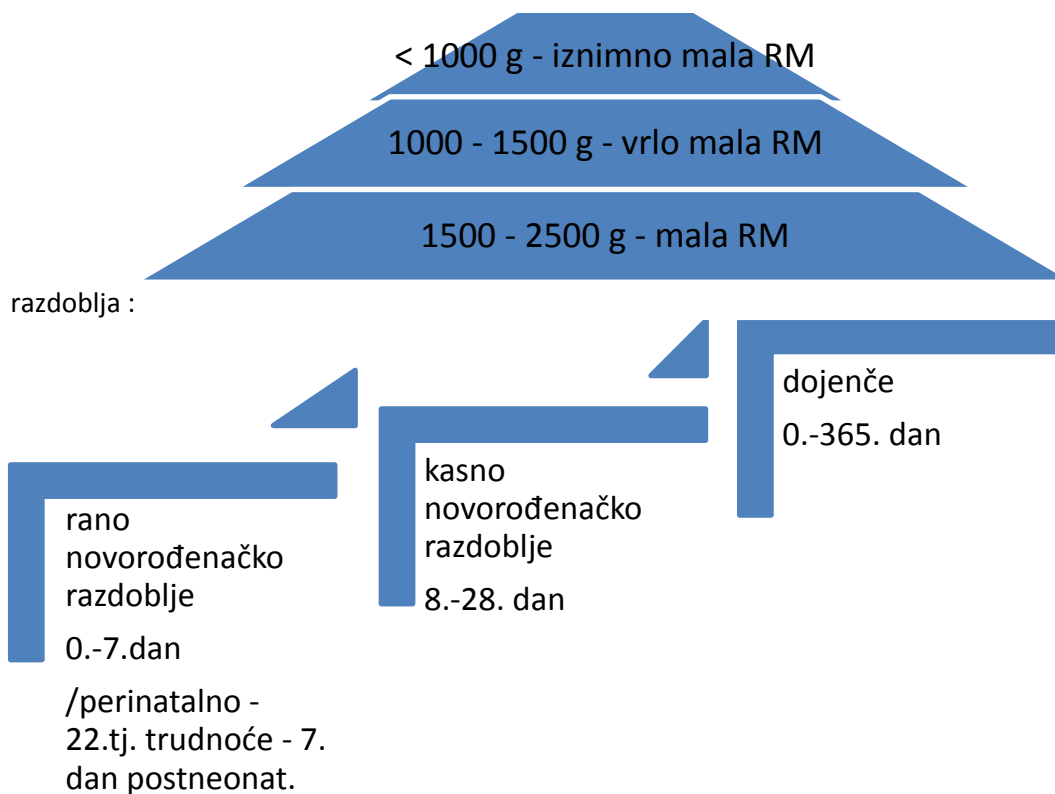
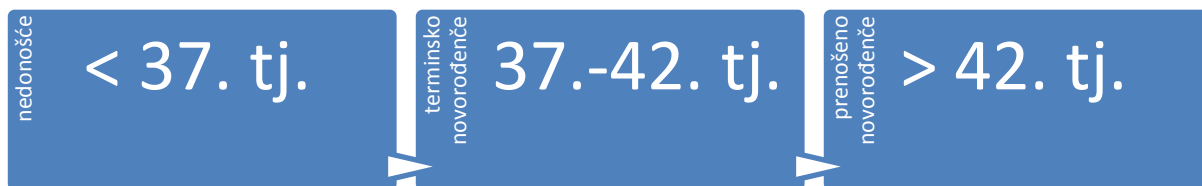


PEDIJARIJA

1) ZAŠTITA MAJKE I DJETETA

- zakoni: Ustav RH čl. 63 i 64, 1990. konvencija, generalna skupština UN-a (konvencija o pravima djeteta), Ottawska deklaracija o pravima djeteta
- čimbenici koji utječu na zdravlje majke i djeteta:
 - zemljopisni i klimatski
 - izvori hrane i njihovo iskorištavanje
 - stupanj industrijalizacije
 - gospodarski i društveni odnosi, kultura i vjera
 - prevalencija infektivnih uzročnika
 - geni u populaciji
- procjena zdravstvenog stanja majki i djeteta:
 - negativna mjerila: prirodno kretanje stanovništva, mortalitet, morbiditet
 - pozitivna mjerila: tjelesna masa, rast, razvoj
 - procjena programa intervencije, prevencija
- živorođeno dijete – potpuno istisnut plod tijekom poroda ili porođen carskim rezom koji pokazuje vitalne funkcije (diše. pulsira pupkovina..)
RM :





- fetalna smrt – parametri: mortinatalitet, perinatalni mortalitet, smrtnost dojenčadi, smrtnost djece prema dobi
- maternalni mortalitet
- uzroci perinatalne smrtnosti:
 - kronični – bolesti majke, DM, art. hipertenzija
 - akutni – komplikacije posteljice ili pupkovine
- uzroci smrtnosti dojenčadi:
 1. sindrom novorođenačke dispneje
 2. ICH – fetus, novorođenče
 3. prirodne malformacije
 4. vezano uz nedonošenost i malu RM
 5. srčane malformacije
 6. nagla smrt dojenčadi

dojenačka dob	1.-4. god.	5.-14. god.
pre i perinatalni uzroci	nesreće	nasilne smrti i nesreće
kongenitalne malformacije	kongenitalne anomalije	
iznenadna smrt dojenčeta	neoplazme	neoplazme
pneumonija i infekcije	pneumonije i infekcije	bolesti srca i krvotoka

- općeniti uzroci zdravstvenih problema:
 - nedovoljno razvijena otpornost prema infekcijama
 - poremećaji rasta i razvoja
 - genetska, perinatalna i prenatalna oštećenja
 - nedovoljna i nepravilna prehrana
 - psihosocijalni poremećaji u obitelji
- problemi vezani uz dob 5-.20. god.: STDs, adolescentne trudnoće, zarazne bolesti (zemlje u razvoju), kronične bolesti, nesreće, suicidi
- psihosocijalni problemi – očituju se:
 - neprikladnim reakcijama – pasivno, agresivno i kompromisno ponašanje
- organizacija zdravstvene zaštite majki i djece:
 1. zaštita djeteta nedjeljiva je od zaštite majke i obitelji
 2. načelo sveobuhvatnosti
 3. načelo podjednake dostupnosti
 4. prilagodba specifičnim potrebama, sociokulturalnim obilježjima
 5. načelo davanja prednosti ugroženima – risk approach
 6. lančano čvrsto povezan sustav
 7. višestrukovni pristup zaštiti
- dokumentacija:
 - na razini pojedinca
 - na razini zdravstvene ustanove
 - na razini populacije



- sistematski pregled dojenčadi:
 - antropometrijska mjerenja
 - opći klinički status, stanje uhranjenosti
 - psihomotorni razvoj + neurološki pregled
 - procjena osjetila: vid, sluh, govor
 - testovi: ortopedske anomalije, položaj testisa
 - socijalni rizici
- jaslice i vrtić:
 - povećana izloženost akutnih infekcijama
 - otežano emotivno prilagođavanje na razdvojenost
 - zdravstvena zaštita – sprječavanje infekcija, praćenje razvoja, hitne intervencije, nadzor nad higijenom, organizacija i sudjelovanje
- školska djeca i mladež: zrelost, rast, razvoj, uhranjenost, zarazne bolesti, STD, zdrava okolina, zdravstvena zaštita kod kroničnih bolesti, zdravstveni odgoj

2) RAST I RAZVOJ

- rast u užem smislu: visina tijela, opseg glave, masa tijela ili pojedinog organa/tkiva
- razvoj – kvalitativne promjene
- faktori rasta:
 - genski faktori
 - spol
 - sezonske varijacije
 - rasa i ekološki uvjeti
 - prehrana
 - kronične bolesti
 - društveno i imovinsko stanje obitelji
 - sekularni porast
- centilne krivulje:
 - težinsko- dobne
 - visinsko-dobne
 - brzina rasta-dob
 - tj. težina-tj. visina
 - životna dob-OG

♦ odstupanje: ispod 5. ili iznad 95. centila
- razlike od krivulje općeg rasta: mozak, lubanja, spolni organi, limfno tkivo, crijevo, potkožno masno tkivo (2 maksimuma – 1. u 9. mj., a 2. u adolescenciji)
- rast glave – mjerenje frontookcipitalnog opsega glave, proporcionalno s rastom moždane mase – najbrži je u prve 3 god., teško oštećenje mozga – OG malen za dob
- povećan opseg glave – hipertenzivni hidrocefalus, porast mase mozga (Canavanova, Alexandrova bolest)
- procjena zrelosti – koštana dob; rtg zapešća lijeve ruke (Grenlich-Pyleov atlas), metoda Tanner i Whitehouse (TW2)
 - pretskazatelj početka puberteta – pojava sezamske kosti u tetivi adduktora palca (djevojčice – 10.5 god, dječaci – 12.5 god.)
- zubi: mliječni
 - I. 6.-8. mj. sjekutići
 - II. 8.-12. mj. sjekutići
 - III. 16.-20.mj. kutnjaci
 - IV. 12.-16. mj. očnjaci
 - V. 20.-30. mj. kutnjaci
- broj mliječnih zubi: broj mjeseci – 6
- trajni zubi – između 6.-13. god = zubna dob
- prognostičke tablice konačne visine: Bayley, Pinneau-Marshal

novorođenče	0.25
2. god.	0.50
5. god.	0.75
9.god.	1.0
12. god.	1.25
odrasli	1.75

- tablica procjene tjelesne površine – određuje se potreba za tekućinom, energijom, proteinima, računa se doza lijekova i tvari u testovima opterećenja

