FIZIOTERAPIJA OSOBA OBOLJELIH OD TURNER SINDROMA

Trupeljak, Ivana

Undergraduate thesis / Završni rad

2020

Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj: **University of Rijeka, Faculty of Health Studies / Sveučilište u Rijeci, Fakultet zdravstvenih studija u Rijeci**

Permanent link / Trajna poveznica: https://urn.nsk.hr/urn:nbn:hr:184:872346

Rights / Prava: In copyright / Zaštićeno autorskim pravom.

Download date / Datum preuzimanja: **2024-03-28**

Repository / Repozitorij:

Repository of the University of Rijeka, Faculty of Health Studies - FHSRI Repository

zir.nsk.hr

UNIRI DIGITALNA KNJIŽNICA

Image not found or type unknown

SVEUČILIŠTE U RIJECI

FAKULTET ZDRAVSTVENIH STUDIJA

PREDDIPLOMSKI STRUČNI STUDIJ FIZIOTERAPIJA

Ivana Trupeljak

FIZIOTERAPIJA KOD PACIJENATA S TURNEROVIM SINDROMOM

Završni rad

Rijeka, 2020.

UNIVERSITY OF RIJEKA

FACULTY OF HEALTH STUDIES

UNDERGRADUATE STUDY OF PHYSIOTHERAPY

Ivana Trupeljak

PHYSIOTHERAPY IN PATIENTS WITH TURNER'S SYNDROME

Final work

Rijeka, 2020.

Mentor rada:

Pregledni rad obranjen je dana _____

u/na_____, pred povjerenstvom u sastavu:

1._____

2._____

3._____

Izvješće o provedenoj provjeri izvornosti studentskog rada

Opći podatci o studentu:

Sastavnica	
Studij	Preddiplomski stručni studij Fizioterapija
Vrsta studentskog rada	Završni rad
Ime i prezime studenta	Ivana Trupeljak
JMBAG	1116027

Podatci o radu studenta:

Naslov rada	
Ime i prezime mentora	Kristijan Zulle
Datum predaje rada	2.9.2020.
Identifikacijski br. podneska	1378132495
Datum provjere rada	2.9.2020.
Ime datoteke	Završni rad – Turnerov sindrom
Veličina datoteke	63.3K
Broj znakova	78758
Broj riječi	12040
Broj stranica	44

Podudarnost studentskog rada:

Podudarnost (%)
8%

Izjava mentora o izvornosti studentskog rada

Mišljenje mentora	
Datum izdavanja mišljenja	
Rad zadovoljava uvjete izvornosti	DA
Rad ne zadovoljava uvjete izvornosti	–
Obrazloženje mentora (po potrebi dodati zasebno)	Rad je urađen u skladu s naputcima za izradu završnog rada FZSRI te zadovolja uvjete izvornosti

Datum

Potpis mentora

ZAHVALA

Mentoru, mag. physioth. Kristijanu Zulle, čija je osobna nijansa studij učinila toplim i profesionalnim domom hvala na prenesenom znanju, podršci, nepokolebljivom optimizmu i izvrsnoj suradnji.

Mom beskrajnom izvoru inspiracije, najnježnijoj vatri kritike, neraskidivoj potpori i najsmislenijem davežu. Mojoj obitelji. Za sjećanje, neka bude vječno. Hvala.

Sadržaj

SAŽETAK VIII

SUMMARY IX

1. UVOD 1

2. PREGLED TURNER SINDROMA 2

2.1. Uvod u genetiku i etiologija Turner sindroma 2

2.2. Epidemiologija 3

2.3. Patofiziologija 3

2.4. Klinička slika 3

2.4.1. Fenotip 3

2.4.2. Ortopedske malformacije 4

2.4.3. Kardiovaskularne malformacije 5

2.4.4. Endokrinopatije 5

2.4.5. Urogenitalne malformacije 6

2.4.6. Psihosocijalni pristup 6

2.5. Dijagnoza 6

2.6. Medicinski tretman 6

2.6.1. Terapija hormonom rasta 8

2.6.2. Terapija srčanih malformacija 8

2.6.3. Slušna terapija 9

2.6.4. Terapija estrogenom 9

2.6.5. Osteopenija i terapija vitaminom D 9

3. FIZIOTERAPIJA KOD PACIJENATA S TURNEROVIM SINDROMOM 10

3.1. Testovi procjene agilnosti djevojčica s Turner sindromom 10

3.2. Frakture kod Turner sindroma 12

3.3. Fizioterapija deformiteta kralježnice 15

3.4. Fizioterapija sindroma kubitalnog kanala 18

3.5. Fizioterapija osteoartritisa kuka i koljena 20

3.5.1. Terapijsko vježbanje 24

3.5.2. Hidroterapija 25

3.5.3. Manualna terapija 25

3.5.4. Termoterapija 25

3.5.5. TENS / elektroterapija 25

3.5.6. Korištenje ortopedskih pomagala 25

3.6. Fizioterapija spuštenih stopala 25
3.7. Taktilna osjetljivost kod Turner sindroma 26
3.8. Kardiološka rehabilitacija 27
4. ZAKLJUČAK 28
LITERATURA 30
KRATKI ŽIVOTOPIS PRISTUPNIKA 35

SAŽETAK

Turnerov sindrom ili sindrom urođene hipoplazije jajnika prvi put je opisao liječnik Henry Turner 1938. god. u Oklahomi. Radi se o kromosomopatiji s potpunom ili djelomičnom monosomijom kromosoma X, u fenotipski ženske osobe, a povezan je s jednom ili više kliničkih manifestacija. Turnerov sindrom zabilježen je u otprilike 1 na 2000 do 1 na 2500 živorđenih. Prenatalno se dijagnosticira amniocentezom ili uzorkovanjem korionskih resica, a postnatalno genskim testom kariotipizacije. Najkarakterističniji klinički znakovi su nizak rast i izostanak sekundarnih spolnih karakteristika, uz brojne druge simptome od kojih su najčešće mišićno-koštane i kardiovaskularne malformacije te umanjena sposobnost kognitivnog funkcioniranja, složenih psihomotornih vještina i socijalnih vještina. Liječenje ovisi o simptomima i može uključivati operativne tehnike zbog srčanih malformacija, uz obveznu hormonsku nadomjesnu terapiju hormonom rasta zbog niskog rasta i egzogenu nadoknadu estrogena zbog izostajanja sekundarnih spolnih karakteristika. Nadomjesna hormonska terapija omogućava jednaku dužinu života kao u zdrave populacije, međutim, povećan je rizik za nastanak osteopenije i osteoporoze, pretilosti, povišenja krvnog tlaka, pojavu dijabetesa i drugih bolesti i simptoma koji značajno utječu na kvalitetu života. Pet je područja prema kojima su napravljene glavne smjernice medicinskog tretmana oboljelih od Turnerovog sindroma : dijagnostička i genetska pitanja, rast i razvoj tijekom djetinjstva i adolescencije, prirođene i stečene kardiovaskularne bolesti, njega odraslih i druge popratne bolesti te neurokognitivna pitanja. Oboljelima je potreban individualan pristup multidisciplinarnog tima, u kojem fizioterapeut, slijedeći cjelovit, sveobuhvatan pristup, cilj provedbe fizioterapijskog postupka bazira na osnovi komplikacija medikamentno induciranog rasta i razvoja, osteopenije i osteoporoze te kongenitalnih mišićno-koštanih i kardiovaskularnih malformacija, osiguravajući pritom kvalitetnu i povjerljivu suradnju s pacijentom i timom. Interprofesionalni pristup multidisciplinarnog tima i adekvatna suradnja s pacijentom najefikasnije će dovesti do optimalnih ishoda u liječenju i rehabilitaciji oboljelih od Turner sindroma.

Ključne riječi: Turnerov sindrom, spolni kromosom, liječenje, fizioterapija.

SUMMARY

Turner's syndrome, also known as congenital ovarian hypoplasia was first described in 1938 by doctor Henry Turner, in Oklahoma, Texas. The syndrome is defined as a chromosomopathy with complete or partial monosomy of chromosome X which occurs in a female and it is related to one or more clinical manifestations. In average, Turner's syndrome appears to occur in approximately 1 in 2000 to 1 in 2500 newborns, which is around 0.04 – 0.05 %. Prenatally, it is diagnosed by amniocentesis or by sampling chorionic villi, and postnatally by a genetic karyotyping test. The most common clinical signs are significant growth deficit, the absence of secondary sexual characteristics, among many other symptoms, including musculoskeletal and cardiovascular malformations and the lack of cognitive functionality in the area of social and psychomotor skills as the most often cases. The treatment depends on the symptoms and can include operational techniques due to heart malformations, along with mandatory hormone replacement therapy by growth hormone to stimulate growth and exogenous estrogen replacement due to lack of secondary sexual characteristics. Hormone replacement therapy extends the lifetime expectancy to the one of an average healthy person, but comes with increased risk of osteporosis and osteopenia, higher blood pressure, obesity, diabetes and other diseases and symptoms that significantly affect the quality of life. There are five categories upon which main guidelines were created for medical treatment of a patient with Turner's syndrome : diagnostic and genetic issues, growth and development during childhood and adolescence, congenital and acquired cardiovascular diseases, adult care and neurocognitive issues. Every patient requires an individual approach provided by a multidisciplinary team in which the physiotherapist, following the comprehensive plan, bases the goal of implementing the physiotherapeutic procedure on the basis of complications of drug-induced growth and development, osteporosis and osteopenia as well as congenital musculoskeletal and cardiovascular malformations, assuring the quality and confidential collaboration with the patient and the team. Interprofessional approach of a multidisciplinary team and the adequate collaboration with a patient will lead to desired and optimal outcomes in the treatment and rehabilitation of a patient with Turner's syndrome.

Keywords: Turner's syndrome, sex chromosome, treatmant, physiotherapy.

1. UVOD

Turnerov sindrom (TS), koji se također naziva sindromom urođene hipoplazije jajnika, prvi je opisao Henry Turner, liječnik iz Oklahome, 1938. godine(1). To je najčešći spolni kromosomski poremećaj u fenotipski ženske populacije do kojeg dolazi uslijed djelomičnog ili potpunog nedostatka jednog od dva X kromosoma, a povezan je s jednom ili više kliničkih manifestacija(1). Jedina je monosomija spojiva s gotovo normalnim životnim vijekom(2). Procjenjuje se da je prevalencija Turnerovog sindroma od 1 na 2000 do 1 na 2500 živorođenih. Otprilike 50% žena s Turner sindromom ima kariotip, odnosno broj i izgled kromosoma u jezgri eukariotske stanice, karakteriziran monosomijom X (45, X0), dok preostalih 50% ima kariotip karakteriziran mozaičnom komponentom X kromosoma (45, X s mozaicizmom)(1). Većina (99%) ovakvih trudnoća završava spontanim pobačajem, obično tijekom prvog tromjesečja trudnoće, a sve češćom primjenom ultrasonografije prepoznato je da su neke trudnoće s fetalnim kariotipom 45, X0 koje napreduju u drugo tromjesečje povezane s nuhalnim cistama, teškim limfedemom ili hidropsom fetusa. Takve trudnoće povezane su s velikom učestalošću smrti fetusa(3). Turnerov sindrom povezan je sa zapanjujućim nizom mogućih abnormalnosti, a većina autora smatra da ih uzrokuje haploinsuficijencija gena koja nastaje kad diploidni organizam ima samo jednu od dvije funkcionalne kopije gena, a eksprimira se na jednom ili oba X kromosoma(3). Glavna područja skrbi o oboljelima od Turner sindroma su : dijagnostička i genetska pitanja, rast i razvoj tijekom djetinjstva i adolescencije, prirođene i stečene kardiovaskularne bolesti, njega odraslih i druge popratne bolesti te neurokognitivna pitanja(4). Najčešće, Turnerov sindrom je sporadičan događaj, a rizik od recidiva ne povećava se za sljedeće trudnoće, osim rijetkih izuzetaka(1).

Pacijenti s Turnerovim sindromom imaju brojne sekundarne bolesti i zahtijevaju da se u njegu uključi multidisciplinarni tim. Primarni pružatelj zdravstvene usluge trebao bi nadzirati većinu probirnih testova i praćenje njege, a ostale specijalnosti trebale bi uključivati kardiologiju, endokrinologiju, opstetriciju i ginekologiju, oftalmologiju, audiologiju, nefrologiju, ortopediju i fizioterapiju(1). Ključna je kvalitetna komunikacija adekvatnih zdravstvenih stručnjaka, posebno s primarnim timom, kako bi mogli riješiti sve potencijalne komplikacije. Medicinske sestre koje su specijalizirale obuku iz genetike pružaju edukaciju pacijenata, nadziru pacijente i koordiniraju preporuke i komunikaciju između članova zdravstvenog tima. Liječnici nadziru efikasnost primjene hormonske terapije i rade s pacijentima i njihovim obiteljima na primjeni i poštivanju propisa(1). Fizioterapeuti bi rehabilitaciju trebali koncipirati i provoditi na osnovi komplikacija induciranog rasta i razvoja, osteopenije i osteoporoze kao rezulatata hormonski

neadekvatnog odgovora zbog atrofije gonada te prilagođenim vježbama i primjenom fizikalnih agenasa voditi računa o prirođenim i stečenim mišićnokoštanim, neurološkim, kardiološkim i endokrinološkim bolestima i simptomima.

