>

6. POMEN SENZORNE INTEGRACIJE ZA RAZVOJ OTROKA

mag. Nevenka Gričar¹, dipl. del. ter.

Marijana Markovič², dipl.del.ter.

Anka Gerbec³, dipl.del.ter.

Staša Rener³, dipl.del.ter.

¹ Zdravstvena fakulteta Ljubljana, Študijski program Delovna terapija

² Zavod za gluhe in naglušne Ljubljana

³ Center za izobraževanje, rehabilitacijo in usposabljanje Kamnik – CIRIUS Kamnik

Delovna terapija je zdravstvena stroka, ki se osredotoča na terapevtsko uporabo vsakodnevnih aktivnosti (okupacij), z namenom omogočiti posamezniku ali skupini sodelovanje v vlogah, navadah in rutinah, ki jih izvaja doma, v šoli, na delovnem mestu, v skupnosti ali drugih okoljih (AOTA, 2014). Pri obravnavi uporabljamo delovni terapevti različne terapevtske modele, pristope in strategije. Eden izmed terapevtskih pristopov je Senzorna integracija po Ayresovi (ASI).

Teorijo in prakso senzorne integracije (SI) je razvila delovna terapevtka Ann Jean Ayres, ki je svoje znanje nadgradila z doktoratom iz psihologije. Senzorno integracijo je definirala kot *»nevrološki proces, ki nam pomaga organizirati senzorno zaznavanje iz lastnega telesa in okolja ter omogoča, da telo te informacije učinkovito uporabi znotraj določenega okolja«* (Ayres, 1979 v Bundy in sod., 2002). Senzorna integracija, kot teorija, izhaja iz domneve, da je predelava in integracija občutkov ključna za učenje in vedenje. Zaradi težav na tem področju se lahko pri posamezniku kaže drugačno delovanje v vsakdanjem življenju kot bi pričakovali glede na njegovo starostno obdobje in situacije. Zagotavljanje ustreznih občutkov pri aktivnem vključevanju v smiselne aktivnosti, lahko izboljša organizacijo in obdelavo čutnega priliva (Bundy in sod., 2002).

Ayres-ova je SI teorijo prvotno razvila na podlagi raziskovanja in obravnave otrok z motnjami učenja, kasneje pa so bili principi terapije uporabljeni pri različnih populacijah, vključno z otroki z motnjami avtističnega spektra ter motnjami pozornosti in hiperaktivnosti (Schaaf in Miller, 2005; Smith Roley, 2006). V zadnjem času se v svetu (predvsem v Veliki Britaniji) pristop ASI širi tudi na področje otrok s posttravmatskim sindromom, mladostnike in odrasle z motnjo v duševnem zdravju ter na starostnike.

Razvoj senzorne integracije je Ayresova predstavila skozi 4 nivoje, ki so ključni pri razvoju spretnosti in sposobnosti. Na *1. nivoju* je izpostavila pomen vestibularnega, propioceptivnega in taktilnega sistema. Vestibularni in propioceptivni sistem pomagata otroku pri dobri organizaciji gibanja oces, drže, ravnotežja, mišičnega tonusa in gravitacijske sigurnosti. Taktilni sistem je pomemben pri oblikovanju vezi med materjo in otrokom, pomaga pri sesanju kasneje pa ima pomembno vlogo pri žvečenju in požiranju. Ta faza je najbolj dejavna v prvih mesecih življenja. Na *2. nivoju* se vsi trije osnovni čuti (dotik, vestibularni in propioceptivni sistem) povežejo in vplivajo na zaznavanje lastnega telesa, koordinacijo obeh strani telesa, motorično načrtovanje, nivo aktivnosti, pozornost in čustveno stabilnost. Vidni in slušni sistem na tem nivoju še ne igrata pomembne funkcije pri razvoju senzorne integracije. Ta faza je najbolj dejavna v otrokovem prvem letu življenja. Na *3. nivoju* v proces senzorne integracije vstopita še vid in sluh. Slušni in vestibularni sistem se povežeta in sodelujeta pri razvoju govora in razumevanju jezika. Vidni sistem se poveže z vsemi tremi osnovnimi senzornimi čuti in skupaj pomagajo