Novorođenče

- tjelesna težina – 3.4 kg (90%: 2.5 – 4 kg)
- 2. – 4. dan: gubitak 7-10% tjelesne težine (mekonij, mokraća, premali unos tekućine) – nadoknada gubitka 10.-14. dan – uspostava ritma laktacije
- porast tjelesne težine: 150-200 g/tjedan – krajem 1. mj. + 10-20% RM
- duljina: 50 cm (90% 46-52 cm)
- OG: 33-36 cm – kraj 1.god.: 45-48 cm
- proporcije: veća glava, kraći ekstremiteti, sredina tijela: pupak (odrasli: simfiza)
- stanje budnosti:
 - a. duboko spavanje
 - b. REM; paradoksnno spavanje
 - c. pospanost
 - d. budan, miran i opušten → položaj totalne fleksije, kratko promatra lica i predmete, okreće glavu prema izvoru zvuka i svjetla
 - e. budan i aktivan
 - f. budan i plače
- blagi zvučni i vidni podražaji: smanjenje srčane frekvencije
- grublji, nepoznati podražaji: povišenje srčane frekvencije
- novorođenče već tada uspostavlja emotivne i socijalne odnose – rano stavljati na prsa, rooming in

Dojenče

- brzina dobivanja na masi:

I. trimestar	750 g/mj.	175 g/tj.
II. trimestar	600 g/mj.	150 g/tj.
III. trimestar	450 g/mj.	105 g/tj.
IV. trimestar	300 g/mj.	70 g/tj.

- 5 mj. – udvostručenje mase
- 1 god. – trostruka masa
- 1 god. – 75 cm
- VF (velika fontanela) – raste malo u prvih 6 mj., zatvara se 9-18 mj.

Psihomotorički razvoj

1) posjedanje, pokus trakcije:

početak: zatiljak i glava zaostaju za ravninom leđa, na kraju se glava mlohavo prevali

3.mj.: zatiljak kratko na početku prati raninu leđa

6.mj.: snažna fleksija glave, podlaktica, kukova i koljena

2) sjedeći položaj

1.-3.mj.: totalna kifoza

4.mj.: kifoza na donjem dijelu L kralježnice

6.-8.mj.: čvrsto sjedi uz potporu rukama o koljena

10.-12.mj.: sjedi bez potpore, potpuno ekstendirana leđa

3) vertikalna suspenzija

do kraja 2.mj.: automatski hod

3.-4. mj.: faza stazije i abazije

5.mj.: odupiranje poluflektiranim kukovima i ekstenriranim koljenima, prsti pa puna stopala

9.-10.mj.: sigurno stajanje uz pridržavanje

11.-12.mj.: stajanje par sekundi bez pridržavanja

12.-15.mj.: većina prohoda

>18.mj.: hod uz pokrete ruku i nogu

4) ventralna suspenzija

5.mj.: ekstenzija glave

9.mj.: potpuna ekstenzija glave, vrata i donjih ekstremiteta - + Landauov refleks

5) potrbušni položaj

1. dan: diže bradu od podloge na par sekundi, okreće na stranu, oslobađa nos

2. mj.: lice i vrat izdignuti za 45° 10 s, odupire se podlakticama o podlogu

3. mj.: lice i vrat pod 90°, odupire se podlakticama i laktovima

6. mj.: odupire se dlanovima uz pružene laktove, kukove i koljena

6) funkcija šake

1.-2.mj. – refleks hvatanja

3.-4.mj.: digitopalmarni hvat

6.-7.mj.: radiopalmarni hvat

10.-12.mj.: pincerhvati

7) gledanje i okulomotorika

2.mj.: fiksiranje predmeta

5.mj.: koordinacija očnih jabučica

8) sluh

4.mj. okreće glavicu prema izvoru zvuka

9) glasanje i govor

do 8.mj.: predjezična faza

od 8.mj.: jezična faza

10) društveno ponašanje

4.mj.: smije se

6.mj.: strah od stranih osoba

9.mj.: igra skrivača

12.mj.: igra bacanja i vraćanja predmeta

Mlađe predškolsko dijete (2.god.)

- usporena brzina rasta, godišnji prirast: 2.5 kg, 12 cm, OG – 2 cm/god.
- hod: samostalan, nesiguran, na širokoj osnovi – druga ½. 2. godine -> sigurniji hod
- manualna spretnost – slaganje kockica
- govor: 18 mj. – 10 riječi, smisljeni izrazi od po 2 riječi, prve rečenice s 2-3 riječi
- motorika: 18.mj. penjanje uz stube, 20.mj. – niz stube, uz držanje, kraj 2. god. i poč. 3. god. – trčanje
- kontrola sfinktera – 2. ½ 2. god. – potreba za WC-om (može se razviti s tek 3 god.)

Predškolsko dijete (3.-6.god.)

- prirast tj. težine + rast: 2 kg, 6-8cm/god. --- ukupno: 20 kg, 115 cm
- svi mliječni zubi – s 2.5 god. (29 mj.)
- usavršavanje motoričkih vještina; s 3 god. izmjenično uz stube, s 4 god. isto niz stube
- imitacija i identifikacija s osobom iz okoline, igranje uloga

Rana školska dob

- rast: 6 cm/god., masa: 3-3.5 kg/god.
- 7.god. – prve 6ice – trajni zubi; 12.god. – potpuna zamjena mliječnih trajnima
- maksimalno razvijeno limfno tkivo, involuira u pubertetu
- česte respiratorne infekcije: 6-7 akutnih/god.

Pubertet

- sekundarne spolne osobine: telarha, pubarha – klasifikacija po Tanneru
- dečki – prvi znak je povećanje testisa, klasifikacija po Tanneru
- prosječna dob: djevojke – 10 god., menarha: 13.god, dečki: 12 god.
- hormoni: FSH, LH, steroidni hormoni, HR
- konačna visina – cure: 95% visine dostignu s 13.god. koštane dobi, max. – u 12 god., pubertet – ukupno naraste 25 cm, dečki: 95% visine dostignu s 15.god. (max. brzina – 14.god., ukupno u pubertetu 28 cm)

Patologija – zaostao rast

-> ispod 5. centile ili brzina rasta manja od 4 cm godišnje

1. porodični – najčešći, visina odgovara prosječnoj visini roditelja
2. konstitucionalni + zakašnjeli pubertet – kasnije dostiže konačnu visinu
3. primordijalni – insuficijencija placente, intrauterini zastoje, dismorfički sindrom
4. uzrokovan pothranjenošću – nedostatak proteina, elemenata u tragovima
5. endokrinološki uzrokovan – nedostatak HR, T3, T4, inzulina, spolnih hormona, povišeni GK
6. kromosomske anomalije – Turnerov sy., trisomije 13,15,18,21
7. nasljedne metaboličke bolesti – glikogenoze, lipidoze, aminoacidurije
8. prirodne sistemne bolesti kostura – neproporcionalan; hondrodistrofija, metafizna displazija
9. pojedinih organskih sustava – bubrega, srca, pluća, probavnog sustava, krvotvornih organa, mozga

Visok rast – primarni oblici:

- a) konstitucionalni – iznad 95. centile, terapija: rijetko, kod djevojčica, daju se estrogeni koji smanje konačnu visinu za 4-6 cm
- b) Sotosov sy. – cerebralni gigantizam: natprosječna duljina i težina, brz rast prve 4-5 god., pa se brzina normalizira, teče usporedo ili iznad 97. centile, preuranjena spolna zrelost, - KS: akromegaloidni izgled; široko čelo, hipertelorizam, antimongoloidni očni rasporci, zastoj u razvoju, smetnje koordinacije pokreta, nespretan hod