Cilj rada je prikazati problematiku Turnerovog sindroma te kroz elaboraciju simptomatologije objasniti medicinski tretman i fizioterapeutski pristup oboljelima koji bi trebao biti individualiziran, temeljit i sveobuhvatan. Interprofesionalni pristup tima i dobra suradnja na relaciji pacijent-interdisciplinarni tim najefikasnije će dovesti do optimalnih ishoda za pacijente s Turnerovim sindromom.

2. PREGLED TURNER SINDROMA

2.1. Uvod u genetiku i etiologija Turner sindroma

Kariotip predstavlja broj i izgled kromosoma u jezgri eukariotske stanice, odnosno kromosomski komplement jedne osobe. Jedan ženski kariotip ima 46, XX kromosoma, dakle 22 para autosoma i jedan par spolnih kromosoma (XX). Osnovne karakteristike kromosoma u stanici su njihov broj, veličina, oblik, dužina krakova i položaj centromere. Na osnovi ovih karakteristika kromosoma izvodi se kariotipizacija, metoda koja predstavlja identifikaciju kromosoma, odnosno uočavanje njihovih numeričkih promjena i strukturnih rearanžmana(2).

Numeričke aberacije, odnosno promjene u broju kromosoma podjeljene su na euploidije i aneuploidije. Euploidije su promjene broja cijelog haploidnog kromosomskog seta (2 seta čine diploidni organizam). One dakle zahvaćaju sve kromosome u kromosomskom setu i letalne su. Aneuploidije predstavljaju odstupanje u broju pojedinih parova iz kromosomskog seta što rezultira abnormalnim fenotipom. Strukturne aberacije predstavljaju promjene u strukturi kromosoma, a četiri osnovna tipa strukturnih aberacija su delecije, duplikacije, inverzije i translokacije(2).

Turnerov sindrom nastaje kao rezultat delecije tj. gubitka dijela jednog od dva X kromosoma ili nefunkcioniranja jednog X kromosoma. Jedina je monosomija spojiva s gotovo normalnim životnim vijekom. Otprilike polovinu oboljelih od Turner sindroma karakterizira monosomija X (45, XO), od kojih je 80% izgubilo X kromosom očevog porijekla, dok većina od preostalih 50% oboljele populacije ima mozaičnu kromosomsku komponentu koja je rezultat delecije dijela jednog X kromosoma (45,X s mozaicizmom)(1). U izazivanju fenotipskih osobina karakterističnih za Turnerov sindrom važnu ulogu ima delecija kratkog kraka kromosoma X(2).

2.2. Epidemiologija

Turnerov sindrom zabilježen je u otprilike 1 na 2000 do 1 na 2500 živorođenih, međutim, prava prevalencija ostaje nepoznata jer mnoge pacijentice s blagim fenotipom mogu ostati nedijagnosticirane ili im se sindrom dijagnosticira u kasnoj odrasloj dobi. Pojava Turnerovog sindroma gotovo je ista u različitim etničkim skupinama i različitim zemljama. S povećanom sviješću o prenatalnom ultrazvučnom pretraživanju smanjuje se prevalencija Turnerovog sindroma zato što neke majke koje nose fetus s Turnerovim sindromom odlučuju prekinuti trudnoću(1).

2.3. Patofiziologija

Većina slučajeva Turnerovog sindroma nije naslijeđena. Kad je uzrok monosomija X, kromosomska abnormalnost slučajni je događaj tijekom formiranja reproduktivnih stanica roditelja. Pogreška u staničnoj diobi naziva se nedisjunkcija i može rezultirati reproduktivnim stanicama s nenormalnim brojem kromosoma. Na primjer, zbog nedisjunkcije, spolni kromosom može se izgubiti iz jajeta ili spermatozoida. Ako atipična reproduktivna stanica doprinosi genetskom sastavu djeteta, svaka će stanica posjedovati jedan X kromosom, a drugi spolni kromosom će nedostajati(1).

2.4. Klinička slika

2.4.1. Fenotip

Osobe s dijagnozom Turner sindroma niskog su rasta u 95-100% slučajeva(4). Rast djece s Turnerovim sindromom karakterizira blago intrauterino ograničenje rasta, spori rast u dojenačkoj dobi i djetinjstvu u 50% slučajeva i zaostajanje rasta u pubertetu(1,4). Zbog zakašnjelog epifiznog zatvaranja može doći do povećanja u visini nakon 20. godine života, a očekivana krajnja visina iznosi otprilike između 143 i 150 cm(1).

Kratki vrat i niska linija kose prisutni su u 40% slučajeva, pterigija na stražnjoj strani vrata u 20%, limfedemi na dorzalnoj strani šaka i stopala i pigmentirani madeži u 25%, a hipoplazija i distrofija noktiju u 10% oboljelih od Turnerovog sindroma(4).

Najčešće promjene na očima kod pacijenata s Turnerovim sindromom su epikantus (25%), kratkovidnost (25%), strabizam (15%) i ptoza kapka (10%)(4). Poremećaji prednje očne komore također su češći kod djevojčica s Turnerovim sindromom nego kod onih bez i mogu se eksprimirati kao kongenitalni glaukom(3).

Usna šupljina karakterizirana je mikrognatijom uslijed poremećaja u razvoju čeljusti u 60% slučajeva i visoko položenim nepcem u 35% slučajeva(4).

Ponavljajući otitis media javlja se u 60% slučajeva, poremećaji sluha u 30%, a deformacije vanjskog uha u u 15% slučajeva(4). Uz to, često se javlja progresivni senzoneuralni gubitak sluha, što zahtijeva uporabu slušnih pomagala(3).

Budući da pretilost može predstavljati problem kod djevojčica s Turnerovim sindromom, trebalo bi razgovarati o prehrani i vježbanju za kontrolu tjelesne težine(3).

Kasnije u djetinjstvu, ukoliko ranije nije dijagnosticiran, na Turnerov sindrom može se sumnjati prvenstveno zbog niskog rasta. Ostala istaknuta obilježja u tinejdžerskim godinama su odgođeni pubertet i odgođena menarha zbog disgeneze gonada, a kod odraslih žena anovulacija i neplodnost(3).

Iako je inteligencija normalna, kod pojedinaca s Turnerovim sindromom učestalije su neurokognitivne i psihološke poteškoće. One se odnose na poteškoće u učenju, posebice s obzirom na prostornu percepciju, vizualno-motoričku integraciju, matematiku, pamćenje, smanjenu sposobnost formuliranja ciljeva i planiranje djelovanja za njihovo postizanje, te smanjen raspon pažnje. Kao rezultat toga, neverbalni IQ kod osoba s Turnerovim sindromom ima tendenciju biti niži od verbalnog IQ. Poteškoće ponašanja razlikuju se prema dobi. Mlađe djevojke mogu biti hiperaktivne, nezrele i anksiozne, a tjeskoba, depresija i nezadovoljavajući odnosi s vršnjacima češći su kod starijih djevojčica.(3)

U osoba s Turnerovim sindromom može se manifestirati X-vezani recesivni poremećaj, poput hemofilije, zbog nedostatka jednog X kromosoma. Stoga, kada se kod žena utvrdi poremećaj povezan s X kromosomom, treba razmotriti mogućnost Turnerovog sindroma uzrokovanog monosomijom X (odsutnost X kromosoma: 45, X) i strukturnom abnormalnošću X kromosoma(3).

2.4.2. Ortopedske malformacije

Skelet oboljelih od Turnerovog sindroma karakterizira zaostajanje koštane dobi u 85% slučajeva i osteopenija u 50 do 80% slučajeva, zbog koje je povećan rizik od nastanka osteoporoze u kasnijoj životnoj dobi. Kraniofacijalna obilježja karakteristična za Turnerov sindrom su retrognatija, što predstavlja izbočen položaj jedne čeljusti u odnosu na drugu te mikrognatija tj. kratka gornja i donja čeljust, rotirane prema straga. Prsni koš je postavljen široko, sa široko razmaknutim i uvučenim bradavicama. Može biti prisutno i udubljenje prednje

stijenke prsnog koša, no to je nešto rjeđe. Na gornjim ekstremitetima uočava se valgus položaj lakta u 50% slučajeva, kratka četvrta i/ili peta metakarpalna kost u 35% i Madelungova deformacija u 5% slučajeva. Madelungova deformacija nastaje kao posljedica zaostajanja distalnog dijela lakatne kosti u rastu, zbog čega se njena epifiza naginje u stranu, a glavica lakatne kosti prominira. Šaka je posljedično u subluksacijskom položaju sa smanjenom stabilnošću ručnog zgloba. Na kralježnici su česte deformacije u vidu skolioze i kifoze, a vrat je nešto kraći. Na donjim ekstremitetima zamjećuje se valgus deformacija koljena, *tuberositas tibiae* je prominentan i smješten atipično, medijalni femoralni kondil je često hipertrofičan(4), a kongenitalna razvojna displazija kukova pridonosi razvoju artritisa kukova u starijih osoba(3). Kod pacijentica s Turnerovim sindromom zamjećena je također nešto češća pojavnost hiperekstenzije palca, kratka i široka stopala te pes planovalgus, tj. spuštena stopala(4).

2.4.3. Kardiovaskularne malformacije

Prevalencija kardiovaskularnih abnormalnosti među pacijentima s Turnerovim sindromom varira između 20% i 40%. Kardiovaskularne nepravilnosti obično uključuju lijevu stranu srca(3). Bikuspidalna aortna valvula najčešća je malformacija, nakon čega slijedi koarktacija aorte i aortalna dilatacija/aneurizma(4). Ostala manje uobičajena, ali još uvijek značajna kardiovaskularna oštećenja kod pojedinaca s Turnerovim sindromom su: prolaps mitralne valvule, djelomična anomalična drenaža plućnih vena i sindrom hipoplastičnog lijevog srca. Mnoge od tih malformacija rezultiraju povećanom osjetljivošću na endokarditis, pa je stoga neophodna profilaktička primjena antibiotika prije zubnih ili kirurških zahvata. Zbog ovih i brojnih drugih mogućih srčanih malformacija, pacijenticama se savjetuje ehokardiogram i MR svake 3 godine(3).

2.4.4. Endokrinopatije

Do 50% djevojčica s Turnerovim sindromom ima hipertenziju(4), i kad se utvrdi, treba ju strogo tretirati i kontrolirati. Iako je hipertenzija u većini slučajeva idiopatska, treba pažljivo potražiti kardiovaskularne ili bubrežne uzroke(3).

Intolerancija na glukozu javlja se kod 15-50% pacijentica s Turnerovim sindromom, a šećerna bolest tipa 2 zabilježena je kod 10% oboljelih djevojčica(4). Nadziranje koncentracije glukoze u krvi treba razmotriti kod djevojčica koje imaju prekomjernu tjelesnu težinu i kod onih koje imaju pozitivnu obiteljsku anamnezu šećerne bolesti tipa 2(3).

Autoimuni poremećaji koji su češći kod pojedinaca s Turnerovim sindromom od opće populacije uključuju Hashimoto tireoiditis, celijakiju, upalnu bolest crijeva i juvenilni

reumatoidni artritis. Pojedinci s Turnerovim sindromom posebno su izloženi riziku od razvoja hipotireoze, ali to se rijetko događa prije dobi od 4 godine(3).

2.4.5. Urogenitalne malformacije

Otprilike trećina pacijentica s Turnerovim sindromom ima strukturne malformacije bubrega, od čega je kod njih 15% zabilježen dvostruki sustav sakupljanja ili atipična vaskularna opskrba(4). Iako većina ovih malformacija nema klinički značaj, može rezultirati povećanim rizikom od hipertenzije, učestalijih infekcija mokraćnog sustava i hidronefroze.

2.4.6. Psihosocijalni pristup

Zdravstveni djelatnik trebao bi obratiti pozornost na psihološku podršku koja je djetetu i obitelji potrebna kako bi se optimizirala djetetova psihosocijalna prilagodba, zatim pružati podršku obitelji upućivanjem na druge osobe s Turnerovim sindromom, na roditelje djece s Turnerovim sindromom ili grupe podrške oboljelima od Turnerovog sindroma te educirati obitelj o sindromu(3).

2.5. Dijagnoza

Turnerov sindrom može se prenatalno dijagnosticirati uzorkovanjem korionskih resica ili amniocentezom. Na Turnerov sindrom treba posumnjati kada prenatalni ultrazvuk pokaže fetalnu hidropsu, cističnu higromu ili srčane mane. Dijagnoza nakon rođenja zahtijeva potvrdu pomoću testa kariotipa. Ponekad kariotip može biti normalan ako je u pitanju mozaicizam. Za potvrđivanje dijagnoze kod osoba s ranije navedenim karakterističnim kliničkim značajkama potrebno je genetsko ispitivanje s kariotipskom analizom. Prvi korak je analiza kariotipa s mononuklearnim stanicama periferne krvi(1).

2.6. Medicinski tretman

S obzirom na to da se radi o genskoj anomaliji, ne postoji specifično liječenje već se ono sastoji od tretmana prilagođenih individualnim pratećim komorbiditetima.