otroku pri natančni vidni zaznavi in koordinaciji oko-roka. Ko otrok doseže ta nivo, lahko izvaja bolj kompleksne namenske aktivnosti (npr. uporablja žlico ali vilice, riše, sestavlja in razstavlja različne stvari). Ta faza je najbolj dejavna v obdobju otrokovega 3. leta starosti. Na 4. nivoju je integracija senzornih sistemov v večji meri zaključena. To se zgodi okoli otrokovega 6. leta starosti, ko je prvi nivo zaključen, drugi nivo je skoraj zaključen, integracija na tretjem nivoju še vedno poteka. Sposobnosti na 4. nivoju so končni produkti predhodnega senzornega procesa, ki je potekal na prejšnjih treh nivojih. Če je senzorni proces potekal tipično, je otrok razvil sposobnost organizacije, koncentracije, zmožnost tvorjenja kompleksnih motoričnih spretnosti, zgrajena je specializacija obeh strani telesa. Otrok z ustreznim razvojem senzorne integracije razvije občutek samospoštovanja, samokontrole in samozaupanja (Ayres, 2008). Tako se lahko otrok kompetentno vključuje v okupacije na različnih področjih (dnevne aktivnosti, vrtec/šola, igra, druženje).

V predšolskem obdobju so senzorne in motorične izkušnje zelo pomembne za optimalni razvoj senzorne integracije. V tem obdobju otrok intenzivneje deluje z evolucijsko starejšimi deli možganov, zato je potrebno tudi temu primerno izbirati aktivnosti. Na to je potrebno opozoriti starše in vzgojitelje, saj je v današnjem času aktivnost otroka prepogosto usmerjena na naloge, ki so povezane s funkcijami višje ležečimi deli CŽS, možganske skorje. V tem času je potrebno zadovoljiti potrebam »plazilskih in sesalskih« možganov.

Senzorna modulacija nam omogoča ravno pravi odziv na določen dražljaj iz okolja. V današnjem času so že dojenčki pogosto izpostavljeni senzorno pre – intenzivnem okolju, kar lahko vodi v težave s senzorno modulacijo. Otroci imajo lahko zaradi tega večje izzive z regulacijo čustev in vedenja. Hkrati danes veliko otrokom primanjkuje izkušenj, pridobljenih preko vestibularnega, proprioceptivnega in taktilnega sistema, ker so preveč časa v otroških lupinicah, vozičkih ali počivalnikih. Pogosto že predšolski otroci preživijo preveč časa pred zasloni. To jim odvzame čas, ko bi lahko izvajali druge, senzorno bogate, aktivnosti, se aktivno igrali. Večina staršev svojim otrokom redno omogoča priložnosti za igro, predvsem v domačem okolju ali na igrišču (npr. tekanje, crkljanje, žgečkanje, guganje, ples, igranje z žogo itd.), manj pa imajo otroci možnosti senzorno bogatih aktivnosti v naravi. Ravno te aktivnosti pa pomembno vplivajo na senzomotorični razvoj ter razvoj socialnih spretnosti (Gričar in sod., 2018).

Kljub spodbudnemu okolju imajo lahko nekateri otroci težave s senzorno integracijo. Kadar je neorganiziranost in slabša predelava senzornih dražljajev tako močna, da otroka ovira pri izvajanju vsakdanjih aktivnosti, govorimo o slabšem delovanju ali motnji.

S pomočjo factorske analize in analize clusterjev so v številnih raziskavah populacije otrok z motnjami v razvoju in nevrotipičnih otrok določili različne vzorce slabšega delovanja na področju senzorne integracije in sicer: *slabša senzorna zaznava* (prepoznavna, razločevanje in interpretacija prilivov), *somatodispraksija* (slabša senzorna zaznava in težave z motoričnim načrtovanjem), *slabše vestibularno procesiranje in težave bilateralne integracije*, *vizualna dispraksija in težave z odzivom na različne senzorne prilive*. Težave na področju senzorne integracije lahko otrok izrazi s posebnostmi v vedenju, kar se kaže v izogibanju ali pretiranem iskanju senzornih dražljajev (Schaaf in Mailloux, 2015).