3.) Medicinska psihologija djeteta

- faze razvoja:
 - 1) autistička faza – senzorička nezrelost u prvim tjednima, visok prag za vanjske podražaje, percipira osjećaje na vlastitom tijelu, nakon 1.mj. – zamjećuje okolni svijet, pamti majčino lice i reagira na njega smiješkom, sisanje – hrana, ugoda, smirenje
 - 2) simbiotska faza – majka-dijete ovisi o: emocijama majke, dijete signalizira potrebe, a majka ih ispunjava, dijete – monotropno, veže se za 1 osobu
 - smanjenje dijaloga – zastoj u emocionalnom i tjelesnom napretku, disocijalnost i asocijalnost, psihosomatika
 - max. razvoj: 6.mj., strah prema stranim osobama, osjetljivost na odvajanje
 - 3) separacija i individuacija – 10.mj. – zanimanje za okolinu, NE faza, prijelazni objekt – zamjena za majku; smanjuje frustraciju zbog odvajanja, 18.mj. – plašljivo dijete, povećana ovisnost o majci -> nakon te faze: stabilno/krhko dijete
 - faza prkosa – ambivalencija prema majci; agresivnost + negativizam, posljedica straha od gubitka majčine ljubavi
 - individuacija – svijest o vlastitom tijelu i funkcijama (ograničenja – problemi prehrane)
 - 4) kontrola obavljanja nužde – 20.mj. osjeća potrebu za defekacijom i mokrenjem, kontrola sfinktera, izgradnja „ja“ na razinama prostora i vremena
- * uloga oca: potiče separaciju djeteta iz simbioze s majkom, povjerenje u oca
- 5) predškolska dob – neugoda potiče ovisnost o majci, inače separiran, objektna konstantnost – majka je zasebna osoba, vrtić – otpor separaciji: regresivno ponašanje, zamjećuje razlike između spolova, onanističke manipulacije – povezuje spol s ugodom
 - 3.-5. god.: edipska faza, fazno specifični strah – strah od dezintegracije tijela kao kazne za zločestoću, agresivne fantazije uz ambivalenciju prema roditelju istog spola, prolazne fobije, konflikt ljubomore – prema novom bratu ili sestri, „nad-ja“ – identifikacija s istospolnim roditeljem
 - igra potpomaže napredak u psih. razvoju, poticaj kreativnosti, bajke – sredstva projekcije i identifikacije
 - 6) školska dob – postupno napuštanje igranja zbog učenja i rada, moguće reakcije straha, regresivno ponašanje, neurotski ili psihosomatski simptomi, veze/prijateljstva, progresivno učvršćivanje „nad-ja“, osjećaj dužnosti, odgovornosti, smisao za pravdu i red, društvene igre, lagani prisilni fenomeni, mnogostruki interesi, čvršća prijateljstva, povećano zanimanje za suprotni spol, češća onanija, razmimoilaženje među generacijama
 - 7) pubertet – objekt težnji se traži izvan obitelji, nagle oscilacije raspoloženja, onanija – rasterećenje, kolebanja između djetinjastog i odraslog ponašanja, povećano/smanjeno samopouzdanje, protest protiv autoriteta, identifikacija s popularnim ličnostima, slijepo podređivanje vršnjacima
 - fazni konflikt – „odrasti ili ne odrasti“ – rješavanje konflikta učvršćuje identitet
 - teškoće: pubertetske, adolescentne krize, manifestacija neuroze, psihosomatskih poremećaja, anoreksije, psihotičnih obrana

Bolesno dijete

- predškolsko i školsko dijete – površno znanje o bolesti na konkretnoj razini; posljedica lošeg ponašanja ili kršenja pravila – ozdravljenje: ako se pridržava niza pravila
- 8.-11. god.: bolesti uzrokuju klice, sve se liječi lijekovima
- > 11. god. – shvaćaju medicinski opis bolesti
- reakcije akutno bolesnog djeteta – smanjenje tjelesne i druge aktivnosti, više spava, smanjen apetit, do 3.god.: razdražljivost, netolerantnost na frustracije, povećana ovisnost o roditeljima, starija djeca – smanjen interes za kontakt, regresivno ponašanje- želja za pomoći i pažnjom okoline

- reakcije kronično bolesnog djeteta – određeno prirodom bolesti, odvajanjima od roditelja tijekom hospitalizacije, tj. ograničenjima, socijalnom izolacijom, ovisnošću o drugima, strahom od liječenja i bolova -> zabrinutost oko ishoda
 - 30% ima emocionalne smetnje ili smetnje ponašanja
 - < 2. god. – suočavanje s bolešću motoričkim akt.: nemir, plakanje, ljuljanje
 - 2.- 4. god. – regresija: protest, uznemirenost, povlačenje
 - 6.-7. god. – uključivanje u aktivnosti vezane uz zbrinjavanje bolesti
 - adolescenti: kompenzacijski mehanizmi, identifikacija s vršnjacima oboljelima od iste bolesti
 - suočavanje s bolešću: tjeskoba, tuga, nestrpljivost, srdžba

Bolesno dijete + obitelj

- roditelji:
 1. faza šoka
 2. faza odbijanja
 3. potvrda dg – srdžba, krivnja, osjećaj gubitka
 4. faza prilagodbe - par mjeseci – emocionalna potpora i pomoć djetetu
- otežavajući faktori: prezaštićivanje, stalno problematiziranje, neprimjerena pažnja se daje bolesti – nemogućnost osamostaljivanja djeteta, često prkošenje djeteta, zanemarivanje – previđaju se problemi svog djeteta

Dijete u bolnici

- opterećenje djeteta: odvajanje od roditelja, strah od boli i ozljede, nepoznata okolina i događaji, nesigurnost ishoda, gubitak kontrole, kompetencije i mogućnosti odlučivanja
- najteže razdoblje za odvojenost: 6.mj. – 4. god.
- faze:
 1. faza protesta
 2. faza očajanja
 3. faza prividne prilagodbe
- tek nakon povratka kući – negativne posljedice odvajanja; uznemirenost, smetnje spavanja, loše navike u prehrani, poremećaj higijenskih navika, smetnje ponašanja – prkos, bijes, nedruštvenost, psihosomatizacija, govorne smetnje
- moguća rješenja: dnevna bolnica s roditeljima, organizirano kućno liječenje, rooming in
- starija djeca – prevladava strah od boli i ozljede tijela
- malo dijete – strah od nepoznate okoline i situacija, nejasna pravila
- reakcija na hospitalizaciju ovisi o:
 - dobi
 - pripremi
 - prethodnim iskustvima
 - sposobnosti prilagodbe
 - potpori roditelja i osoblja
 - općoj društvenoj prilagodbi
 - osobinama ličnosti
 - odnosu s roditeljima
 - emocionalnom stanju prije primitka

Somatizacija i konverzivni poremećaj

- somatizacija – tjelesni simptomi nastali zbog psihičkih teškoća, emocionalnih sukoba unutar ličnosti, neugode, tjeskobe...
 - KS: glavobolje, bolovi u trbuhu i prsištu, osjećaj nedostatka zraka, ubrzan rad srca, vrtoglavica, povraćanje, slabost, nesvjestiva, umor, simptomi se javljaju uglavnom pred večer
 - incidencija: 2-10%, dob: 5.-12.god.

- 1/3 – poslije pati od tjeskobe, depresije
- rizični faktori: O.A. opterećena psihičkim i tjelesnim bolestima, prezaštitnički nastrojeni roditelji, napor uz školu – povećani zahtjevi, smanjen napredak
- konverzivni poremećaj – psihogene tegobe i unutrašnji emotivni sukobi se očituju motoričkim ili senzoričkim funkcijama
 - KS: paraliza, smetnje hoda, teškoće gutanja, napadi nalik epilepsiji, dvoslike, histerična sljepoća, hiperestezije ili parestezije
 - dob: predškolska ili školska, češće kod adolescenata
 - početak: nagao, povezan s neugodnim događajem, brz nestanak
 - anamneza – dijete je vidjelo takve simptome ili ih je prije doživjelo
 - nastanak simptoma – nesvjestan i dijete ne može svojevrijedno utjecati na njih
- TH: psiholog, psihijatar (dijete + roditelj na psihoth)

Poremećaji hranjenja

1. anorexia nervosa
 - 10x češće – djevojke
 - incidencija: 0.5-1 ‰
 - 2 max. pojavnosti: 14., 18. god.
 - KS: strah od debljanja, uvjerenje u vlastitu debljinu, odbijanje održavanja normalne TT (pada i do manje od 85% očekivane za visinu), amenoreja min. 3. mj.
 - etiologija: duboki psihički poremećaj u percepciji oblika i mase tijela
 - TH ciljevi: normalizacija tjelesnog zdravlja, uspostava normalnih prehrambenih navika – psihoterapija pacijenata i rad s obitelji
2. bulimia nervosa
 - opsesivno proždrljivo prejedanje + kompenzatorna ponašanja: povraćanje, laksativi, post, prekomjerno vježbanje
 - težina – prosječna ili povišena
 - TH: psihoterapija i dugotrajan nadzor

ADHD – sy. nepažnja-hiperaktivnost

- razvojni poremećaj
- KS: nepažnja, impulzivnost, hiperaktivnost
- početak: rano djetinjstvo – stabilna u ranoj adolescenciji, slabi tijekom kasne adolescencije
- prevalencija: 3-5% školske djece
- dif.dg.: hiperkinetički-impulzivni poremećaj, teškoće učenja, sy. minimalne cerebralne disfunkcije
- uzroci: blaže kromosomske aberacije, kronična izloženost olovu, traume mozga, nedonešenost, biološki faktori
- TH: psihoterapija + farmakološki: psihostimulansi ili antidepresivi