Medicinski tretman dojenčadi s Turnerovim sindromom uključuje procjenu karakterističnih zdravstvenih stanja uslijed potpunog ili djelomičnog nedostatka X kromosoma. To podrazumijeva pregled djetetovih kukova zbog moguće displazije(5), pregled sluha, kardiološki pregled zbog mogućih kardiovaskularnih malformacija, redovito praćenje krvnog tlaka i perifernog pulsa tijekom svakog pregleda, pregled i praćenje razvoja urogenitalnog trakta i uspostavljanje vodećih malformacija koje mogu ostaviti značajnije posljedice na djetetovo zdravlje(3). Roditelje je potrebno informirati i educirati o problemima hranjenja koji nastaju

uslijed smanjenog refleksa gutanja i sisanja zbog oštećene usne motoričke funkcije(6), educirati ih o endokrinoj terapiji za razvijanje sekundarnih spolnih karakteristika kao i o potencijalnoj neplodnosti u odrasloj dobi(7), te im pružiti informacije o psihosocijalnoj potpori.

Tijekom prve godine života redovito se nastavlja s prethodnim pretragama, nadzire se djetetova težina, tlak i puls tijekom svakog fizikalnog pregleda, a uključuje se oftalmološko praćenje i praćenje sluha(8). Pojava hipertenzije se agresivno tretira uz traženje bubrežnih i kardiovaskularnih uzroka. U slučaju zakašnjelog neuromišićnog razvoja, dijete se uključuje u odgovarajuće neurorazvojne programe(3).

Do pete godine života nastavlja se s praćenjem navedenog, s naglaskom na praćenje djetetovog rasta i nadzor prisutnih komorbiditeta. U slučaju bilježenja zaostajanja u rastu počinje se s primjenom hormona rasta koji učinkovito djeluje na normalizaciju visine. Uvodi se ispitivanje štitne žlijezde zbog veće učestalosti oboljenja, najčešće u vidu hipotireoze uzrokovane autoimunim tireoiditisom(9). U ovoj dobi procjenjuje se djetetov kognitivni razvoj i audio-vizualno-prostorna percepcija te se dijete uključuje u predškolske programe prilagođene poteškoćama u razvoju(3).

U dobi do trinaeste godine života, i dalje se pažljivo prati sve ranije navedeno, a roditelj djetetu treba objasniti dijagnozu Turnerovog sindroma i njegov tretman, po preporuci, što je ranije moguće(3). Uvodi se terapija estrogenom jer Turnerov sindrom obično prati hipergonadotropni hipodonadizam i primarna ili sekundarna amenoreja zbog disgeneze gonada(4). I dalje se pažljivo bilježi djetetov rast i razvoj kao i odgovor na terapiju hormonom rasta. S obzirom na rast izazvan hormonom rasta, u ovoj dobi je potrebno obratiti pozornost na razvoj kralježnice zbog veće vjerojatnosti od pojave skolioze, kifoze i lordoze kod djevojčica s Turnerovim sindromom(3). Prati se djetetov napredak u školi, eventualne poteškoće u učenju, nedostatak pažnje, hiperaktivnost i poteškoće u razvoju društvenih vještina. Ukoliko je potrebno, dijete se upućuje logopedu, školskom pedagogu i psihologu a važna je i kvalitetna, povjerljiva komunikacija roditelja s djetetom(3).

Tijekom adolescencije i rane odrasle dobi i dalje se nastavlja s praćenjem ranije navedenog, a pažnja se usmjerava na pojavu pigmentiranih madeža zbog povećanog rizika od pojave melanoma(10,11) i na eventualnu pojavu prekomjerne tjelesne težine zbog pojave dijabetesa i hiperlipidemije. Prati se razvoj sekundarnih spolnih karakteristika(12), a ukoliko terapija estrogenom izazove pojavu limfedema, oni se tretiraju manualnom limfnom drenažom, redovitim vježbanjem i primjenom diuretika(13). S obzirom na to da djevojke s Turnerovim

sindromom imaju tendenciju biti socijalno nezrele u odnosu na vršnjakinje, nadgleda se njihova socijalna adaptacija. Djevojkama se u ovoj dobi također pruža psihoseksualno i gensko savjetovanje, a ukoliko začeće nije moguće, ukazuje im se na mogućnost usvajanja(14). Teži se ka što kvalitetnijoj prilagodbi na odraslu dob(3).

2.6.1. Terapija hormonom rasta

Terapija hormonom rasta (GH) standardna je skrb za dijete s Turnerovim sindromom i obično započinje nakon što djetetova visina padne ispod petog postotka u odnosu na zdrave djevojčice iste dobne skupine. Biosintetski ljudski GH povećava stopu rasta kod većine djevojčica, no bez napredovanja koštane dobi. GH dakle ubrzava rast i poboljšava konačnu posturu odraslih(3).

Rast se u odrasloj dobi povećava za 8 do 10 cm ukoliko se terapija GH-om primjenjuje minimalno 6 godina, a estrogenska terapija se odgodi(15,16), no primjenom GH-a u ranoj dobi i u velikim dozama postignut je porast rasta u visinu čak i bez odgađanja estrogenske terapije(17).

Potencijalne koristi rane terapije GH-om uključuju brzu normalizaciju visine, uklanjanje tjelesnih ograničenja povezanih s rastom, veću vjerojatnost liječenja koje je primjereno dobi i povećanu vjerojatnost induciranja puberteta u primjerenoj dobi. GH se općenito nastavlja sve dok pacijentica ne dosegne zadovoljavajuću visinu odraslih (stopa rasta <2 cm/god)(3).

Terapija hormonom rasta povećava rizik od intrakranijalne hipertenzije i iskliznuća epizife glave bedrene kosti uslijed pomicanja vrata bedrene kosti prema gore i naprijed, najčešće tijekom adolescencije(18), te od razvoja i progresije skolioze(19), stoga se uz njegovu primjenu savjetuje i redovito praćenje krvnog tlaka i skeletnog razvoja(1).

2.6.2. Terapija srčanih malformacija

Srčane nepravilnosti često su povezane s Turnerovim sindromom. One obično uključuju lijevu stranu srca(3). Uz brojne druge, najčešća malformacija je bikuspidalna aortna valvula, nakon čega slijedi koarktacija aorte i aortalna dilatacija/aneurizma(4), stoga u vrijeme postavljanja dijagnoze pacijenticu treba pregledati kardiolog. Savjetuje se pregled ehokardiogramom ili magnetska rezonanca (MR) srca kako bi se srčane anomalije odmah ustanovile i da bi se omogućilo njihovo redovno praćenje. Krvni tlak i puls treba mjeriti prilikom svakog pregleda na gornjim i donjim ekstremitetima te održavati njihove vrijednosti u granicama normale kako bi se smanjio rizik od dilatacije i disekcije aorte. U slučaju povećanja krvnog tlaka, potrebno

ga je kontrolirati primjenom beta blokatora i ACE inhibitora(1). Ukoliko medikamentozna terapija nije učinkovita, potrebna je korektivna operacija srčanih malformacija.

2.6.3. Slušna terapija

Genski poremećaji, zbog nedostatka gena koji reguliraju rast, mogu inducirati auditivne malformacije povećavajući rizik za upalu srednjeg uha i za senzoneuralni gubitak sluha(20). Problemi sa sluhom i s ravnotežom pronađeni su posebice kod pacijentica s frakturama(21). Nadalje, pokazalo se da se u ljudskom uhu nalaze estrogenski receptori, a estrogeni imaju neuroprotektivni i neurotrofni efekt i s obzirom na to, pozitivne učinke na sluh. Nedostatak estrogena stoga pridonosi poteškoćama sa sluhom(22), te se tijekom života pacijenticama preporučuje redovno praćenje sluha, a audiološka procjena svake tri godine kod djece i svakih pet godina kod odraslih(1). Učestale upale srednjeg uha potrebno je agresivno liječiti primjenom antibiotika(4).

2.6.4. Terapija estrogenom

Turnerov sindrom obično prati hipergonadotropni hipodonadizam i primarna ili sekundarna amenoreja zbog disgeneze gonada, stoga je većini djevojaka s Turnerovim sindromom potrebna terapija estrogenom. Ona se koristi za indukciju puberteta, za održavanje sekundarnih spolnih karakteristika, za normalizaciju rasta maternice, zbog njenih pozitivnih učinaka na sluh i za postizanje optimalne mineralne gustoće kostiju budući da estrogen smanjuje koštanu resorpciju i time povećava stvaranje kosti(4). Zamjenska terapija estrogenom trebala bi započeti ako se ne razviju dojke u dobi između 11. i 12. godine života(1). Čak i u slučaju pojave spontanog puberteta, koji može trajati neko vrijeme, prisutna je primarna insuficijencija jajnika. Kasnije se cikličnim progestinima inducira ciklično krvarenje iz maternice kako bi se spriječila hiperplazija endometrija. Liječenje može započeti dozama između 1/10 do 1/8 doze za odrasle i postupno se povećava svakih šest mjeseci kako bi se stimuliralo optimalno pubertetsko napredovanje, sve do postizanja primjene doze za odrasle(1).

Zbog iscrpljenosti folikula jajnika, većina žena s Turnerovim sindromom je neplodna, no in vitro oplodnjom s donatorom, oociti imaju mogućnost začeća(1).

2.6.5. Osteopenija i terapija vitaminom D

Mnoge pacijentice koje boluju od Turnerovog sindroma imaju osteopeniju ili osteoporozu zbog neodgovarajuće izloženosti estrogenu, s posljedično povećanim rizikom od fraktura kostiju, čemu u prilog idu i oštećenje sluha zbog smanjene auditivne percepcije te starija životna dob. U stanjima osteopenije i osteoporoze, mikroarhitektura kosti je ugrožena, a čvrstoća kosti

smanjena(23). Snižena koncentracija kalcija i vitamina D, te poremećaj u metabolizmu D vitamina također mogu povećati rizik od prijeloma(24,25), stoga se uz estrogensku terapiju preporučuje i primjena vitamina D3 kako bi se očuvala optimalna razina mineralne gustoće kostiju(26).

3. FIZIOTERAPIJA KOD PACIJENATA S TURNEROVIM SINDROMOM

3.1. Testovi procjene agilnosti djevojčica s Turner sindromom

a. „Flamingo balance“ test

Postupak: Ispitanik bos jednom nogom stoji na gredi i drži ravnotežu držeći ruku instruktora. Slobodna noga je flektirana u koljenu, a stopalo slobodne noge postavljeno je blizu stražnjice. Vrijeme od jedne minute počinje se odbrojavati kad ispitanik samostalno stane na jednu nogu. U slučaju više od 15 padova u prvih 30 sekundi, test se prekida i rezultat je nula(27).

b. „Plate tapping“ test

Postupak: Visinu stola na kojem su diskovi treba prilagoditi tako da oni budu na udaljenosti ugodnoj u stojećem stavu. Na stol su postavljena dva žuta diska s centrima udaljenim 60 cm. Pravokutnik je postavljen ravnopravno između oba diska. Ruka koja se ne testira postavljena je na pravokutnik. Pacijent pomiče željenu ruku naprijed-natrag između diskova preko ruke koja miruje u sredini, što je brže moguće. Ta se akcija ponavlja tijekom 25 punih ciklusa(27).

c. „Sit-and-Reach“ test fleksibilnosti

Postupak: Ovaj test uključuje sjedenje na podu dok su noge ekstendirane ispred trupa. Stopala su u dorzalnoj fleksiji okomita na podlogu i razmaknuta u širini ramena. Ruke su jedna na drugoj s dlanovima okrenutim prema dolje. Predmet se pruža naprijed, prema mjernoj liniji, flektirajući trup što je više moguće. Nakon prvog dosega, drugi doseg se zadržava najmanje dvije sekunde dok se bilježi dosegnuta udaljenost. Terapeut pritom pazi da nema trzajnih pokreta, da su noge ekstendirane u koljenu, a stopala u dorzifleksiji i okomito na podlogu(27).

d. Skok u dalj

Postupak: Pacijent stoji iza crte koja je označena na tlu, sa stopalima razmaknutim u širini ramena. Upotrebljava se skok i doskok s dva metra, uz zamah ruku i fleksiju koljena kako bi se

osigurala kretnja prema naprijed. Pacijent pokušava skočiti što dalje, s doskokom se na obje noge, bez pada unatrag. Dozvoljena su tri pokušaja, a snimač bilježi najbolji rezultat(27).

e. Ispitivanje snage stiska šake

Postupak: Pacijent drži dinamometar u ruci koja se testira, a koja je flektirana u laktu pod pravim kutom i prislonjena uz trup. Ručica dinamometra podešava se po potrebi - baza treba biti naslonjena na prvu metakarpalnu kosti, dok bi ručka trebala ležati na sredini preostala četiri prsta. Kad je spreman, pacijent maksimalno pritisne dinamometar i drži stisak oko 5 sekundi. Drugi pokreti tijela nisu dozvoljeni. Pacijenta treba ohrabriti da se maksimalno potrudi. Dozvoljena su dva pokušaja te se bilježi bolji rezultat(27).

f. „Sit-up“ test

Postupak: Cilj ovog testa je izvesti što više trbušnjaka-a u 30 sekundi. Pacijent legne na prostirku s koljenima flektiranim pod pravim kutem, a stopala su u dorzifleksiji okomito na podlogu i drži ih terapeut. Ruke trebaju biti iza glave. Na terapeutov znak, pacijent podiže prsa tako da gornji dio tijela bude okomit na podlogu, a potom se vraća na podlogu. Mjeri se broj pravilno izvedenih trbušnjaka u 30 sekundi(27).