Schaffova (2015) kot zgodnje znake (0 do 12 mesecev) težav s senzorno integracijo omenja slabo vizualno sledenje in fiksiranje pogleda, močno / negativno reagiranje na dotik, vonj, okus in zvok; slabo vzdrževanje kontrole trupa in glave; odsotnost raziskovanja predmetov z usti; težave pri hranjenju (moteč dotik obraza); negativno vedenje pri brisanju obraza ali umivanju las; udarjanje z glavo ob trde površine; ne-doseganje razvojnih mejnikov gibanja; ne – odzivanje na ime; težave pri prehodu iz tekoče na trdo hrano; slabo imitiranje obrazne mimike in kretenj; ko otrok ne čeblja; nima potrebe po druženju in ima težave na nivoju raziskovanja.

Motnje senzorne integracije se lahko kasneje v vsakdanjem življenju otrok kažejo na različne načine: težave na področju gibanja, težave z motoričnim načrtovanjem, slabše prilagoditvene spretnosti, čustvena labilnost, neorganiziranost, nižja motivacija za raziskovanje okolja ali enostavna – monotona igra (vedno enaka, na isti način), neustrezno vedenje, neprilagodljivost, (lahko je eksploziven ali ima težave pri prehodih iz ene aktivnosti v drugo).

Pri otrocih s težavami senzorne integracije je pomembno, da strokovnjaki prepoznajo zgodnje znake, ki lahko kažejo v to smer in jih napotijo na delovnoterapevtsko obravnavo. Delovni terapevt z dodatnimi znanji iz ASI pri obravnavi otroka na področju SI izvajamo različna ocenjevanja: intervju s starši, vprašalnik za opredelitev senzornega profila otroka (slovenski vprašalnik je v končni fazi razvoja), standardizirano ocenjevanje - »Sensory integration and praxis test« (SIPT). V letošnjem letu, 2019, se pridobiva normativne podatke za otroke od 3. do 13. leta v različnih državah po svetu za nov standardiziran test »Evaluation in Ayres sensory integration« (EASI), kjer aktivno sodelujemo tudi slovenski delovni terapevti. Delovni terapevti na podlagi rezultatov ocenjevanj načrtujemo obravnavo.

Združenje za senzorno integracijo Slovenije je leta 2013 organiziralo prvo izobraževanje za certifikat ASI pri nas, v slovenskem jeziku. Od takrat je specialna znanja za izvajanje ASI pridobilo 35 delovnih terapevtov, 3 fizioterapevti in 3 logopedi. Nekaj SI terapevtov je uspelo prepričati svoje vodstvo za potrebno opremo terapevtske sobe, skladno z načeli ASI (»Fidelity measure«), in že uspešno izvajajo obravnave. Zaradi vse večje želje in potrebe po ASI se starši pogosto obračajo na samoplačniške storitve.

Pri izvajanju obravnave po ASI mora delovni terapevt upoštevati principe, ki jih je postavila že Ayresova: otrokova aktivna vključenost, igrivost, prostor z opremo za bogate senzorne izkušnje (zlasti s taktilnimi, vestibularnimi in propioceptivnim prilivi), spodbujanje adaptivnega odgovora, optimalen nivo vzdraženosti (arousal), omogočanje ravno pravšnjega izziva preko igre, varno okolje in izhajanje iz otrokove notranje motivacije (Ayres 1979; Koomar in Bundy 2002). Delovni terapevt z uporabo pristopa ASI otroku pomaga pri oblikovanju okolja in situacije, ki ga spodbujajo k vedno bolj kompleksnim adaptivnim odzivom (Spitzer in Smith Roley, 2001). Pri ASI je v ospredju »scenarij igre«, niz izbranih aktivnosti s primernimi senzornimi izzivi in ne izvajanje / ponavljanje vaj, kot zmotno omenjajo nekateri avtorji (npr. Holecz, 2013).