Zlostavljanje i zanemarivanje djece

- fizičko zlostavljanje, zanemarivanje, psihičko zlostavljanje, zanemarivanje, seksualno zlostavljanje
- Münchhausenov sy. po zastupniku – prikazivanje djeteta bolesnim, 10% djece umire zbog sredstava koje mu roditelj daje da ga napravi bolesnim
 - akutni simptomi nestaju kod odvojenosti od roditelja -> TH
 - nastaje kao posljedica teške psihopatologije ličnosti roditelja

4.) Anamneza i pregled

- anamneza: podaci o rastu i razvoju, heteroanamneza/izravna anamneza
 - predškolsko i školsko – uz roditelja, nekad prvo s roditeljima pa s djetetom
 - pregled: prijateljski razgovor ili zajednička aktivnost, svaki postupak objasniti i najaviti, agresivniji zahvati (pregled ždrijela) – na kraju
 - starije dojenče (<6./9. mj.) – na majčnim rukama
 - 2.-3.god. – sjedeći položaj
 - razodijevanje – postupno kod male djece
1. promatranje djeteta tijekom uzimanja anamneze
 2. slušanje djetetovog glasa, disanja i plača (npr. plač – rezan visokotonski – oštećenje mozga, promukao – hipotireoza)
 3. postupno razodijevanje i inspekcija
 4. miris: usta, koža, mokraća, stolica (npr. PKU – mišja mokraća, leucinoza – curry)
 5. nježna palpacija, perkusija i auskultacija
 6. neurološki status
 7. pregled ždrijela: ležeći položaj kod dojenčeta, kasnije sjedeći položaj
 8. DRP + pregled anusa
- mjerenje tlaka – 3 manšete različite širine, dojenčad – metoda hiperemije – nastaje u trenu sistoličkog tlaka napuhnutog manšeta oko nadlaktice
 - medicinska sestra: mjerenje temperature (rektalno: nakon 1.-2.god.), vaganje i mjerenje duljine/visine tijela

5.) Nasljedne & prenatalno stečene bolesti

- genotip + vanjski utjecaj – fenotip
 - gamete: haploidan broj kromosoma – zigota: diploidan broj (46)
 - alel – oblik genskog lokusa; identični aleli na paru kromosoma: homozigot, različiti – heterozigot, muški spol – geni na X kromosomu – hemizigot
 - alel – recesivan, dominantan – ovisi o očitovanju u heterozigota
 - složeni heterozigot – mutacijom izmijenjen alel + drukčije izmijenjen alel na homolognom paru
 - dvostruki heterozigot – heterozigot na 2 različita lokusa na nehomolognom kromosomu
 - kodominantnost alela – oba se očituju u fenotipu
 - ekspresivnost – stupanj kojim se dominantan gen očituje u fenotipu; obilježje pojedinca

 - penetrantnost = $\frac{\text{gen.klinička ekspresivnost}}{\text{broj nositelja mutacije}}$ – obilježje populacije
- nepotpuna ili smanjena penetrantnost – dominantan gen u nekih nosilaca ne proizvodi nikakav učinak
- fenokopija – prirodna anomalija izazvana egzogenim teratogenim agensima koja fenotipski liči genetski uvjetovanim anomalijama
 - prevalencija nasljednih i prenatalno stečenih bolesti – 10-20:1000 novorođenčadi
 - genetska heterozigotnost – vrlo sličan fenotip uzrokovan različitim genotipovima
 - lokusna – mutacije na različitim genima (pr. jetrena glikogenoza)
 - alelna – razne mutacije alela istog gena (cistična fibroza)
 - gametne mutacije – u spolnim prasticama ili tijekom mejoze – prenose se na potomstvo
 - somatske mutacije – u tjelesnim stanicama, ne prenose se na potomstvo

Klasifikacija nasljednih bolesti

- I. kromosomske anomalije (aberracije)
 - odstupanje u broju ili strukturi kromosoma u stanici
 - Downov sy., Turnerov sy.
 - zahvaćene strukture i funkcije više organskih sustava
 - odlučujuće značenje u patološkom fenotipu – nasljeđe, mali utjecaj okoliša
- II. monogenski nasljedne bolesti
 - mutacije jednog ili više gena – bolest
 - hemofilija, cistična fibroza, Duchenneova mišićna distrofija, hondrodisplazija
 - nasljeđivanje po Mendelovim zakonima ili maternalnim putem – mitohondrijske bolesti (pr. Leberova atrofija opticus, Kearn-Jagreova bolest)
- III. poligenijske nasljedne bolesti (multifaktorne)
 - veći broj genetskih mutacija
 - astma, shizofrenija, arterijska hipertenzija, koronarna bolest srca, mijelomeningokela, hipertrofična stenoza pilorusa, prirodna displazija kuka
 - dispozicijski geni za određenu bolest – kumulativni učinak na fenotip
 - važna uloga okolišnih faktora (alergeni, duhan, prehrana, fizička aktivnost, psihička opterećenja, stil života)
 - teratogeni agensi – uzroci prirodnih malformacija; zračenje, virusne infekcije, kemikalije, lijekovi, bolesti majke, prehrana

Mendelski nasljedne bolesti

- A^D: monogenska hiperkolesterolemija, hereditarna sferocitoza, neurofibromatoza, miotonička distrofija, osteogenesis imperfecta, retinoblastom, Marfanov sy., ahondrodisplazija, tuberozna skleroza

- A^r: CF, KAH, PKU, SMA, cistinurija, Tay-Sachsova bolest, mukopolisaharidoza tip I, galaktozemija, homocistinurija
- X-rec.: Duchenneova mišićna distrofija, hemofilija A i B, Lesch-Nyhanov sy., Brutnova agamaglobulinemija

Kromosomske anomalije (aneuploidije)

- pruganje kromosoma: P, Q, R, FISH – morfološka analiza DNA, identifikacija mikrodelecija
- kariogram – ukupan broj kromosoma
 - euploidan
 - aneuploidan: trisomija (47), monosomija (45)
 - poliploidan: triploidija, tetraploidija – nespojiva sa životom, u nekih tumorima
 - kromosomski mozaik ili miksoploidija – razne stanice iste osobe imaju različite kromosomske formule
- mehanizam nastanka kromosomske anomalije
 - numeričke anomalije – nerazdvajanje homolognih parova tijekom mejoze, ako nastane na autosomu nespojivo sa životom, ako nastaje u tijeku prvih postzigotičnih mitozama – kromosomski mozaik -> fenotip uvijek blaži od „pravih“ aneuploidija
 - strukturne anomalije – lom kromosoma -> translokacija = balansirani – cjelokupan broj gena nepromijenjen ili nebalansirani kariogram – višak/manjak genoma - pogođen kodirajući dio gena – fenotip posljedica oštećene funkcije gena
 - a) terminalna delecija
 - b) balansirana recipročna translokacija
 - c) balansirana Robertsonova translokacija – akrocentrična fuzija
 - d) kromosomska inverzija – pericentrična ili paracentrična inverzija
- etiologija kromosomskih anomalija: dob majke > 35 god., dob oca (kod Klinefelterova sy.)
- KS koja upućuje na kromosomsku anomaliju:
 - zaostajanje u mentalnom razvoju
 - smanjen ili povećan rast
 - dismorfije lica, šaka i stopala
 - malformacije unutarnjih organa, spolnih organa
 - dermatoglifi

Klinički sindromi autosomnih kromosomskih anomalija

Downov sy.

- najčešća kromosomopatija, incidencija – 1:650 novorođenčadi
- oblici:
 - regularni – 92% , zahvaćene sve stanice
 - translokacijski – 5%, nebalansirana translokacija; nasljeđena translokacija (t14;21), nova pojava translokacije u gametama roditelja (t21;22)
 - miksoploidni - 2 loze: euploidna + aneuploidna
- KS: mentalna zaostalost, intrauterino i postnatalno zaostajanje u tjelesnom rastu i razvoju, smanjen opseg glave, plosnat zatiljak, mongoloidno položene oči, hipertelorizam, epikantus, bijele šarenice uz obod, Brushfieldove pjege, malen nos, usta i uške (koje su i loše oblikovane), hiperfleksibilni zglobovi, hipotonična miškulatura, široke i kratke šake s kratkim prstima, klinodaktilija, brazda 4 prsta
- pridružene anomalije: srčane mane – defekt septuma (40%), stenozе i atrezije GI sustava, agangliozna crijeva, češća akutna leukemija, smanjena otpornost prema infekcijama, neplodnost kod muškaraca nakon puberteta
- prognoza: polovica životnog vijeka – ovisi o malformacijama unutarnjih organa i ekspaniranosti infekcijama
- prenatalna DG: amniocenteza u 16. tj., koriocenteza u 10. tj.