g. „Bent-arm-hang“ test

Postupak: Terapeut pacijenta postavi u položaj tako da je brada u ravni s vodoravnom šipkom. Šipka se hvata dlanovima koji su okrenuti prema van, s rukama razmaknutim u širini ramena. Mjerenje vremena započinje nakon puštanja pacijenta koji se rukama drži za šipku pazeći da se brada ne spusti ispod razine šipke. Pacijent treba pokušati zadržati ovaj položaj što je duže moguće. Vrijeme se zaustavlja kad se pacijentova brada spusti ispod razine šipke ili se glava flektira unatrag kako bi brada ostala u ravnini šipke(27).

h. „10 × 5 m shuttle run“ test

Postupak: Označene linije udaljene su pet metara. Na početku testa, pacijentova noga je na jednoj liniji i prema uputama koje izvodi terapeut, pacijent se pokreće prema suprotnoj liniji a zatim vraća se na početnu liniju. Postupak se ponavlja pet puta bez zaustavljanja (pokriva ukupno 50 m). Kod svakog ponavljanja oba stopala moraju potpuno preći liniju(27).

i. 20-metarski test kondicije („Beep test“)

Postupak: Ovaj test uključuje kontinuirano trčanje između dviju linija udaljenih 20 metara, s početkom u vrijeme zvučnog signala. Pacijenti stoje iza jedne linije i na znak terapeuta počnu trčati. Početna brzina je 8,5 km/h i povećava se za 0,5 km/h svake minute. Pacijent se nastavlja kretati između dviju linija, okrećući se i mijenjajući smjer na zvučni signal. Nakon otprilike jedne minute, zvuk ukazuje na porast brzine, a zvučni signali se vremenski približavaju jedan drugom, dakle svake minute se skraćuje brzina između dva zvučna signala. Ako određena linija nije dosegnuta prilikom zvučnog signala, pacijent se mora okrenuti prema liniji i pokušati uhvatiti tempo u roku od još dva zvučna signala. Osim toga, ako se dosegne linija prije nego što se oglasi zvučni signal, subjekt mora pričekati do pojave zvučnog signala. Ispitivanje se zaustavlja ako ispitanik ne uspije doći do dva uzastopna kraja linije(27).

3.2. Frakture kod Turner sindroma

Kako je ranije navedeno, disgeneza gonada, snižene koncentracije kalcija i vitamina D te poremećaji u metabolizmu D vitamina smanjuju mineralnu gustoću kostiju, zbog čega oboljele od Turnerovog sindroma vrlo često karakterizira osteopenija, smanjena mineralna gustoća kostiju u mlađoj životnoj dobi i osteoporoza, poremećaj izgradnje i razgradnje kostiju u korist razgradnje, u starijoj životnoj dobi. Poremećena mikroarhitektura kosti uzrokuje povećanu lomljivost kostiju, a osim osteoporoze, rizik od fraktura se kod oboljelih od Turnerovog sindroma povećava i uslijed gubitka ravnoteže zbog problema sa sluhom, te uslijed neurokognitivnog deficita, stoga je oboljelima od Turnerovog sindroma važna provedba preventivnog fizioterapijskog programa od ranog djetinjstva, i rehabilitacijski program ukoliko pacijentica razvije osteoporozu. Oni se provode s ciljem smanjenja ubrzane koštane razgradnje, povećanja koštane mase i gustoće i s ciljem poboljšanja posture i progresije koordinacije i

fleksibilnosti, kako bi se maksimalno smanjio rizik od fraktura. Uz to, oboljele je potrebno educirati o važnosti pravilne i redovite tjelovježbe(28).

Osteoporoza je uglavnom asimptomatska i bez upozoravajućih znakova dok ne dođe do frakture(29) i zato se osobama s dijagnozom Turner sindroma savjetuju redoviti fizikalni pregledi, a dijagnoza osteoporoze se postavlja na temelju anamneze (ispitati faktore rizika, pojavu i karakter boli), kliničkog pregleda (pregled kralježnice, gubitak na visini, neurološki pregled), rendgenograma torakolumbalne kralježnice, laboratorijskih testova i denzitometrije(30). Medikamentna terapija estrogenom, te odgovarajući unos kalcija i vitamina D doprinose povećanju mineralne gustoće kostiju, no važnu ulogu u nefarmakološkoj terapiji osteopenije i osteoporoze u svrhu prevencije fraktura ima i primjena fizikalne terapije. Početni fizioterapijski pregled uključuje mjerenje visine, težine, procjenu posture, hoda i ravnoteže. Sustavni fizioterapijski program savjetuje se svim pacijenticama oboljelim od Turner sindroma, počevši od ranog djetinjstva, da bi se dostigla maksimalna gustoća kostiju. On uključuje vježbe snaženja, s naglaskom na snaženje mišića oko zgloba kuka i dubokih stabilizatora trupa, kojima se daje prednost u odnosu na aerobne vježbe, zatim vježbe koordinacije i vježbe fleksibilnosti, minimalno 30 minuta dnevno, tijekom čitavog života. Sve vježbe koje se provode trebaju biti individualno planirane s naglaskom na postupan porast opterećenja i kontinuitet, pravilno izvođenje te relaksaciju mišića nakon tjelovježbe(29).

Ciljane vježbe snaženja mišića povećavaju ukupni BMD (eng. Bone mineral density) na tretiranom dijelu, čiji porast korelira s učestalošću izvođenja vježbi i opterećenim mišićnim skupinama tijekom vježbanja(29). Vježbe s opterećenjem, osim što povećavaju BMD, pridonose i stabilnosti okolnih zglobova te stoga smanjuju rizik od fraktura.

Aerobne vježbe kod osteoporoze, poput hodanja i trčanja, primjenjuju se u svrhu zagrijavanja mišića prije vježbanja s opterećenjem, koje mora biti kontrolirano i progresivno(29).

Kineziterapijski program za razvoj koordinacije koristi se u svrhu prevencije padova uslijed gubitka ravnoteže zbog problema sa sluhom. Sposobnost da se s minimalnim trudom i bez pogrešaka ispune zadaće kretanja, koje zahtijevaju suradnju više dijelova tijela definira se pojmom koordinacije. To je sposobnost izvođenja jednostavnih i složenih kretnji, brzog savladavanja novih pokreta i brzih izmjena smjera kretanja, a sastoji se od komponenata ritmičnosti, ravnoteže, sposobnosti reakcija, sposobnosti kinestetičke diferencijacije, orijentacije u prostoru, adekvatnosti kretanja i sinkronizacije pokreta u vremenu(31). Koordinacijske komponente razvijaju se vrlo rano i stoga trening usmjeren razvoju

koordinacijskih sposobnosti treba započeti kad to nalažu senzitivne faze razvoja pojedinih komponenti. Prilikom izbora vježbi za razvoj koordinacije treba voditi računa o općim metodološko-didaktičkim načelima koja glase: "od lakih do teških", "od jednostavnih do složenih", "od poznatih do nepoznatih"(32). Za dobro razvijenu koordinaciju karakteristična je upotreba mišića najprimjenjenijih za određene pokrete i zadatke, regulirajući pritom frekvenciju živčanih impulsa. Za progresiju ritmičnosti mogu se koristiti visoki i niski skip, a za ravnotežu stajanje na jednoj nozi s otvorenim, a zatim zatvorenim očima, uz dodavanje različitih zadataka poput prebacivanja lopte iz jedne u drugu ruku. Za osvješćivanje položaja tijela u prostoru korisne su vježbe u kojima se prilikom trčanja lopta baca iza, a potom hvata ispred tijela i obrnuto. Za brzinu reakcije može se koristiti teniska loptica, koju osoba ispušta, a zatim hvata prije nego dodirne tlo i sl. Sinkronizacija pokreta usavršava se vježbama koje sadrže suprotne pokrete dva ili više segmenata tijela, npr. podizanje jedne pa druge ruke, uz istovremenu cirkumdukciju u zglobu kuka. Kinestetično diferenciranje odnosi se na sposobnost korištenja odgovarajuće snage za određeni pokret, a vježbe se mogu sastojati od vođenja ili dodavanja dvjema loptama različitih težina i volumena- adekvatnost kretanja unaprijeđuje se prelaženjem poligona u zadanom vremenu. U teretani se za razvoj koorinacijskih sposobnosti mogu koristiti vježbe potisaka na pilates lopti, sklekovi na pilates lopti, čučnjevi na jednoj nozi, „deadlift" na jednoj nozi itd.(31). Razvoj ranije navedenih motoričkih sposobnosti, poput snage, izdržljivosti i brzine, uz vježbe za fleksibilnost utječu na koordinaciju, a njihova sveukupna, sustavna progresija rizik od padova i fraktura svodi na minimum.

Fleksibilnost se može definirati kao maksimalna amplituda pokreta (ROM) određenog zgloba ili grupe zglobova. Tri su tipa fleksibilnosti : statička, dinamička i pasivna, a one se razvijaju i održavaju statičkim i dinamičkim istezanjem. Vježbe fleksibilnosti provode se tijekom zagrijavanja i na kraju treninga, a povećavaju funkcionalnost pokreta te tako povoljno djeluju na rizik od ozljeda(33).

S obzirom na to da osteoporozu karakteriziraju bol i umanjen funkcionalni kapacitet, u primjeni su i analgetski modaliteti fizikalne terapije koji se koriste uz spomenute metode kineziterapije. U primjeni su krioterapija kao najčešće korišten oblik analgezije koji se pokazao najdjelotvornijim i elektroprocedure (dijadinamske struje, interferentne struje, galvanske struje, visokofrekventne struje) koje se koriste u subakutnim i kroničnim stadijima bolesti. Najprimjenjivanija je transkutana električna nervna stimulacija (TENS), a analgetici s lokalnim učinkom mogu se aplicirati primjenom galvanske struje, što se naziva iontoforeza i terapijskim ultrazvukom, odnosno ultrasonoforezom. Osim toga, korištenje adekvatne obuće, ergonomskih

stolica, pomagala za hod i individualno izrađenih ortoza mogu pridonijeti uspješnom preveniranju padova i nastanka fraktura(29).

Svim navedenim fizioterapijskim postupcima postižu se dobri rezultati u prevenciji i rehabilitaciji osteopenije i osteoporoze u osoba oboljelih od Turner sindroma, a razvoj i održavanje optimalne funkcionalne sposobnosti, uz ublažavanje bolova, direktno se odražavaju na pozitivnu samopercepciju, emocionalnu stabilnost i socijalni integritet, te stoga povećavaju sveukupnu kvalitetu samostalnog življenja.

3.3. Fizioterapija deformiteta kralježnice

Uslijed hormonski induciranog rasta, nepravilnog koštanog sazrijevanja, osteopenije i osteoporoze, hipoplazije vratnih kralježaka i povećanog BMI-a (eng. Body mass indeks), što se može pripisati insuficijenciji X kromosoma, u djevojaka s Turnerovim sindromom postoji povećan rizik od nastanka sekundarne strukturalne skolioze, posebice tijekom perioda adolescencije(34,35).

Skolioza, grč. „skolios“, što znači „iskrivljen“, odnosi se na trodimenzionalnu deformaciju kralježnice s postraničnim pomakom u frontalnoj ravnini, udruženom lordozom ili kifozom u sagitalnoj ravnini i rotacijom kralježaka u horizontalnoj ravnini(36). Prednji grudni mišići se uslijed razvoja udružene torakalne kifoze skraćuju, a lumbalna lordoza mijenja biomehaničke uvjete u području zgloba kuka. Posljedično, skraćivanjem m.iliopsoasa, kukovi su u laganoj fleksijskoj kontrakturi, a koljena u kompenzatornom fleksijskom položaju. Skolioze su u oboljelih od Turner sindroma također često udružene s asimetričnim položajem zdjelice i posljedično tome, kontrakturom jednog ili oba kuka.

Nagib kralježnice definira se mjerenjem kuta po Cobbu, koji bi za potvrdnu dijagnozu skolioze trebao iznositi više od 10˚. Mjerenje kuta izvodi se na način da se odrede gornji i donji kralježak s najvećim nagibom, a zatim se na njihovu gornju, odnosno donju plohu povuče okomica na tangentu. Sjecište tih okomica predstavlja Cobbov kut(36).