Za večanje zanesljivosti uporabe pristopa senzorne integracije po Ayresovi, so Parham in sodelavci (2007 in 2011) na podlagi študij oblikovali elemente ASI, ki preverjajo natančnost izvajanja ASI obravnave (Fidelity Measure): zagotavljanje fizične varnosti, omogočanje senzornih priložnosti, pomoč otroku pri doseganju in vzdrževanju ustreznega nivoja vzdraženosti, spodbujanje posturalne, očesne, oralne ali bilateralne motorične kontrole, spodbujanje praksije in organizacije vedenja, omogočanje sodelovanja otroka pri izbiri aktivnosti, kreiranje aktivnosti za otroka z ravno pravšnji izzivi, zagotavljanje otrokovega uspeha pri izbranih aktivnostih, podpiranje otrokove notranje motivacije za igro, ustvarjanje terapevtskega zaveznitva. Poleg procesnih elementov pa je potrebno zagotoviti tudi strukturne elemente kot so: terapevt s certifikatom ASI, sestavni deli delovno terapevtskega ocenjevalnega poročila, fizično okolje – (ustrezna soba s potrebno opremo), komunikacija s starši in učitelji / vzgojitelji (Parham et al., 2011). V praksi opažamo neprecenljiv pomen sodelovanja staršev in vključevanja učiteljev, vzgojiteljev, spremljevalcev, saj želimo z roko v roki vplivati na kvaliteto izvajanje otrokovih dnevnih aktivnostih na vseh področjih človekovega delovanja.

Učinkovitost ASI je tema številnih raziskav po svetu, saj nekateri avtorji zagovarjajo, da ima ASI obravnavo pozitiven učinek na otrokovo vsakdanje življenje, drugi pa izpostavljajo in

uvrščajo ASI v skupino obravnave, ki nima dokazov o učinkovitosti. V Sloveniji so bile do sedaj opravljene tri raziskave na temo učinkovitosti ASI: pri 10-letnem dečku z motnjo pozornosti in hiperaktivnosti ter motnjo senzorne integracije (Gričar, 2012), 7 letni deklici z aspergerjevimi sindromom (Gričar, 2014) in 8 letni deklici s primanjkljaji na posameznih področjih učenja (Gričar in Markovič, 2019), ki so temeljile na študiji enega primera.

Avtorji, ki omenjajo, da so pozitivni rezultati samo placebo efekt, raziskavam o pozitivnih učinkih ASI očitajo šibko metodologijo (Lang in sod., 2012; Leong in sod., 2014 ipd.), subjektivnost - ni neodvisnega ocenjevalca (Foxy in Mulick, 2015), ne navajajo, ali so bile pri obravnavi upoštevane pomembna merila/standardi, ki so potrebna za to, da lahko govorimo o ASI ali pa so bile v konkretnih primerih uporabljene senzorne diete, senzorne stimulacije ipd. V zadnjem času je bilo opravljenih nekaj raziskav, kjer natančno opišejo zgoraj omenjene standarde. Te raziskave v svojih izsledkih ugotavljajo izboljšanje otrokovega vsakdanjega delovanja in zmanjšanje neustreznega vedenja pri otrocih z avtizmom (Case-Smith in sod., 2014; Iwanaga in sod., 2014; Pfeiffer in sod., 2011, Schaaf in sod., 2014, Schaaf in sod., 2017). Schaaf in sodelavci (2014) so izvedli raziskavo, kjer je bil vključen neodvisni ocenjevalec in se je pokazala statistično značilna razlika pri izboljšanju izvedbe dnevnih aktivnosti in pri izboljšanju na »Goal Attainment Scale«. Zato je potrebno posamezne raziskave kritično oceniti ali gre resnično za ASI ali pa gre za uporabo senzorne diete, senzorne stimulacije, senzorni strategij, ali gre pri otrok sploh za motnjo SI ipd.