Uniparentalna disomija & genomsko biljegovanje

- uniparentalna disomija = oba homologna kromosoma nasljeđena od jednog roditelja
 - genomsko biljegovanje = fenotipski učinak gena ovisi o tome od koga je nasljeđen
1. Sy. Prader-Willy
 - KS: dojenčad – opća mišićna hipotomija, slabiji tjelesni napredak, 2.-3.god.: hiperfagija – ekstremna pretilost, zaostajanje u rastu, nježni ekstremiteti, hipogonadotropni hipogonadizam, kriptorhizam, ometen mentalni razvoj, poremećaj ponašanja – prehrane
 - etiologija: nedostatak očevih gena regije 15q11-q13 zbog mikrodelecije ili majčinske uniparentalne disomije 15. kromosoma
 2. Sy. Angelman
 - rjeđi od Prader-Willyjevog sy.
 - mikrodelecija 15. kromosoma, nedostatak majčinih alela 15q11-q13 ili uniparentalna disomija očevog podrijetla
 - KS: umna zaostalost, teškoće govore, karakterističan tip ataktičnog hoda, česte nemotivirane epizode smijeha, EEG promjene
 - regija 15q11-q13: podložna genomskom biljegovanju

Gonosomne anomalije

Turnerov sy.

- jedina monosomija spojiva s gotovo normalnim životnim vijekom
- KS: nizak rast (114-150 cm), primarna amenoreja, sterilnost, izostanak sekundarnih spolnih osobina (jajnici – fibrozni tračci, nema spolnih stanica), mikrognatija, visoko nepce, kratak vrat, pterigij, limfedemi dorzuma šaka i stopala, cubitus valgus, skraćena 4. metakarpalna kost, hipoplazija noktiju, srčane anomalije – koarktacija aorte, anomalije mokraćnih organa, uglavnom normalan mentalan razvoj
- nastanak: totalna ili parcijalna monosomija (delecija Xp) – 80% ostatni X- kromosom majčina podrijetla, izokromosom, <50% - miksoplodije
- visok postotak spontanih pobačaja ima taj kariotip
- parcijalna monosomija – samo fenotipske osobine gonadalne disgeneze
- dif. dg.: Noonanov sindrom – A^D, 12. kromosom, pogađa oba spola, fenotipska obilježja Turnerovog sindroma s normalnim kariogramom, češća mentalna zaostalost, pubertet kasni za prosječno 2 god., tjelesna visina na donjoj granici, većini očuvana fertilitet
- Th: hormon rasta prije i tijekom puberteta – konačna visina veća za 5 cm, E + PG – sekundarne spolne osobine, spriječena osteoporoza

Klinefelterov sy. (sy. XXY)

- KS: visok rast, ginekomastija, atrofija testisa, oskudna ili odsutna spermiogeneza s hiperplazijom Leydigovih stanica, infertilnost, hipergonadotropni hipogonadizam, manji dio – mentalna zaostalost
- ne prepoznaje se do puberteta – tj. do trenutka kada muškarac dođe na obradu neplodnosti
- incidencija – 1:1000 muške novorođenčadi
- povezan s dobi majke ili oca
- Th: nadomjesno liječenje androgenima nakon puberteta, prevencija osteoporoze

A^D nasljeđivanje – vertikalno

- rizik nasljeđivanja: 50% - iznimke: nova mutacija u gametama roditelja, gen s penetrantnošću <100% ili oslabljenom ekspresivnošću, mozaik, prividno sporadična (u podmakloj dobi se očituje – Huntingtonova b.)

- dinamičke mutacije – neprimjenjeno produljen slijed istovjetnih trinukleotida unutar odgovarajućeg gena (npr. CAG) – iz generacije u generaciju postoji sklonost produljenivanju tripleta
- težina slike odgovara duljini slijeda koja utječe i na dob pojave simptoma (mlađa dob) = pojava anticipacije
- primjeri: Huntingtonova koreja, sy. fragilnog X (Martin-Belleov sy.), miotonička distrofija

A^r nasljeđivanje – horizontalno

- očituje se kod homozigota, rizik nasljeđivanja i očitovanja bolesti: 25%
- pseudodominantno nasljeđivanje – bolesnik ima kasnije bolesno dijete (oboje su nasljedili recesivne gene od majke i oca)
- povećan rizik obolijevanja: konsangvinitet, zatvorene populacije (mali pool gena)

X-vezano nasljeđivanje

- lajonizacija – postupak inaktivacije 1 X- kromosoma u ženskim somatskim stanicama
- X^r: hemofilija A, Duchenneova mišića distrofija
- X^D: X-vezana porodična hipofosfatemija
- žensko dijete oboljelo od X-rec. bolesti: oboljeli otac + majka nositeljica, Turnerov sy – hemizigot za X, traslokacija X-kromosoma i autosoma (parc. hemizigot), neuobičajena lajonizacija – inaktivacija zdravog X-kromosoma

Prenatalno oštećenje ploda

- teratogeni agensi – utjecaj na pod: odumiranje ploda, poremećaji razvoja, malformacije, displazije organskih sustava, kočenje rasta, oštećenje ploda -> funkcionalni poremećaji
- razdoblje blastogeneze – princip „sve ili ništa“
- razdoblje organogeneze – osjetljivost na trajne malformacije (4.-8.tj.)
 - > 8.tj. – zaostajanje u rastu i diferencijaciji mozga
 - > 12. tj. – poremećaji histološke diferencijacije tkiva i stanica
- malformacija = defekt oblika dijela tijela, dijela organa ili čitavog organa, nastaje između 8. i 12. tjedna
- displazije = poremećaji na razini stanice i tkiva organa; lokalizirana – hemangiom ili generalizirana – osteogenesis imperfecta
- uzroci malformacija i displazija – genska mutacija ili kromosomska anomalija, multifaktorijalno = primarna malformacija
- sekundarna malformacija ili disrupcija (prekid razvoja) – anomalija nastala djelovanjem teratogenog agensa
- deformacija – promjena nastala na normalnoj embrionalnoj osnovici; posljedica učinka meganičkih sila, nedovoljno opskrbe krvlju ili abnormalne inervacije, pr. pes equinovarus, torticollis, arthrogryposis; nastaju u 2. ½ gestacije
- višestruke, multiple malformacije:
 - malformacijski sy.: 1 uzrok – kombinacija malformacija i simptoma (Down sy.)
 - sekvencijski ili malformacijski kompleks (anomalad) – kombinacija pojedinačnih malformacija od kojih je jedna pokretač nastanka ostalih – „prune belly“ – aplazija miškulature trbuha: megakolon, megareter, kriporhizam
 - asocijacija – kombinacija malformacija koje se češće javljaju na istom djetetu bez jedinstvenog uzroka ili sekvence – VACTERL = vertebralne i vaskularne anomalije, analna atrezija, aurikularne malformacije, kardijalne anomalije, traheozofagealna fistula, atrezija ezofagusa, aplazija radiusa, renalne malformacije, limb malformacije (malf. udova)
- CHARGE: kolobomi, srčane mane, analna atrezija, retardacija psihomotorike, genitalne i ušne malformacije

- teratogeni agensi:
 - 1) fizički agensi: ionizirajuće zračenje, gornja granica dopuštenosti – 500 mrad
- doza: >10 000 mrad – razmisliti o prekidu trudnoće
100 000 mrad – malformacije mozga i očiju
300 000 mrad – smrt
 - 2) kemijski agensi i lijekovi: talidomid, citostatici, kumarini, oksazolidin, fenitoin, valproat, PTU, metimazol, jod, androgeni, DES, tetraciklini, retinoidi, Hg, amfetamin, kokain, crack, pušenje – puno sporiji i.u. tjelesni rast, smanjena prosječna RM, alkohol – usporen i.u. tj. rast, kraniofacijalna dismorfija – mikrocefalija, specifične crte lica, povećana učestalost srčanih mana, spolovila...
 - 3) metabolički poremećaji trudnice: DM – povećana incidencija displazije kaudalne kralježnice, srčanih mana, hipertrofije i kušingoidnog izgleda, hipoglikemije, pothranjenost trudnice – usporen rast, smanjena RM, hipo i hipertireoza, neliječena PKU
 - 4) prenatalne infekcije: TORCH, prvi mjeseci – infekciozne embriopatije, 2. ½ gestacije – infekciozne fetopatije – nalik postnatalnim infekcijama; Lysteria, N. gonorrhoeae, M. tuberculosis, T. pallidum,...