Fizikalni pregled uključuje procjenu posture, simetrije ekstremiteta, simetrije prsnog koša i/ili zdjeličnog obruča, kože i mjerenje visine koja može ukazati na poteškoće u rastu i moguću progresiju deformiteta kralježnice. Nakon toga, slijedi procjena hoda čime se dobiva uvid u balans i mišićnu snagu. S prednje strane tijela promatra se položaj glave, ramena, zdjelice i donjih ekstremiteta, s bočne strane patološke zakrivljenosti kralježnice, a sa stražnje strane položaj ramena, lopatica i zdjelice. Postranična zakrivljenost određuje se spuštanjem viska od

spinoznog nastavka vratne kralježnice do glutealne brazde, mjereći odstupanje od središnje linije kralježnice, dok se daljnje ispitivanje provodi Adamovim testom, odnosno testom pretklona. Pri testu pretklona promatra se simetrija ramena, prsnog koša, kralježnice i zdjelice, a odstupanje se mjeri uređajem koji se zove gibometar ili skoliometar i to u proksimalnom torakalnom, srednjem torakalnom i torakolumbalnom dijelu kralježnice. Ukoliko navedeni testovi govore u prilog postojanju skolioze, potrebno je izmjeriti opseg pokreta zglobova kako bi se utvrdile moguće kontrakture ili hiperelasticitet zglobova. Potom se procjenjuje razlika u duljini donjih ekstremiteta. Mjerenjem od spine iliace anterior superior do medijalnog maleola i uspoređivanjem dobivenih vrijednosti utvrđuje se je li uzrok skolioze razlika u dužini donjih ekstremiteta. Ako i radiološka obrada, koja danas predstavlja zlatni standard u dijagnostici i praćenju skolioze, govori u prilog skoliozi, fizioterapeut započinje s konzervativnim liječenjem čiji su ciljevi zaustavljanje progresije deformiteta kralježnice i redukcija deformiteta, spriječavanje respiratorne disfunkcije, spriječavanje nastanka bolnih sindroma kralježnice i ukoliko je moguće, izbjegavanje operativnog zahvata(36).

Osnovna fizioterapeutska načela uključuju primjenu kineziterapijskih modela, kao samostalnih ili uz primjenu ortoza, a najprihvaćenije su „Side shift“, „Lyon“, „BSPTS“ i „SEAS“ metode, metoda po Katarini Schroth i Vojta terapija(36).

U „Side shift“ metodi korekcija skolioze postiže se ispravljanjem poremećaja u frontalnoj ravnini, torakalne kifoze i lumbalne lordoze(36).

„Lyon“ metoda usmjerena je na vježbe disanja i balansa te na poboljšanje samokorekcije posture u svakodnevnim aktivnostima(36).

„Barcelona Skoliosis Physical Therapy School – BSPTS“ temelji se na principima Schroth metode, stoga se ponavljanjem vježbi elongacije sa stabiliziranom zdjelicom, derotacijom i defleksijom s korigiranim disanjem dolazi do uspostavljanja takvih obrazaca u proprioceptivnom sustavu(36).

Osnovni principi „SEAS“ metode su individualan pristup i aktivna autokorekcija koja se primjenjuje uz vježbe stabilizacije. Vježbe stabilizacije uključuju proprioceptivni trening, trening balansa i neuromotorne kontrole, a preporuka je da budu inkorporirane u svakodnevne aktivnosti(37).

Kineziterapija skolioze po metodi Katarine Schroth bazirana je na pet osnovnih principa. To su : aksijalna elongacija – aktivacija paravertebralne muskulature i osvještavanje posturalnog

uspravljanja koja se postiže mobilizacijom kralježnice samoistezanjem, izvodeći male pokrete segmenata kralježnice, defleksija – korekcija kralježnične zakrivljenosti te opterećenja i položaja ekstremiteta u prostoru kroz pasivan i aktivan pokret u frontalnoj ravnini, derotacija – vraćanje zarotiranih kralježaka u optimalni položaj kroz asistirani i aktivni pokret u transverzalnoj ravnini, facilitacija – proprioceptivna stimulacija s ciljem osiguravanja aktivne korekcije i stabilizacija koja koristi izometričke kontrakcije mišića s ciljem aktivnog istezanja skraćene muskulature na konkavnoj strani i aktivnog skraćivanja istegnute muskulatura na konveksnoj strani, sa svrhom zadržavanja terapijom postignute korekcije položaja kralježnice. Nadalje, upotrebljava se manualna asistencija fizioterapeuta i rekviziti poput švedskih ljestvi, gumenih traka, stolica, itd. koji također doprinose korekciji kralježnice(36). Vježbe se izvode tako da se kroz pet osnovnih korekcija zdjelice ona dovede u optimalan položaj kroz sve tri ravnine. Nakon toga, kralježnica se ispravlja u kranio-kaudalnom smjeru, što se postiže aktivnom elongacijom, defleksijom i derotacijom. Trodimenzionalnim disanjem se prilikom inspirija i ekspirija djeluje na rebra, koja se koriste kao duge poluge i tako mijenjaju položaj kralježnice, zrak se usmjerava u nedovoljno ventilirane dijelove pluća unutar konkaviteta za vrijeme inspirija, a u ekspiriju se u cilju stabilizacije postignute korekcije izvodi produljena izometrička mišićna kontrakcija. Ova metoda se u dojenčadi i djece izvodi ambulantno uz pratnju fizioterapeuta i redovne kontrole, a u adolescenata i odraslih, rehabilitacija se provodi u trajanju od tri do četiri tjedna, uz edukaciju od strane fizioterapeuta o pravilnom izvođenju vježbi(36).

Vojta terapija je terapija refleksnom lokomocijom. Ona se bazira na urođenim kompleksima refleksnog pokretanja koji se iznova mogu izazvati tijekom čitavog života. Koriste se motorički obrasci refleksnog okretanja, refleksnog puzanja i 1-6 pozicija koja odgovara vertikalizaciji, s unaprijed definiranim početnim položajem, smjerom pritiska i točkama podraživanja. Takvi podražaji izazivaju visoko diferencirane motoričke odgovore koji su stalnog redoslijeda i ritma te se mogu ponavljati. Terapija se izvodi najmanje dva puta tjedno, u trajanju od 15-30 minuta, uz provođenje individualnog kineziterapijskog programa(36).

Nakon korektivne kineziterapije, medicinsko vježbanje se usmjerava na jačanje dubokih stabilizatora trupa, odnosno učvršćivanje fiziološkog korzeta radi rasterećenja kralježnice na kojoj postoji povećan rizik od poremećene biomehanike i promjene fizioloških zakrivljenosti. U planiranju i programiranju korektivne kineziterapije, uz kontinuirano provođenje istezanja skraćenih mekih struktura, potrebno je voditi računa o principima postupnosti i usmjerenosti opterećenja. Vježbanje je potrebno ponoviti nekoliko puta dnevno s kombiniranjem redoslijeda

vježbi na način da se terapijski učinak vježbanja usmjeri prema najizraženijim simptomima i tegobama u pojedinim periodima razvoja. Sveukupni kineziterapijski program obuhvaća i vježbe ravnoteže zbog potencijalne poremećene biomehaničke osi trupa. Postizanjem optimalnog balansa preveniraju se potencijalne ozlijede uslijed padova.

Zaključno, liječenje skolioze je kompleksno i često ne predstavlja samo fizički već i psihološki problem, stoga je za njeno liječenje potreban interdisciplinarni tim i individualan pristup te dobra suradnja pacijenta s timom.

3.4. Fizioterapija sindroma kubitalnog kanala

Kompresija ulnarnog živca u kubitalnom kanalu lakta predstavlja sindrom kubitalnog kanala(38). Multifaktorske je etiologije, no u oboljelih od Turner sindroma svodi se na kompresiju ulnarnog živca uslijed patološkog kongenitalnog valgus položaja lakta. Fiziološki kut između nadlaktice i podlaktice u ekstenziji, otvoren prema radijalno, u smislu lateralne devijalcije iznosi od 6˚ do 29˚ i naziva se „noseći kut“. U slučaju valgus deformacije lakta, taj kut iznosi iznad 29˚ i predstavlja patološko stanje zbog prekomjerne kompresije ulnarnog živca u kubitalnom kanalu(39).

Ulnarni živac (lat. *nervus ulnaris*) je terminalna grana medijalnog fascikulusa *plexus brachialisa*. Sastoji se od živčanih vlakana 8. cervikalnog i 1. torakalnog živca. Spušta se niz ruku anteriorno od medijalnog intermuskularnog septuma i prolazi kroz septum u posljednjoj trećini njegove duljine. Pruža se ispod septuma usporedno s mišićem *musculus triceps brachii* i prolazi kroz kubitalni kanal do podlaktice u kojoj se putanja nastavlja između dvije glave mišića *musculus flexor carpi ulnaris*(39). Na podlaktici leži u *sulcusu antebrachii ulnaris* te lateralno od graškaste kosti dolazi na dlan, gdje liježe na *retinaculum flexorum* zajedno s ulnarnom arterijom i biva pokriven palmarnim mišićem(37). To je mješoviti živac jer sadrži motoričke i senzibilne grane. Motorički ogranci inerviraju ulnarni fleksor šake, ulnarni dio dubokog fleksora prstiju, mišiće hipotenara, dno mišića tenara koje ne inervira medijalni živac, dva ulnarna lumbrikalna mišića i sve interosealne mišiće. Osjetilno, ulnarni živac inervira kožu hipotenara i djelomično kožu malog prsta i prstenjaka s obje strane šake(40). Ulnarni živac ima ograničenu, suženu putanju, a osobito nezgodno mjesto je kubitalni kanal, čije dno čini koštani žlijeb nadlaktične kosti, *sulcus nervi ulnaris*, a krov kubitalnog kanala čini Osbornov ligament širok 4 mm, koji se prostire između medijalnog epikondila i olekranona. Kubitalni kanal najčešće je mjesto kompresije ulnarnog živca(41), a simptomi kompresije odrazit će se na motoriku inerviranih mišića ulnarnim živcem i na dermatom koji živac senzibilno inervira.

Glavni simptomi su kompresije su parestezije malog prsta i prstenjaka na obje strane šake, hipotrofija i slabljenje mišića hipotenara i malih mišića šake, gubitak finog hvata šakom te fleksija malog prsta i prstenjaka. U početnom stadiju kompresije, pacijent osjeća bol, parestezije i hiperstezije koje mogu napredovati do potpunog gubitka osjeta u području malog prsta, polovice prstenjaka i lateralne strane podlaktice(38). Ti se simptomi pogoršavaju kada pacijent flektira lakat, a bol se širi prema podlaktici ili ramenu. Kasnije dolazi do slabljenja i hipotrofije mišića koja počinje u prvom metakarpalnom prostoru, a onda i do slabljenja interosealnih i hipotenarnih mišića i mišića podlaktice(39), što se očituje fleksijom malog prsta i prstenjaka, a kasnije i svih prstiju s nemogućnošću njihove potpune ekstenzije(42). Smanjuje se snaga i grubi stisak šake. Mali prst je u trajnoj abdukciji(43). U odmaklom stadiju, prisutna je hipotrofija i atrofije aduktora palca. Dijagnoza se postavlja na temelju anamneze, kliničkog pregleda koji uključuje inspekciju, palpaciju i perkusiju lakatnog zgloba, zatim elektromioneurografijom (EMNG) i slikovnim metodama poput rendgena (RTG), ultrazvuka (UZV), magnetske rezonance (MR) i računalne tomografije (CT). Inspekcijom se uočava valgus deformitet lakta, hipotrofija ili atrofija mišića podlaktice i šake, a palpacijom se može primjetiti kako je koža na mjestu komprimiranog živca hladnija. Perkusijom na mjesto kubitalnog kanala pozitivan je Tinelov znak koji se očituje pojavom oštre boli distalno od mjesta kompresije ulnarnog živca. Pozitivan Wartenbergov znak očituje se trajnom abdukcijom malog prsta koji zapinje prilikom stavljanja ruke u džep, zbog aktivnosti ekstenzora malog prsta bez opozicije oslabljenih interosealnih mišića. Karakterističan znak komprimiranog ulnarnog živca je „pandžasta šaka“, koja se očituje trajnom fleksijom prstiju u IP zglobovima. Pozitivan je i Fromentov znak, koji se testira davanjem papira u ruku pacijenta, a on ga čvrsto drži na način približi palac kažiprstu, fleksijom u IP zglobu. Pozitivan test fleksije lakta također ukazuje na leziju ulnarnog živca. Radi se u jednostavnom testu u kojem se prilikom fleksije i ekstenzije lakta pojavljuje bol, trnci i slabost muskulature podlaktice i šake. Ti simptomi nestaju čim test završi(44).

Fizioterapijski tretman provodi se sukladno individualnim planu terapije kojeg dogovaraju pacijent i fizioterapeut(37). U slučaju sindroma kubitalnog kanala, taj se plan sastoji od primjene navedenih testova za potvrdu dijagnoze, a zatim edukacije o modifikaciji pokreta kojima se izbjegava fleksija lakta, abdukcija nadlaktice i ekstenzija ručnog zgloba, odnosno pokreta koji izazivaju bol. Ukoliko je indicirano kirurško liječenje, nakon njega slijedi imobilizacija zgloba lakta longetom koja traje dva do tri tjedna(38). Nakon imobilizacije, manualni postupci orijentirani ka progresiji funkcionalnog statusa odnose se na aktivne ili aktivno potpomognute vježbe opsega pokreta u zglobovima ramena, lakta, šake i prstiju, na

vježbe za jačanje muskulature podlaktice i šake i relaksaciju istih. U svrhu bolje prokrvljenosti mišićnog tkiva i progresije regulacije mišićnog tonusa uslijed prethodne hipotrofije ili atrofije, provode se i vježbe fine motorike. Tijekom izvođenja zadataka, izbjegavaju se pokreti izazivaju bol i osjetljivost živčanog sustava. Pacijenta je potrebno educirati i o dostupnosti ergonomski povoljnih mjera i informirati o čimbenicima koji mogu uzrokovati ponovnu pojavu simptoma karakterističnih za kompresiju ulnarnog živca, sve u svrhu izbjegavanja rizika za ponovljeno mehaničko oštećenje(37).