LITERATURA

1. American Occupational Therapy Association (2015). Occupational Therapy for Children and Youth Using Sensory Integration Theory and Methods in School-Based Practice. Am J Occup Ther 69 (Supl 3).
2. Ayres, A.J. (1979). Sensory integration and the child. 3rd ed. Los Angeles: Western Psychological Services.
3. Ayres, A.J., (2008), Sensory integration and the child. Los Angeles: Western Psychological Services, 3-59.
4. Bundy, A.C., Lane, S.J.L. in Murray E.A. (2002). Sensory integration: theory and practice . 2nd ed. Philadelphia : F.A. Davis company.
5. Case-Smith, J., Lindy, L. W. in Fristad, M. A. (2014). A systematic review of sensory processing interventions for children with autism spectrum disorders. Autism 19(2) 133 –148.
6. Foxy, R. M. in Mulick, J.A. (2015). Controversial Therapies for Autism and Intellectual Disabilities. New York: Taylor&Francis.
7. Gričar, N. (2012). Učinkovitost uporabe pristopa senzorne integracije. V: Dodajmo mladost letom [Elektronski vir] Bled: Zbornica delovnih terapevtov Slovenije.
8. Gričar, N. in Kovačič, A. (2014). Effectiveness of sensory integration therapy. V: European Congress of Sensory Integration: Programme & abstracts. Naantali: Finnish Sensory Integration Association.
9. Gričar, N. in Markovič, M. (2019). Pogled v prihodnost – znanstveni posvet ob 55. Letnici izobraževanja delovnih terapevtov. Ljubljana: Zdravstvena fakulteta.
10. Gričar N, Bartolac A, Sangster Jokić CA (2018). The exposure of preschool children to technology and its relationship to children's play. HealthOnline 2018: Aktivna vloga pacienta v digitalni dobi. Univerza v Ljubljani: Zdravstvena fakulteta. Dostopno na: http://www2.zf.uni-lj.si/images/stories/datoteke/Zalozba/HealthOnline_2018.pdf <29.4.2019>.
11. Holecz, A. (2013). Zgodnja obravnava otroka z motnjami avtističnega spektra. Ljubljana: Pedagoška fakulteta.
12. Koomar, JA. and Bundy, AC. Creating direct intervention from theory. In: Bundy, A.C., Lane, S.J.L. et al. Sensory integration: theory and practice. 2nd ed. Philadelphia : F.A. Davis company. 2002: 261-302.

13. Lang R., Reilly M., Healy O. in Sodelavci (2012). Sensory integration therapy for autism spectrum disorders: A systematic review. *Research in autism spectrum disorder* 6 (3), 1004-1018.
14. Leong H.M., Carter M., Stephenson J. (2015). Systematic review of sensory integration therapy for individuals with disabilities: Single case design studies. *Res Dev Disabil* 47, 334-351.
15. Parham, LD., Cohn, ES., et al. Fidelity in sensory integration intervention research. *The American Journal of Occupational Therapy* 2007: 61(2), 216-227.
16. Parham, LD., Cohn, ES., et al. (2011). Development of a fidelity measure for research on the effectiveness of the Ayres Sensory Integration® Intervention research. *The American Journal of Occupational Therapy*: 65(2), 133-142.
17. Pfeiffer B.A., Koenig K., Kinnealey M., Sheppard M., Henderson L. (2011). Effectiveness of sensory integration interventions in children with autism spectrum disorders: a pilot study. *American Journal of Occupational Therapy*: 65(1), 76-85.
18. Schaaf, RC. in Miller LJ. Novel therapies for developmental disabilities occupational therapy using a sensory integrative approach. *Journal of Mental Retardation and Developmental Disabilities* 2005: 11, 143-148.
19. Smith Roley, S. Sensory integration theory revisited. In: Schaaf, R.C. and Smith Roley, S. *Sensory integration: Applying clinical reasoning to practice with diverse populations*. Austin: Pro-ed, Inc, 2006: pp. 1-14.
20. Spitzer, S. in Smith Roley, S. Sensory integration revisited: A philosophy of practice. In: Smith Roley, S., Blanche, E.I. et al. *Understanding the Nature of Sensory Integration With Diverse Populations*. Austin: Pro-ed, Inc, 2001: 3-28.
21. Schaaf, R. C., Benevides, T., Mailloux, Z., Faller, P., et al. (2014). Intervention for Sensory Difficulties in Children with Autism: A Randomized Trial. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 44 (7), 1493–1506. Pridobljeno s <http://link.springer.com/article/10.1007%2Fs10803-013-1983-8>.
22. Schaaf, R.C. in Mailloux Z. (2015). *Clinician's guide for implementing Ayres Sensory Integration: Promoting Participation for Children with autism*. AOTA Press: Bethesda.