Genetsko informiranje

- dobrovoljnost pristupa genetskoj informaciji
- individualnost izbora odluke
- objasniti bolest, rizik ponovne pojave, predočiti mogućnost s obzirom na rizik, pomoći u samostalnom donošenju odluke, protumačiti nejasnoće, mogućnost daljnjih razgovora i promjene odluke
- konstruirati obiteljsko stablo, iscrpna anamneza i pregled, laboratorijske pretrage + citogenetska analiza, biokemija krvi i mokraće, analiza DNA, kultivacija fibroblasta
- rizik u slučaju poligenske ili multifaktorno nasljedne bolesti: empirijski – na temelju incidencije u općoj populaciji, broju zahvaćenih članova obitelji, spolu osobe za koju se traži rizik, srodstvu zahvaćene i rizične osobe

Prenatalna dijagnoza – metode

A. neinvazivne

- TV i TA UZV, rtg, MR, pretrage majčine krvi: AFP (rascjep neuralne cijevi – povećan, Downov sy. – snižen), nekonjugirani E3 (snižen) + hCG (povišen) – probir za Downov sy. = tripple test, fetalne st. iz majčine krvi

B. invazivne

- amniocenteza: vrlo rana (11.-14.tj.), rana (15.-17.tj.), kasna (3. trimestar; zrelost pluća, bilirubin), analize: biokemijska, endokrinološka, mikrobiološka, kultivacija, izolacija DNA, rezultati za 2-3 tj.
- biopsija korionskih resica – 10.12.tj., rezultati za par dana
- transcervikalna aspiracija – žive stanice (dio u mitozu) – analiza i bez kultivacije
- rizik od pobačaja: 0.5 (amniocenteza) – 3% (koriocenteza)

Indikacije za kromosomsku analizu

- majka starija od 35.god.
- jedno dijete s kromosomskom anomalijom
- kromosomske anomalije u 1 roditelja
- plod ugrožen X-vezanom bolešću (O.A.)
- majka nositelj sy. fragilnog X-a
- pozitivan tripple test u mlađih žena
- UZV sumnja: omfalokela, hidrocefalus, bubrežne mane

Vrijednost analize DNA: postavljanje dg, otkrivanje zdravih prenosioca, preduvjet za gensku th

6.) Nasljedne metaboličke bolesti

- skupina monogenских nasljednih bolesti, uglavnom se nasljeđuju autosomno recesivno, a manji dio se nasljeđuje maternalno
- 10% svih monogenских nasljednih bolesti
- incidencija: 1% sve novorođenčadi – otkriva se u samo 4-5% novorođenčadi
- screening: PKU, konatalna hipotireoza
- uvjeti za screening: dovoljno velika učestalost, mogućnost pravodobne Dg, dostupnost Th, prikladan laboratorijski test, prihvatljivi troškovi
- osobitosti anamneze:
 - konsagvinitet roditelja
 - slični bolesnici u obitelji
 - nejasan poliletalitet
 - uredna trudnoća i porod
 - simptomi počinju nakon poč. hranjenja
 - krize u gladovanju, pri naporu, infekcijama
 - progresivan tijek
- osobitosti statusa:
 - loše opće stanje
 - neurološki simptomi
 - dispneja ili apneja
 - povraćanje, proljev
 - nenapredovanje u težini
 - znakovi jetrene bolesti
 - dismorfije kosti
 - strukturne anomalije mozga
 - dvostruko spolovilo
 - poliurija
 - neobičan miris
 - promjene kože i kose
 - recidivirajuće infekcije
- osobitosti lab. nalaza:
 - promjene ionograma
 - smanjena konc. ureje
 - smanjen GUK
 - metab. acidoza
 - povećan anionski rascjep
 - respiracijska alkalozna
 - anemija
 - leukopenija
 - trombocitopenija
 - pokazatelji jetrene bolesti
 - hiperuricemija/hipouricemija
 - hiperamoniemija
 - laktacidemija
 - hiperkolesterolemija/hipokolesterolemija
- hitna terapija pri sumnji na nasljednu metaboličku bolest u vitalno ugroženog djeteta: prekid unosa hrane + infuzija 10-15% glukoze, simptomatska th, primjena kofaktora (biotin, tiamin, riboflavin, kobalamin, karnitin, piridoksin)
- Th: ograničen unos ili ograničeno stvaranje supstrata za reakciju koja ne teče normalno, nadomještanje produkata reakcije, poticanje eliminacije nagomilanih toksičnih metaboličkih

produkata, davanje enzima koji nedostaje, kofaktora enzima, transplantacija organa, genska terapija

Fenilketonurija i ostale hiperfenilalaninemije

- poremećaj oksidacije fenilalanina u tirozin
- etiologija: mutacija gena za jetreni enzim fenilalanin-hidroksilazu
- ↑ konc. fenilalanina, ↑ konc. fenilpiruvična kiselina u urinu
- KS: nakon par tjedana života – znakovi usporenog psihomotoričkog razvoja, 25%+ ima epi napadaje, hipotonija miškulature, psihomotorički nemir, promjene ponašanje, mikrocefalija, hipoplazija zubne cakline, zaostajanje u tjelesnom razvoju, 25% dojenački egzem, hipopigmentacije kože i kose, karakteristični mišji miris znoja i urina, IQ = 40 (2.-3.god.)
- DG: pozitivan test fenilkloridom na fenilpiruvičnu kiselinu, ↑ konc. fenilalanina u krvi i urinu, normalna koncentracija tirozina u krvi, isključen primarni poremećaj metabolizma pterina
- ostali oblici:
 - blage varijante klasične PKU – postoji rezidualna aktivnost enzima
 - maligne hiperfenilalaninemije – poremećaj metab. bioterina; unatoč normalnoj koncentraciji Phe i th – mentalna retardacija, progresivni neurološki simptomi, Th: davanje tetrahidrobiopterina ili neurotransmitora
 - prolazna novorođenačka hiperPhe – bezazlena, samo pratiti
- Th: smanjiti unos Phe – mješavina aminokiselina bez Phe – doživotna dijeta omogućava normalan razvoj djece, sprječava nastanak smetnji koncentracije, ponašanja i pamćenja
- prognoza: neliječeni – 50% umire u 20. god., a 33% u 30. god., rana Dg i Th – odlična
- screening test – Guthrijev test
- PKU majke + oštećenje ploda – Phe > 20 mg/dL, 90% - djeca s oštećenjem mozga, psihomotoričkim zaostajanjem, >70%: mikrocefalija, dio srčane mane
 - uzrok: Phe utječe na fetus tijekom organogeneze – hiperPhe tox. embriopatija
 - prevencija: strog dijetni režim majke, normalizacija fenilalanina prije trudnoće + održavanje koncentracije ispod 5 mg/dL tijekom trudnoće

Poremećaji ciklusa ureje & hiperamonijemija

- manjak nekog od 5 enzima ciklusa uree ili N-acetilglutamat sintetaze
- posljedica: hiperamonijemija – toksični učinak na mozak
- akutno povišenje amonijaka: povraćanje, hipertonija, nemir, hiperventilacija, primarna respiracijska alkalozna, krize svijesti – koma, smrt
- kronično povišenje amonijaka: propadanje mozga, mentalna zaostalost, neurološki ispadi
- vrsta i vrijeme pojave simptoma ovisi o: rezidualnoj aktivnosti enzima, načinu prehrane i izloženosti stresu
- KS:
 - novorođenčad – nakon par sati ili dana – somnolencija, iritabilnost, povraćanje, slabo sisanje, nagla pogoršanja: nestabilna cirkulacija, termoregulacija i regulacija disanja - nalik sepsi, sekundarne komplikacije (neliječeni): ICH, plućno krvarenje
 - dojenčad: slab apetit, povraćanje, hiperventilacija, hipotonija, nezainteresiranost za okolinu, slab rast i razvoj, moguće krize
 - starija djeca, odrasli: povećan unos proteina hranom ili katabolizam vlastitih proteina (infekcije, gladovanje, napor) -> metaboličke krize: glavobolja, smetnje ponašanja i ravnoteže, povraćanje, pomućena svijest, između kriza: smetnje razvoja ili ponašanja, povraćanje, hepatomegalija
- argininemija – manjak arginaze
 - KS: spastična diplegija ili kvadrilegija, tremor, EPM simptomi

- lab. nalazi – krize: hiperamoniemija, bez acidoze i znakova jetrene insuf., ↑transaminaze, ↓urea, ↑glutamin ili druga AK u plazmi, ↑orotska kiselina u urinu, profil acil-karnitina, uk. i slobodnog karnitina
- dig.dg.: organske acidurije, HHH sy., lizinurična intolerancija proteina, poremećaj oksidacije masnih kiselina, manjak piruvat karboksilaze, prolazna hiperamoniemija, Reyeov sy., zatajenje jetre, th valproatom ili asparaginazom, infekcija ureaza + bakt., teška sistemna bolest
- manjak ornitintraskarbamilaze – X^r nasljeđivanje, kod djevojčica hemizgota ovisno lagonizaciji mogu između kriza biti bez simptoma i s normalnim lab. nalazima
 - Dg: test opterećenja alopurinolom – mjerenje lučenja orotske kis.
- Th: ograničen unos prirodnih proteina, ponekad dodavati esenc. AK, NA benzoat ili fenilbutirat/fenilacetat 250 mg/kg/dan -> potiču lučenje N alternativnim putevima, arginin, citrulin – potiču reakcije ciklusa uree, antiepileptici (ne valproat)
 - dečki s potpunim manjkom ornitintraskarbamilaze – trasnsplantacija jetre nakon novorođenačkog doba