3.5. Fizioterapija osteoartritisa kuka i koljena

Uslijed kongenitalne razvojne displazije kukova, valgus deformacije koljena, osteopenije i osteoporoze te rasta induciranog hormonom rasta, prevalencija nastanka osteoartritisa kukova i koljena veća je u pacijentica s Turner sindromom nego kod zdrave populacije.

Osteoartritis je karakteriziran sporim i intermitentno progresivnim gubitkom zglobne hrskavice, oštećenjem subhondralnog koštanog tkiva, a koštano tkivo na rubovima zgloba proliferira uz formiranje osteofita(45). Upalni proces zgloba povremeno uzrokuje iritacija sinovijalne ovojnice. Karakteristična klinička slika osteoartritisa kuka i/ili koljena uključuje bol, osjećaj zakočenosti i ograničenje funkcionalne sposobnosti, što je uglavnom uzrokovano smanjenjem fizičke aktivnosti. Osim toga, prisutno je smanjenje mišićne jakosti, krepitacije i nestabilnost zglobova. Deformiteti do kojih dolazi mogu se uočiti na radiološkim snimkama, a korelacija s kliničkim simptomima ne mora biti prisutna. Upalna reakcija zglobnih tkiva dovodi do oštećenja i propadanja zahvaćenih tkiva te do nekontroliranog, reaktivnog rasta osteofita. Dijagnoza osteoartritisa uspostavlja se na temelju anamneze, kliničkog pregleda, laboratorijskih testova i radioloških nalaza. Vodeći problem oboljelima predstavlja bol koja se u ranim stadijima bolesti javlja prilikom kretanja u aktivnost ili prilikom prolongiranog opterećenja zgloba. Bol se intenzivira s trajanjem opterećenja, a prilikom prestanka aktivnosti prolazi. Napredovanjem tijeka bolesti, javlja se noćna bol i bol u mirovanju. Osjećaj zakočenosti u zglobu kao drugi vodeći simptom javlja se nakon mirovanja, odnosno prilikom započinjanja pokreta, a prestaje nakon nekoliko minuta. Zahvaćeni zglobovi palpatorno su bolni, a palpirati se mogu osteofiti na rubovima zglobnih tijela i otekline mekih tkiva. U većini slučajeva prisutan je i izljev u zglob (hidrops ili sinovitis). Krepitacije, koje se mogu čuti i palpirati, uzrokovane su hrapavim intraartikularnim površinama i trenjem ligamenata i osteofita. U slučaju osteoartritisa kuka, bol se najčešće javlja u preponi te u području velikog trohantera, a ponekad i na gornjem dijelu natkoljenice s difuznim širenjem prema koljenu. Osim starije životne dobi, faktori koji predviđaju prisutstvo i težinu kliničkih simptoma mogu biti : bol koja traje dulje od

tri mjeseca, jutarnja zakočenost, bol koja se ne smanjuje nakon što pacijent sjedne, palpatorna osjetljivost ingvinalnog ligamenta bez povišene zglobne temperature, krepitacije, smanjen opseg pokreta unutarnje i vanjske rotacije te adukcije natkoljenice, ukočenost poslije testova pasivnog opsega pokreta te smanjena mišićna jakost aduktora natkoljenice. Smanjenje mobilnosti zgloba također govori u prilog razvoju osteoartritisa, a propadanju zglobnih struktura može doprinjeti genu valgum deformitet, karakterističan za Turnerov sindrom. Sve te promjene vode do nestabilnosti zgloba i poteškoća u izvođenju svakodnevnih aktivnosti poput penjanja i spuštanja po stepenicama, hodanja, sjedenja, saginjanja i ustajanja. Problemi sa stabilnošću zgloba mogu uzrokovati nesigurnost i strah, a ograničenja aktivnosti svakodnevnog života mogu voditi i do ograničenog socijalnog funkcioniranja. Osteoartritis karakterizira heterogen tijek, a najčešće bilježi polagan i progresivni razvoj bez teških simptoma i sa stabilnim razdobljima koja se izmjenjuju s razdobljima egzacerbacije, odnosno naglim pogoršanjima bolesti s više bolova i/ ili upalnim simptomima. Brzina napredovanja ovisi, između ostalog, o prisutnosti rizičnih čimbenika(45).

Fizioterapeuti imaju važnu ulogu u različitim fazama osteoartritisa. Njihova je uloga vođenje pacijenata u procesu smanjenja simptoma i/ili edukacija o nošenju s vlastitim poteškoćama i funkcijskim ograničenjima korištenjem mehanizama adaptacije i kompenzacije. Fizioterapijom se povoljno može utjecati na ograničenja u aktivnostima, umanjenu toleranciju na tjelesne napore i smanjenu mišićnu snagu. Također, fizioterapeuti imaju ključnu ulogu u skrbi prije i poslije kirurških zahvata ukoliko se konzervativno liječenje pokaže neuspješnim, kako bi osigurali dobru fizičku i psihičku pripremu pacijenata za preoperativni tijek, postoperativni povratak funkcija i povratak sveukupnim svakodnevnim aktivnostima što je ranije moguće. Fizioterapeuti koriste terapijske modalitete koji se sastoje od individualnog ili grupnog informiranja i savjetovanja, primjene hidroterapije i/ili vježbi na suhom, manualne terapije i upotrebe fizikalnih modaliteta(45).

Prije provođenja fizioterapije treba provjeriti postojanje komorbiditeta koji se odnose na druge poremećaje zglobova, kardiovaskularne bolesti, dijabetes, hipertenziju, audiovizualne poremećaje, kroničnu križobolju, infekcije urinarnog trakta, kronične nespecifične bolove, anksioznost, depresiju i pretilost. Utvrđuje se pacijentova prognoza, motivacija i percepcija bolesti, te može li pacijent biti tretiran sukladno fizioterapijskim smjernicama. Provjerava se postojanje upozoravajućih znakova („red flags“), otežavajućih znakova („yellow flags“), socioekonomskih i otežavajućih znakova vezanih uz radno mjesto („blue flags“ i „black flags“)(45).

Prije započinjanja fizioterapijskog tretmana provodi se i fizioterapijska inicijalna procjena za utvrđivanje postoje li indikacije za provođenje fizioterapije. Inicijalna procjena uključuje uzimanje detaljne anamneze nakon koje se koriste specifični mjerni instrumenti (npr. standardiziranih upitnika o ograničenjima aktivnosti svakodnevnog života). Budući da bol predstavlja najveći problem oboljelima od osteoartritisa, fizioterapeuti djeluju na uzrok boli, a najčešće su to oštećenja tjelesnih struktura s posljedičnim gubitkom funkcijske sposobnosti. Nakon saniranja boli, fokus fizioterapijskog angažmana je na povratku prijašnjim aktivnostima pacijenta, a potom na utjecaju osobnih i okolišnih čimbenika. Prilikom inspekcije fizioterapeut procjenjuje posturu, položaj zglobova, postojanje deformiteta zglobova, obrazac njihovog kretanja, tonus lumbalnih ekstenzora i aduktora natkoljenice i indikaciju za postojanje aktivnih upalnih procesa zglobova. Ukoliko pacijent koristi pomagala za hod, potrebno je dodatno procijeniti funkciju gornjih ekstremiteta. Fizioterapeut identificira postojanje strukturnih ili funkcionalnih abnormalnosti, zadebljanja, otekline, povišenja tjelesne temperature i mišićnog tonusa koristeći funkcionalno ispitivanje i palpaciju. Funkcionalno testiranje koristi se za procjenu mišićne jakosti, zglobne stabilnosti i mobilnosti te koordinacije i ravnoteže. Koordinacija i stabilnost mogu se procijeniti upotrebom funkcionalnih testova poput stajanja na jednoj nozi ili hodanja po različitim površinama. Za procjenu pasivne stabilnosti koriste se manualni testovi za laksitet, npr. pasivna angularna abdukcija od 20˚ fleksije potkoljenice, pasivna angularna adukcija iz ekstenzije i testovi ladice za koljeni zglob. Stabilnost uključuje i propriocepciju, a testovi propriocepcije odnose se na testiranje osjeta položaja zgloba i osjeta pokreta zgloba. Za određivanje stupnja mišićne jakosti i zglobne mobilnosti koriste se standardizirani mjerni instrumenti. U upotrebi su brojni mjerni instrumenti za procjenu zdravstvenih problema povezanih s osteoartritisom, za kvantificiranje ostalih zdravstvenih problema pacijenta, za procjenu pacijentove razine tolerancije na probleme te za evaluaciju terapije. Najčešće korišteni mjerni instrumenti su: vizualnoanalogna skala (VAS), goniometrija, ručna dinamometrija, manualni mišićni test, „Patient-specific Complaints“ (PSC) upitnik, „Intermittent and Constant OsteoArthritis Pain“ (ICOAP) upitnik, 6-minutni test hoda, „Timed Up and Go“ test, „Hip disability and Osteoarthritis Outcome Score“ (HOOS) upitnik, „Knee injury and Osteoarthritis Outcome Score“ (KOOS) upitnik, „Algofunctional Indeks“ (AFI) upitnik te „Western Ontario and McMaster Universities osteoarthritis indeks“ (WOMAC) upitnik. Fizioterapeut u procesu analize koristi sve prikupljene informacije za određivanje individualne osobne i zdravstvene potrebe pacijenta koje se odnose na funkcionalna i strukturalna tjelesna oštećenja, ograničenja participacije u aktivnostima te na osobne i okolišne čimbenike. Zatim identificira vodeći, primaran problem i procjenjuje da li se, te do koje se

mjere na njega može utjecati fizioterapijom, ukoliko je ona indicirana. Fizioterapeut također procjenjuje postoji li potreba za uključivanje drugih zdravstvenih djelatnika. Ukoliko postoji, fizioterapeut o tome obavještava pacijentovog obiteljskog liječnika(45).

Nakon provedene analize i donošenja fizioterapijske dijagnoze se u suradnji s pacijentom radi plan fizioterapije čiji je glavni cilj smanjiti poteškoće povezane sa osteoartritisom, a to su najčešće, kako je ranije navedeno, bol i onesposobljenje. Fizioterapijski plan sadržava informacije o tijeku bolesti, detalje o provedbi fizioterapije, uključujući ciljeve, vrstu i procijenjeno vrijeme trajanja fizioterapijskog tretmana te rizične i prognostičke čimbenike. Glavna zadaća fizioterapije mora biti prilagođena pacijentovim očekivanjima i mogućnostima, a prilikom definiranja krajnjeg cilja fizioterapijskog procesa u obzir treba uzeti i razinu motivacije pacijenta, prisutnost zapreka i facilitatora te očekivanja o tijeku procesa rehabilitacije, s obzirom na ishode korištenih mjernih instrumenata. Plan se usklađuje s uslugama ostalih zdravstvenih djelatnika. Glavni ciljevi rehabilitacije definiraju se u skladu s metodologijom SMART principa (S – „specific“ (specifičan); M – „measurable“ (mjerljiv); A – „acceptable“ (prihvatljiv); R – „realistic“ (realističan); T – „timely“ (pravovremen)). SMART metodologija pacijentu pruža detaljan uvid u očekivanja ishoda fizioterapije, a fizioterapeuta i pacijenta usmjerava u procesu primjene fizioterapije. Važno je specificirati ciljeve na funkcionalnom nivou. Nakon što se primjenom SMART metodologije ustanove glavni terapijski ciljevi, fizioterapeut u dogovoru s pacijentom definira očekivani broj terapijskih posjeta, lokalitet provedbe fizioterapije i potreban nadzor prilikom provedne fizioterapijskog programa(45).

Za vrijeme procesa fizioterapije, fizioterapeut treba uzeti u obzir pacijentovu percepciju bolesti i načine suočavanja s bolešću. Ako su oštećenja povezana s aktivnim upalnim procesom, cilj se usmjerava na smanjenje upalnih procesa i na edukaciju pacijenta o povezanosti opterećenja zgloba s njegovim sposobnostima podnošenja istih. Intervencije koje se provode tijekom trajanja upalnog procesa su: informiranje i savjetovanje pacijenata o opterećenju zgloba, provođenje medicinskog vježbanja opterećenjem zglobova u granicama tolerancije (pasivan, aktivno-potpomognut i aktivan pokret), primjena TENS-a i krioterapije u analgetske svrhe i edukacija o pravilnom korištenju pomagala za hod služeći se kontralateralnom rukom. Ukoliko je prisutna bol, potrebno je educirati pacijenta o rasteretnim položajima, povećati toleranciju na bol postizanjem veće stabilnosti i čvrstoće zglobova kako bi se poboljšala njegova sposobnost za podnošenje opterećenja, primijeniti trakciju na bolne zglobove u relaksiranom položaju i pripremiti ga za povratak u svakodnevne aktivnosti. Ciljevi bolne faze su: maksimalno smanjiti

ograničenje pokretljivosti progresijom mišićne snage, zglobne stabilnosti, koordinacije i fleksibilnosti, a intervencije koje fizioterapeut provodi su pružanje funkcionalne stimulacije, pasivna i aktivna mobilizacija zglobova u određenim smjerovima i edukacija o korištenju ortopedskih pomagala. Što se tiče onesposobljenosti uslijed oboljenja, pacijenta je potrebno poticati na aktivnosti samozbrinjavanja i kućanskih poslova, kako bi se poboljšale sposobnosti poput hoda po stepenicama, saginjanja, ustajanja, hodanja, klečenja, penjanja i dr., a uloga fizioterapeuta je informiranje pacijenta i poticanje na aktivnost te edukacija o korištenju pomagala, ukoliko je potrebno(45).