Poremećaji membranskog transporta

→ nasljedne tubulopatije – poremećaji funkcije bubrežnih tubula bez znakova bubrežne bolesti ili insuficijencije bubrega

- cistinurija
- bolest obitelji Hartnup
 - A^r nasljeđivanje
 - otežana tubularna resorpcija + pojačano izlučivanje neutralih AK urinom + otežana resorpcija AK iz crijeva
 - KS: fotodermatoza (pelagra-like), cerebralna ataksija, psihičke promjene – nedostaka triptofana i nikotinamida
 - Dg: ↑lučenje neutralnih AK urinom i stolicom, indikan u urinu
 - tijek bolesti: razdoblja remisija i relapsa
 - Th: trajno davanje nikotinamida
- lizinurična intolerancija proteina (dibazična aminoacidurija)
 - A^r, uzrok: poremećen transport lizina, arginina i ornitina u crijevima, jetri i bubrežnim tubulima
 - KS: povraćanje, proljev, malapsorpcija drugih hranjivih sastojaka, nenapredovanje, poremećaji svijesti, hiperamoniemija, oštećenje mozga, hepatomegalija, osteoporoza, nizak rast
 - DG: dibazična aminoacidurija – pogotovo lizina, smanjena konc. tih AK u plazmi, hiperamoniemija
 - Th: ograničenje proteina u prehrani, citrulin, suzbijanje hiperamoniemičnih kriza

→ ostale nasljedne bolesti membranskog transporta

- Menkesova bolest
 - X^r nasljedni poremećaj transporta Cu kroz st. membrane
 - ↓Cu – jetra mozak, ↑Cu – bubreg, crijevna sluznica, mišići, gušterača
 - KS: progresivne degenerativne promjene mozga – mentalno i neurološko propadanje od rane dojenačke dobi, lomljenje kose, subperiostalne kalcifikacije dugih kostiju, sklonost hipotermiji, povećana rastegljivost kože i zglobova, divertikuli mjehura i uretera, patološke promjene arterija
 - prognoza: smrt do kraja 3. god.
 - „bolest okcipitalnog roga“ – blaža varijanta bolesti
 - DG: ↓Cu u krvi, ↓ceruloplazmin
 - Th: parenteralno davanje Cu od početka života

- acrodermatyis enteropathica
 - A^r nasljedni poremećaj apsorpcije Zn iz crijeva
 - KS: bule oko ustiju, iza ušiju, perigenitalno i perianalno, na dlanovima i tabanima, prelaze u eritrodermiju s ožiljcima, kronični proljev, alopecija, deformacije noktiju, fotofobija, neliječena – smrt zbog infekcija
 - DG: ↓Zn u serumu, nestanak simptoma nakon davanja Zn sulfata ili acetata p.o.
 - Th: doživotna supstitucija Zn
- primarna hipomagneziemija
 - A^r, smanjena apsorpcija Mg iz crijeva
 - KS: tetanija koja ne prolazi na davanje Ca ili vitamina D, neliječena – smrt
 - DG: ↓↓Mg, sekundarna hipoCa u serumu
 - Th: visoke doze Mg citrata (10-20 g/dan) p.o., - akutna faza (tetanija) – Mg sulfat i.m.
- familijarna kloridoreja
 - A^r, poremećaj reapsorpcije Cl iz distalnog ileuma i kolona
 - KS: vodenasti proljev – teška dehidracija, zastoje u tjelesnom napretku
 - DG: metabolička alkalozna dehidracija s proljevom, ↓Cl, ↓K, vodenasta stolica: konc. Cl > konc. Na + konc. K
 - Th: NaCl i KCl p.o. trajno, omeprazol

Poremećaji metabolizma masnih kiselina i ornitina

- A^r poremećaji
- KS: dugo prolaze gotovo asimp., blaga mišićna slabost, teže podnošenje napora, hipotonija, kardiomiopatije, povremeni nejasni poremećaji svijesti, znakovi disfunkcije jetre
 - krize (tijelo treba dodatnu energiju iz masnih kiselina) – iznenadna smrt, Reyeov sy., povraćanje, zatajenje jetre, prestanak disanja, naglo pomućenje svijesti (do kome), znakovi hipoglikemije
- nedostatak acil-CoA-dehidrogenaze srednjih lanaca
 - KS: asimp. do krize (3.-24.mj.) – nastaje zbog izostavljanja noćnog obroka; mučnina, povraćanje, pomućenje svijesti – koma, zatajenje disanja i rada srca, ¼ umire u prvoj krizi, dio ima trajna oštećenja mozga
 - nakon dječje dobi – određena tolerancija prema gladovanju
- nedostatak karnitin-acilkarnitin translokaze i multipli nedostatak acil-CoA dehidrogenaze
 - KS: novorođenčad – teške krize svijesti, srčana slabost, hipoglikemija, hiperamoniemija
 - DG: hipoglikemija nakon duljeg gladovanja – neketotična hipoglikemija, analiza urina ili seruma na ketone, analiza organskih kiselina u urinu – dikarboksilne kiseline, specifični acilglicin u urinu, ↑SMK (kriza), ↓karnitin, profil acil-karnitina
 - test opterećena fenilpropionskom kiselinom – nedostatak acil-CoA-dehidrogenaze srednjih lanaca, opterećenje uljem, test gladovanja, in vitro oksid. masnih kiselina, aktivnost enzima, „lipoidna miopatija“
 - Th: hitno 10% glukoza i.v. – održavati GUK na gornjoj granici normale, - dugoročno: izbjegavati gladovanje, češći obroci puni polisaharida prije spavanja, L-karnitin, ulje s TG srednjih lanaca, riboflavin
 - prognoza: dobra ako se izbjegnu rizične situacije

Poremećaji mitohondrijskog stvaranja energije i mitohondrijske bolesti

- posljedica mutacija nuklearnog ili mitohondrijskog genoma
- disfunkcija mitohondrijskih enzima – poremećaj oksidativne fosforilacije
- KS: simptomi nedostatka energije, multisistemna bolest, sy, uzrokovani promjenama mitohondrijske DNA
 - novorođenčad, dojenčad - hipotonija, slabo sisanje, poremećaji disanja, zaostajanje u psihomotoričkom razvoju, konvulzije
 - starija djeca, odrasli: hipotonija, nepodnošenje napora, kardiomiopatija, Fanconijev sy.
 - multisistemna bolest – Pearsonov sy., posljedica delecije mitohondrijske DNA; KS: anemija, disfunkcija pankreasa
- DG: ↑laktati, ↑omjer laktat/piruvat (norm. – manjak piruvat dehidrogenaze), test opterećenja glukozom, ↑ omjer 3-OH-masnih kiselina/acetoacetatna kis., ↑alanin, ↑AK u urinu, histološki – miopatija s iskidanim crvenim vlaknima
- Th: simptomatsko, ketogena dijete (65% kalorijskog unosa – masti), kofaktori enzima, antioksidansi, hvatači slobodnih radikala, L-karnitin, dikloracetat – suzbija laktacidozu
- prognoza: loša, s vremenom pogoršanje, kod nekih bolesti moguća prenat. dg

Poremećaji metabolizma šećera

- glikogenoze – bolesti koje su posljedica nasljednih enzimskih poremećaja u razgradnji i sintezi glikogena
- podjela:
 - primarno jetre – tip 0,1,3,4,6,9
 - primarno mišićne – tip 5,7
 - generalizirane – tip 2
- glikogenoza tip 1A (hepatorenalna, von Gierkova bolest)
 - A^r, manjak glukoza-6-fosfataze – nema stvaranja glukoze ni glikogenolizom ni glukogenezom
 - KS: povećana jetra (nagomilani glikogen), povećani bubrezi, izbočen trbuh, bucmasti obrazi, tanki udovi, smanjen rast, hipoglikemične krize (odgađanje ili smanjenje obroka): konvulzije, hiperventilacija, sklonost krvarenju iz nosa, mogući letalni ishod
 - komplikacije: 20.god. – adenom jetre, sekundarna hiperuricemija – mokraćni kamenci, napadi gihta, nefropatija – proteinurija, glomeruloskleroza – kronična bubrežna insuficijencija + hipertenzija, sekundarna hiperlipidemija: ksantomi, sklonost pankreatitisu, ubrzana ateroskleroza, anemija, osteoporoza, PCOS
 - Dg: test oralnog opterećenja glukozom – slabo kontrolirani: ↑ TG, ↑ kolesterol, hiperuricemija, potvrda – mutacija gena za glukoza-6-fosfatazu, biopsija jetre – nataložen glikogen, funkcija neutrofila (norm., 1B – neutropenija), prenatalna dg
 - Th: hipoglikemična kriza – i.v. glukoza, dugoročna dijeta (održavanje euglikemije) – mlijeko bez saharoze, s malo laktoze, obogaćeno maltodekstrinom (kasnije rižine ili kukuruzne pahuljice), kod dijela – hranjenje preko noći na sondu, nakon 1.god. – kukuruzni škrob, izbjegavanje jednostavnih šećera, alopurinol – protiv hiperuricemije, malo masti i kolesterola
- poremećaji metabolizma galaktoze – A^r, nakupljanje galaktitola – katarakta, nakupljanje galaktoza-1-fosfata – ostali simptomi
- klasična galaktozemija
 - nedostatak galaktoza-1-fosfat uridiltransferaze