Fizioterapijski tretman može se provoditi u kući pacijenta, u zdravstvenoj ustanovi za primarnu zdravstvenu zaštitu, u zdravstvenoj ustanovi specijaliziranoj za rehabilitaciju ili u domu umirovljenika. Učestalost i trajanje fizioterapije kod pacijenata oboljelih od osteoartritisa varira i ovisno je o pacijentovim funkcionalnim ograničenjima i razini strukturalnih i funkcionalnih ograničenja. Fizioterapiju je potrebno provoditi u vremenskom razdoblju od minimalno šest tjedana, a važan aspekt terapije je motiviranje pacijenata na nastavak redovitog vježbanja po prestanku provedbe fizioterapije. Pacijenti bi trebali imati mogućnost kontrolnih posjeta za procjenu napredaka, a vježbe s vremenom prilagođavati. Fizioterapiju treba završiti kad se postignu terapijski ciljevi određeni prije primjene fizioterapije, a na kraju procesa, pacijentu je potrebno objasniti kako može održavati postignute ciljeve ili napredovati prema novim ciljevima(45).

3.5.1. Terapijsko vježbanje

Medicinsko vježbanje pokazalo se učinkovitim u analgeziji i progresiji fizičkog funkcioniranja pacijenata, a potrebno ga je nadzirati od strane fizioterapeuta. Intenzitet i tijek programa vježbanja individualno se prilagođava pacijentu i njegovim ciljevima uzevši u obzir funkcionalna ograničenja. Provode se funkcionalne vježbe, vježbe snaženja mišića, vježbe za poboljšanje aerobnog kapaciteta i vježbe hoda. Ukoliko pacijent nema zadovoljavajuću stabilnost koljena, korisne su vježbe ravnoteže i propriocepcije. Pacijenti s niskom razinom fizičke aktivnosti primjenjuju progresivni program vježbanja u svrhu povećavanja i održavanja visoke razine fizičke aktivnosti, što predstavlja postupan proces. Promjene životnog stila zahtijevaju duže vremensko razdoblje, a mogu uključivati ambulantne posjete i telefonske konzultacije s fizioterapeutom. Na kraju provedbe fizioterapijkog programa, pacijentu se savjetuje da se uključi u programe vježbanja u zajednici i u sportsko-rekreacijske aktivnosti(45).

3.5.2. Hidroterapija

Znanstveni dokazi o benefitima rezultata provođenja hidroterapije su kontradiktorni, ali u individualnim slučajevima ona je prikladna alternativa. Peporuka je njena primjena u slučaju jakih bolova, u slučaju da pacijent ne može vježbati na suhom ili ako druge terapijske opcije (farmakološke ili kirurške) nisu indicirane. Takvim pacijentima preporučeno je započeti s vježbanjem u vodi, a kasnije nastaviti vježbati na suhom. Pokazalo se da hidroterapija ima bolji učinak na smanjenje bolova u slučaju osteoartritisa kuka, za razliku od ostalih oblika osteoartritisa(45).

3.5.3. Manualna terapija

U kombinaciji s aktivnim vježbama može se koristiti pasivno mobiliziranje zglobova. Ukoliko bolovi i smanjen opseg pokreta zglobova ne dopuštaju provođenje medicinskog vježbanja, manualna terapija može se koristiti i kao monoterapija, ali vježbanje se uključuje čim okolnosti dozvole, uz nastavak primjene manualne terapije. Fizioterapijski fokus tako u oboljelih od osteoartritisa ostaje na aktiviranju pacijenata vježbama(45).

3.5.4. Termoterapija

Termoterapija se može koristiti za pripremu tkiva prije početka vježbanja, no kontraindicirana je ukoliko je aktivna upalna komponenta bolesti. U tom slučaju preporučena je primjena krioterapije(45).

3.5.5. TENS / elektroterapija

TENS se kod pacijenata koji imaju jake bolove koristi kao facilitator za provođenje vježbi. Uporaba TENS-a i njegova efikasnost procjenjuju se individualno, a kombinacija TENS-a i medicinskih vježbi koristi se za smanjenje bolova i poboljšanje tjelesnih funkcija(45).

3.5.6. Korištenje ortopedskih pomagala

Kod pacijenata s osteoartritisom koljena mogu se koristiti ortoze za koljena, ulošci za obuću s lateralnim klinom kod osteoartritisa medijalnog dijela koljena, a ulošci za obuću s medijalnim klinom kod osteoartritisa lateralnog dijela koljena. Također, preporučuje se koristiti kinesiotaping u kombinaciji s edukacijom i terapijskim vježbanjem(45).

3.6. Fizioterapija spuštenih stopala

Pravilna građa koštanih elemenata stopala i optimalna snaga mišića i ligamenata moraju biti u ravnoteži sa statičkim i funkcionalnim opterećenjem stopala kako se ne bi razvila najprije insuficijencija stopala, a kasnije i koštane promjene(46).

Pes planovalgus najčešći je kongenitalni deformitet stopala u pacijenata oboljelih od Turner sindroma(4). Fleksibilan oblik ove deformacije podrazumijeva fiziološki izgled stopala kad nema opterećenja, a pri opterećenju primjećuje se valgus položaj stopala, konveksitet Ahilove tetive prema unutra, medijalni rub stopala je spušten, prednji dio stopala abduciran, a navikularna kost na medijalnom rubu stopala prominira. Rigidno ravno stopalo karakterizirano je smanjenjem opsega pokreta u zglobu gležnja, a deformitet je trajan i ne gubi se po prestanku opterećenja(47). Problemi koji se mogu javiti su bolovi u stopalima, potkoljenicama i koljenima koji se povećavaju s fizičkim aktivnostima, te bolovi u leđima i narušena estetika.

Dijagnoza se postavlja na temelju kliničkog pregleda, radiografije stopala i uporabom tehničkih pomagala (podoskop, plantogram baropodometrija), a konzervativno liječenje uključuje primjenu ortopedskih uložaka i fizikalnu terapiju(46).

Fizioterapijski pregled stopala obavlja se uspoređujući konstituciju oba stopala i odstupanja od izgleda normalnog stopala. Pri pregledu stopala treba uzeti u obzir njihov oblik i funkciju, stoga se stopala promatraju pri stajanju i hodanju. Nakon evaluacije stupnja anatomskog i funkcionalnog oštećenja, slijedi fizioterapijski tretman koji uključuje primjenu kineziterapije. Prije kineziterapijskog tretmana preporučaje se primjena termalnih procedura s ciljem zagrijavanja mekih tkiva gležanjskog zgloba i stopala i elektrostimulacija u slučaju hipotrofije mišića potkoljenice i stopala. Vježbanje uključuje hod na prstima i petama naizmjenično i hod na supiniranim stopalima, klizanje stopala u smjeru naprijed-nazad u ležećem položaju s valjkom ispod stopala, nabiranje platna ili papira nožnim prstima, podizanje i premještanje loptice nožnim prstima i sl. Naglasak je na aktivnim vježbama za jačanje fleksora i supinatora stopala(46). Krioterapija i kinesiotaping indicirani su u slučaju pojave bolova, a uz navedeno, potrebna je edukacija pacijenta o pravilnom i redovitom vježbanju i reguliranje tjelesne težine. Savjetuje se i uključivanje u sportske aktivnosti te hod po neravnoj podlozi u svrhu jačanja invertora i evertora stopala.

3.7. Taktilna osjetljivost kod Turner sindroma

Jajor J. i sur. su 2019. godine proveli studiju čiji je cilj bio ustanoviti prag taktilne osjetljivosti na koži šaka i i stopala u oboljelih Turnerovog sindroma, u odnosu na zdrave žene. Tom studijom stečena su novija saznanja o taktilnoj osjetljivosti žena s Turnerovim sindromom. U studiji je sudjelovalo 30 žena s dijagnozom Turner sindroma i 37 zdravih žena iste dobne skupine i sličnih socioekonomskih statusa. Podaci o sudionicima prikupljeni su na temelju upitnika i antropometrijskih mjerenja čeljusnog nabora, a mjerenje taktilne osjetljivosti

provedeno je Semmes-Weinsteinovim esteziometrom. Točke mjerenja bile su koža kažiprsta, malog prsta i sredine palmarne strane šake, te koža vanjskog ruba stopala, nožnog prsta i sredine plantarne strane stopala. Budući da oboljele od Turnerovog sindroma karakterizira pojačano nakupljanje masnog tkiva, istraživači su, uzevši u obzir činjenicu da taktilni osjet ovisi o raspodjeli taktilnih receptora na koži i o dubini njihovog položaja, uočili da su pacijentice oboljele od Turnerovog sindroma taktilno značajno osjetljivije od zdravih žena, i to na području kože stopala. Na koži dlanova obje su skupine pokazale podjednake rezultate. Ovo je prva studija koja je dokumentirala da su ženske jedinke s Turnerovim sindromom taktilno senzibilnije od zdravih žena, a na temelju provedenog istraživanja, također se može pretpostaviti da su razlike u taktilnoj osjetljivosti među pacijentima s Turner sindromom povezane s primjenom estrogena i hormona rasta(48). Ovaj podatak značajan je fizioterapeutima u praktičnoj primjeni, budući da s oboljelima od Turner sindroma provode vježbe balansa i propriocepcije kako bi se maksimalno umanjio povećan rizik od padova i posljedično tome, fraktura. Naime, povećana taktilna osjetljivost na koži stopala oboljelima omogućava bolji osjet prilikom pritiska stopala na tlo, pa tako i na neravnine tla, te značajno doprinosi ravnoteži tijela prilikom stajanja i kretanja(48).

3.8. Kardiološka rehabilitacija

Kardiološka rehabilitacija sastavni je dio zbrinjavanja oboljelih od Turnerovog sindroma budući da ih prate brojne kardiovaskularne malformacije. Takva rehabilitacija poboljšava kontrolu simptoma bolesti, prevalenciju ponovljenih koronarnih incidenata, stopu preživljavanja i kvalitetu svakodnevnog života. Osobito je važna uloga edukacije o zdravim životnim navika, uvođenje redovitog tjelesnog vježbanja, kontrole kardiovaskularnih čimbenika rizika i redovita primjena terapije. Generalno, bolesti iz spektra kardiovaskularnog kontinuuma su kronične relapsno-remitirajuće naravi. Akutni relapsi su životno ugrožavajuće stanja, a remitirajući dio predstavlja još veću opasnost, jer je u najvećeg dijela populacije s dijagnozom Turner sindroma prisutno zadovoljavajuće zdravstveno stanje latentnog intenziteta. S obzirom na veću prevalenciju kardiovaskularnih bolesti, poput hipertenzije, srčanog zatajenja, cerebrovaskularnih incidenata te kroničnih metaboličkih i bubrežnih poremećaja, fizioterapijski programi takvih bolesnika uključuju evaluaciju, fizički trening, modifikaciju kardiovaskularnih čimbenika rizika i edukaciju, tako da ograniče spektar negativnih psihosocijalnih i patofizioloških učinaka bolesti, da smanje rizik od ponovljenih oboljenja i smanje i stabiliziraju napredovanje aterosklerotskih promjena na krvnim žilama(49).

Osim planiranog strukturiranog tjelesnog treninga koji se provodi kod stabilnih bolesnika individualno, a poboljšava kontrolu simptoma, regulaciju krvnog tlaka te povoljno djeluje na remodeliranje srca i krvnih žila i smanjuje broj hospitalizacija, kardiološka postkoronarna rehabilitacija vremenski je organizirana kroz tri faze(49). Prva faza slijedi neposredno po akutnoj fazi bolesti u jedinici intenzivnog liječenja i nastavlja se na kliničkom odjelu. Ova faza obuhvaća vježbe disanja i razgibavanja u krevetu, posjedanje pacijenta, ustajanje i šetnju po hodniku. Druga faza neposredno se nadovezuje na prvu ili započinje nekoliko tjedana nakon oporavka u specijaliziranim ustanovama za stacionarnu ili polikliničku rehabilitaciju. Ova faza traje od tri do pet tjedana a pacijenti se prilikom prijema u ustanovu selekcioniraju u skupine prema dozvoljenim zahtjevima tjelesnog treninga, uključujući intenzitet, formu i trajanje treninga, od strogo doziranih individualnih treninga pod nadzorom, do grupnih treninga, također uz nadzor. Ciljevi ove faze su unaprjeđenje oslabljene tjelesne kondicije, stabilizacija kardiološkog statusa, smanjenje rizika progresije bolesti, psihološka stabilizacija i priprema za potpunu socijalnu reintegraciju s obnavljanjem radnih sposobnosti. Tjelesni trening u drugoj fazi podrazumijeva vježbe disanja i razgibavanja, opterećenje na bicikl-ergometru, šetnje trim-stazama, vježbe u prirodi i plivanje. Ove vježbe se nastoji provoditi u skupini, pod nadzorom fizioterapeuta s doziranim povećanjem intenziteta opterećenja i trajanja treninga, uglavnom od 15 minuta u najranijoj fazi do 2 puta po 30 minuta kasnije. Tjelesni trening počinje zagrijavanjem, nastavlja se s 30-ak minuta aktivnosti uz intervalne odmore i završava relaksacijom. Treća faza podrazumijeva održavanje mjera prevencije tijekom čitavog života(49).

4. ZAKLJUČAK

Budući da pojam sindroma označava skupinu simptoma koji se redovito pojavljuju zajedno, u liječenje i rehabilitaciju pacijentica s Turnerovim sindromom uključen je zdravstveni tim koji obuhvaća širok spektar medicinskih disciplina. Pokazalo se da samo manjina pacijentica s Turnerovim sindromom koristi bilo kakvu vrstu zdravstvenih usluga, te da sve češće pristupaju zdravstvenim informacijama putem pretraživanja dostupnih podataka s interneta, stoga je većina iznesenih smjernica i preporuka utemeljena na stručnom mišljenju medicinskih djelatnika, no ne i na znanstvenim dokazima, budući da je za provedbu istraživanja potreban veći broj sudionika. S obzirom na mali broj korisnica kliničkih usluga, zdravstveni timovi trebali bi imati strategiju za interakciju koja uključuje upotrebu internetskih medicinskih kartona kao alternativu za osobni odlazak u kliniku. Internetski medicinski kartoni bi

medicinskim stručnjacima iz različitih medicinskih disciplina omogućili jednostavniji i brži pristup zdravstvenim kartonima pacijentica, a pacijenticama jednostavniju dostupnost zdravstvenih podataka i smanjen broj pretraga i sveukupnih posjeta klinikama.

S obzirom na to, zaključujem da je izrazito bitna dobra timska suradnja stručnjaka i kvalitetan, povjerljiv odnos na relaciji pacijent-interdisciplinarni tim. Interdisciplinarni pristup podrazumijeva zajednički rad i neposredno zajedničko sudjelovanje svih članova tima u rješavanju određene problematike. Rezultat je upoznavanje bolesnika s prirodom bolesti kako bi u skladu s tim postavio realne ciljeve u životu. U tom konceptu koji se pokazao najdjelotvornijim, fizioterapeut je neizostavan član tima koji slijedeći cjelovit, holistički pristup rehabilitaciji, oboljelom uz edukaciju i fizikalnu terapiju pruža potpunu integraciju u društvo, s krajnjim ciljem podizanja kvalitete života na najvišu moguću razinu.

LITERATURA

1. Kikkeri NK, Nagalli S. Turner Syndrome. Dostupno na: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK554621/#article-30694.s2.

2. Cooper GM, Hausman RE. Stanica – molekularni pristup. 3. izdanje. Zagreb: Medicinska naklada, 2004.

3. Frías LE, Davenport LM. Health Supervision for Children With Turner Syndrome. Pediatrics. 2003, 111 (3) 692-702. Dostupno na: https://pediatrics.aappublications.org/content/111/3/692.full#sec-19.

4. Gravholt CH i sur. Turner syndrome clinical 177:3 G1–G70 practice guideline. Dostupno na: https://eje.bioscientifica.com/view/journals/eje/177/3/EJE-17-0430.xml#container-10413-item-10417.

5. Hall JG. The management of the adult with Turner syndrome: the natural history of Turner syndrome. In: Rosenfeld R.G., Grumbach M.M., eds. Turner Syndrome. New York, NY: Marcel Dekker Inc; 1989:495–506.

6. Mathisen B, Reilly S, Skuse D. Oral-motor dysfunction and feeding disorders of infants with Turner syndrome. Dev Med Child Neurol. 1992;34:141–149.

7. Hovatta O. Pregnancies in women with Turner's syndrome. Ann Med. 1999;31:106–110.

8. Barrenasa M, Landin-Wilhelmsenb K, Hansonc C. Ear and hearing in relation to genotype and growth in Turner syndrome. Hear Res. 2000; 144:21–28.

9. Elsheikh M, Conway GS, Wass JA. Medical problems in adult women with Turner's syndrome. Ann Med. 1999;31:99–105.

10. Gare M, Ilan Y, Sherman Y, Ben-Chetrit E. Malignant melanoma in Turner's syndrome. Int J Dermatol. 1993;32:743–744.

11. Wyatt D. Melanocytic nevi in children treated with growth hormone. Pediatrics. 1999;104:1045–1050.

12. Pasquino AM, Passeri F, Pucarelli I, Segni M, Municchi G. Spontaneous pubertal development in Turner's syndrome. Italian Study Group for Turner's Syndrome. J Clin Endocrinol Metab. 1997;82:1810–1813.

13. Lerner R. What's new in lymphedema therapy in America? Int J Angiology. 1998;7:191–196.

14. Tarani L, Lampariello S, Raguso G, et al. Pregnancy in patients with Turner's syndrome: six new cases and review of literature. Gynecol Endocrinol. 1998;12:83–8.

15. Rosenfeld RG, Attie KM, Frane J, et al. Growth hormone therapy of Turner's syndrome: beneficial effect on adult height. J Pediatr. 1998;132: 319–324.

16. Saenger P. Growth-promoting strategies in Turner's syndrome. J Clin Endocrinol Metab. 1999;84:4345–4348.

17. Sas TC, de Muinck Keizer-Schrama SM, Stijnen T, et al. Normalization of height in girls with Turner syndrome after long-term growth hormone treatment: results of a randomized dose-response trial. J Clin Endocrinol Metab. 1999;84:4607–4612.

18. Darendeliler F, Karagiannis G, Wilton P. Headache, idiopathic intracranial hypertension and slipped capital femoral epiphysis during growth hormone treatment: a safety update from the KIGS database. Hormone Research 2007 68 (Supplement 5) 41–47.

19. Bell J, Parker KL, Swinford RD, Hoffman AR, Maneatis T & Lippe B. Long-term safety of recombinant human growth hormone in children. Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism 2010 95 167–177.

20. Gawron W, Wikiera B, Rostkowska-Nadolska B, OrendorzFraczkowska K, Noczynska A. Evaluation of hearing organ in patients with Turner syndrome. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology 2008 72 575–579.

21. Han TS, Cadge B & Conway GS. Hearing impairment and low bone mineral density increase the risk of bone fractures in women with Turner's syndrome. Clinical Endocrinology 2006 65 643–647.

22. Stenberg AE, Wang H, Fish J, Schrott-Fischer A, Sahlin L & Hultcrantz M. Estrogen receptors in the normal adult and developing human inner ear and in Turner's syndrome. Hearing Research 2001 157 87–92.

23. Hansen S, Brixen K & Gravholt CH. Compromised trabecular microarchitecture and lower finite element estimates of radius and tibia bone strength in adults with Turner syndrome: a

crosssectional study using high-resolution-pQCT. Journal of Bone and Mineral Research 2012 27 1794–1803.

24. Gravholt CH, Lauridsen AL, Brixen K, Mosekilde L, Heickendorff L, Christiansen JS. Marked dysproportionality in bone size and mineral, and distinct abnormalities in bone markers and calcitropic hormones in adult Turner syndrome. A cross-sectional study. Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism 2002 87 2798–2808.

25. Landin-Wilhelmsen K, Wilhelmsen L, Wilske J, Lappas G, Rosen T, Lindstedt G, Lundberg PA & Bengtsson BA. Sunlight increases serum 25(OH) vitamin D concentration whereas 1,25(OH)2D3 is unaffected. Results from a general population study in Goteborg, Sweden (The WHO MONICA Project). European Journal of Clinical Nutrition 1995 49 400–407.

26. Cleemann L, Hjerrild BE, Lauridsen AL, Heickendorff L, Christiansen JS, Mosekilde L & Gravholt CH. Long-term hormone replacement therapy preserves bone mineral density in Turner syndrome. European Journal of Endocrinology 2009 161 251–257.

27. Milde K, Tomaszewski P, Stupnicki R. Physical Fitness of Schoolgirls With Turner Syndrome. Pediatric Exercise Science. 2013, 25, 27-42.

28. Ross PD. Clinical consequences of vertebral fractures. Am J Med 1997;103:30S-42S.

29. Radak N. Utjecaj medicinskih vježbi na kvalitetu života pacijentica s osteoporozom s/bez patološkog prijeloma kostiju. Diplomski rad. Split, 2017. Dostupno na https://repo.ozs.unist.hr/islandora/object/ozs%3A277/datastream/PDF/view.

30. Hrvatski konsenzus o osteoporozi. 3. hrvatski kongres o osteoporozi, Šibenik, 21.-24. travnja. 2005.Medix. 2005;59:36:-9.

31. Indžić I, Koordinacija i metode razvoja koordinacije. Univerzitet u Travniku. Edukacijski fakultet. Opća kineziologija. Travnik, 2013. Dostupno na https://www.researchgate.net/publication/301356776_Koordinacija_i_metode_razvoja_koordinacije.

32. Crnokić S. Opće koordinacijske vježbe u treningu djece 6-10 godina starosti. Dostupno na: https://docplayer.org/111841068-Opce-koordinacijske-vjezbe-u-treningu-djece-6-10-godina-starosti.html.

33. Alter J.M. Science of flexibility. USA: Human Kinetics. 2004.

34. Clement-Jones M, Schiller S, Rao E, et al. The short stature homeobox gene SHOX is involved in skeletal abnormalities in Turner syndrome. Hum Mol Genet.2000;9 :695– 702.

35. Gravholt CH, Naeraa RW. Reference values for body proportions and body composition in adult women with Ullrich-Turner syndrome. Am J Med Genet.1997;72 :403– 408.

36. Guć Z, Neoperacijsko liječenje skolioze, Diplomski rad, Sveučilište u Zagrebu, Medicinski fakultet, KATEDRA ZA ORTOPEDIJU, Zagreb, 2018. Dostupno na: https://repozitorij.mef.unizg.hr/islandora/object/mef%3A1815/datastream/PDF/view.

37. Kliničke smjernice u fizikalnoj terapiji, Hrvatska komora fizioterapeuta, Zagreb, 2011. Dostupno na: https://www.hkf.hr/wp-content/uploads/2018/12/Klini%C4%8Dke-smjernice-u-fizikalnoj-terapiji1.pdf.

38. Tabak L, Antepozicija nervus ulnarisa u liječenju sindroma kubitalnog kanala. Diplomski rad. Sveučilište Josipa Jurja Strossmayera u Osijeku. Medicinski fakultet Osijek. 2016.

39. Pećina M i sur. Ortopedija. 3.izd. Zagreb: Naklada ljevak; 2004.

40. Krmpotić-Nemanić J, Marušić A. Anatomija čovjeka. 2.izd. Zagreb: Medicinska naklada. 2007.

41. O'Driscoll S, Horii E, Carmichael S, Morrey B. The cubital tunnel and ulnar neuropathy. Bone Joint J.1991;73-B(4):613-617.

42. Choi S, Ahn J, Ryu D, Kang C, Jung S, Park M, i sur. Ultrasonography for nerve compression syndromes of the upper extremity. Ultrasonography. 2015;34(4):275-291.

43. Dy C, Mackinnon S. Ulnar neuropathy: evaluation and management. Curr Rev Musculoskelet Med. 2016;9(2):178-184.

44. Buehler MJ, Thayer DT. The elbow flexion test. A clinical test for the cubital tunnel syndrome. Clin Orthop Relat Res. 1998;233:213–216.

45. Kliničke smjernice u fizikalnoj terapiji. Hrvatska komora fizioterapeuta, Zagreb, 2011. Dustupno na : https://www.hkf.hr/wp-content/uploads/2018/12/Klini%C4%8Dke-smjernice-u-fizikalnoj-terapiji1.pdf.

46. Kosinac Z. (1995). Spušteno stopalo, pes planovalgus. Mjere i postupci u tretmanu spuštenog stopala. Split: Cosmomedicus – studio.

47. Grogan DP, Holt GR, Ogden JH. Talocalcanean coalition in patients who have fibular hemimelia or proximal femoral focal deficiency. A comparison of the radiographic and pathological findings. J Bone Joint Surg 1994; 76A: 1363-1370.

48. Jajor J, Kostiukow A, Samborski W, Rostkowska E, Śliwa A, Antosiak-Cyrak K. Tactile Sensitivity of Women with Turner Syndrome. Int J Environ Res Public Health. 2019. 12;16(20). Dostupno na: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31614840.

49. Peršić V i sur., Suvremeni programi kardiološke rehabilitacije u globalnom bremenu kardiovaskularnih bolest. Pregledni rad. Klinika za prevenciju, liječenje i rehabilitaciju bolesti srca i krvnih žila ”Thalassotherapia Opatija”, Opatija. 2012.

KRATKI ŽIVOTOPIS PRISTUPNIKA

OSOBNI PODATCI

Ime i prezime: Ivana Trupeljak

Datum i mjesto rođenja: 30.3.1992., Bjelovar

Telefon: 098 974 2516

E-mail: ivanatrupeljak315@gmail.com

OBRAZOVANJE

2007. – 2011. Opća gimnazija Bjelovar

2012. – 2015. Medicinski fakultet Banja Luka - Medicina

2016. – 2020. Fakultet zdravstvenih studija - Preddiplomski stručni studij Fizioterapija