- KS: očituje se ubrzo nakon prvih obroka mlijeka – nedobivanje na težini, odbijanje hrane, povraćanje, hepatomegalija, konjugirana žutica, sepsa (*E. coli*), ascites, edemi (znakovi zatajenja jetre i bubrega), katarakta
- blaži slučajevi: hepatomegalija, oštećenje tubula, ciroza jetre, katarakta, mentalna zaostalost
- parcijalni nedostatak enzima (aktivnost: 10-50%, Duarte varijanta) – češći, prolazi uglavnom asimp.
- Dg: laboratorijski pokazatelji oštećene jetre, + reduktivne supstance u urinu, izostanak glikozurije, ↑ galaktoza (serum, urin), mjerenje enzimske aktivnosti u eritrocitima, prenat. Dg
- screening: Beutlerov test
- Th: dijeta bez galaktoze (sojino mlijeko), prognoza: dobra, uz moguć blag zaostatak u rastu, govorne teškoće, diskretne mentalne poremećaje, disfunkcije jajnika

Hipoglikemije

- hipoglikemija:
 - terminsko novorođenče do 72h < 1.67 mmol/L
 - nedonošče do 72 h < 1.10 mmol/L
 - nakon 72 h < 2.50 mmol/L
- KS: predškolsko i školsko dijete – nemir, apatija, razdražljivost, bizarno ponašanje, smetenost, mučnina, bljedilo, znojenje, drhtanje, tahikardija, osjećaj gladi, dvoslike, gubitak svijesti, konvulzije,
 - novorođenče, mlađe dojenče: tremor, cijanoza, nepravilno disanje do apneje, konvulzije, apatija, razdražljivost, mlohavost mišića, povraćanje, bradikardija
 - dojenče: napad generaliziranog toničkog grča, apnea, cerebralni napad
 - hipoglikorahija – uzrok epilepsije
 - recidivne hipoglikemije – oštećenje mozga – zastoj psihomotor. razvoja, recidivni epi napadaji neovisni o GUK-u
- etiologija:
 1. hiperinzulizam – najčešći uzrok kod novorođenčadi, nakon te dobi nastaje kao posljedica adenoma, hiperplazije (nezidioblastom) ili disfunkcije β-st. gušterače – česti i teški recidivi hipoglikemije natašte ili nakon obroka od prvih tj./mj. života – duboka nesvijest s konvulzivnim krizama, recidivi – neurološka oštećenja + sekundarna epilepsija
 - Th: glukoza i.v. trajno u početku, kasnije češći obroci, diazoksid, (depo)somatostatin, depoglukagon, odstranjenje adenoma, subtotalna resekcija pankreasa – nezidioblastoza, disfunkcija β-st. – izbjegavanje leucina
 2. endokrini uzroci: nedostatak kortizola, ACTH, HR, kateholamina
 3. nasljedne metaboličke bolesti
 4. ketotična hipoglikemija – 2. najčešća, prve epizode: 18.mj.-7.god., spontani nestanak oko 10.god., KS: epizode hipoglikemije ujutro natašte, nakon gladovanja ili tijekom infekcije
 - lab. nalazi. ↓ glukoza, ↓ inzulin, norm. laktat, ↑ betaoksimaslačna kiselina, ↑ acetoacetat, ↑ aceton (urin)
 - Dg: pokus gladovanja – nakon 18-24 h: GUK < 2.2 mmol/L, ketonurija, nakon davanja glukagona nema porasta šećera u krvi kao kod zdrave djeve
 - Th: izbjegavati duga razdoblja gladovanja – što kasnija večera (+ slabo resorbirajući šećer) i što raniji doručak, kod febrilnih infekcija dodati još jedan noćni obrok
 5. postprandijalne hipoglikemije – neposredno prije puberteta, simptomi: 2-4 h poslije doručka, GUK > 3.3 mmol/L

- liječenje hipoglikemije: glukoza i.v. 10%, 4-5 mL/kg/h, prije toga ili kod poteškoća – 30 µg/kg glukagona i.m. ili 0.03 mg/kg adrenalina (1:1000), dugoročno – prevencija recidiva hipoglikemije

Peroksisomne bolesti

- A^r bolesti peroksisoma – organel zadužen za sintezu plazmalogena i β-oksidaciju MK vrlo dugih lanaca
1. Zellwegerov sy i slične peroksisomne bolesti: pseudozellwegerov sy., sy. sličan Zellwegerovu, neonatalna adrenoleukodistrofija, infantilna Refsumova bolest
 - KS: izražena hipotonija, konvulzije, disfunkcija jetre (hepatomegalija, žutica, kolestaza, fibroza),
 - novorođenčad: visoko čelo, široka velika fontanela, osteopenija dugih kostiju, točkaste kalcifikacije oko epifiza, kontrakture zglobova, katarakta, bubrežne ciste, narušen odnos sive i bijele tvari, demijelinizacija, točkasta rizomelična hondrodisplazija – smanjen rast, skraćeni udovi, spastični mišići, psihomotor. zaostajanje
 - kasna dojenačka dob: retinopatija – sljepoća, senzitivna gluhoća, zaostajanje u rastu i razvoju
 - Dg: VEP i SEP moždanog debla, elektroretinografija
 2. X-vezana adrenoleukodistrofija
 - X-vezana adrenoleukodistrofija – najčešća peroksisomna bolest
 - KS: 5.-10. god., dječaci, teškoće učenja, problemi koncentracije, smetnje ponašanja, slabljenje vida, kvadriplegija, daljnje mentalno i motoričko propadanje, česta insuficijencija nadbubrežne žlijezde – adrenalna kriza (hipoglikemija, dehidracija, elektrolitski poremećaji), smrt unutar par godina
 - Dg: MR, CT – promjene periventrikularne bijele tvari u stražnjem dijelu mozga, ↑ proteini u likvoru
 - Th: ograničen unos MK vrlo dugih lanaca, dodavanje nezasićenih MK, blaži oblici – transplantacija koštane srži
 - djevojčice heterozigoti: 10-15% jasni neurološki simp., 50% blagi neurološki simp.
 3. Klasična Refsumova bolest
 - početak: školska dob
 - KS: periferna polineuropatija, ataksija, proteinorahija, pigmentni rahitis, rjeđe oslabljeni sluh ili njuh, ihtioza
 - Th: dijeta + restrikcija fitaničke kiseline, plazmafereza
- Dg peroksisomnih bolesti: EM pregled tkiva (nema/povećani + abnormalni peroksisomi), mjerenje konc. MK vrlo dugih lanaca u plazmi, procjena biosinteze plazmalogena, klinička slika, hiperoksalurija – bubrežni kamenci, ↑ oksalat (urin)
- * akatalazemija – ulcerozne promjene usne šupljine, nastaje zbog manjka katalaze
- prognoza: loša (osim za akatalazemiju, klasičnu Refsumovu bolest)

Cerebrozidoze – Gaucherova bolest

- Gauscherova bolest tip I. (kronični) – česta kod Aškenazi Židova, počinje u šk. dobi
 - KS: hepatomegalija, anemija, trombocitopenija, sklonost krvarenju, leukopenija, promjene na kostima, infiltrati na plućima
- Gauscherova bolest tip II. (akutni, infantilni) – KS: hepatosplenomegalija, neurološki simptomi – psihomotorički zastoj, spastična kvadriplegija, bulbarna paraliza u dojenačkoj dobi, smrt – kraj 1.god.
- Gauscherova bolest tip III. (juvenilni): hepatosplenomegalija + sporije progresivni neurološki simptomi (horizontalna bulbarna paraliza, epilepsija)

- Dg: ↓ aktivnost glukocerebrozidoze u leukocitima i fibroblastima, Gauscherove st. u koštanoj srži, ↑ akt. kisele fosfataze
- Th: periodično i. v. glukocerebrozidaza – uklanja i jako reducira simptome u tipu I., transplantacija koštane srži, simptomatsko liječenje

Mukopolisaharidoze

- prototip bolesti nakupljanja – teaurizmoze
- nakupljanje: heparan-sulfat – mentalna retardacija, dermatan-sulfat – zamućenje rožnice, keratan-sulfat – promjene na kostima
- nasljeđivanje: A^r, Hunterova bolest - X^r
- tijekom: progresivan, početak simptoma: 1.god., prepoznatljive: 2.-3.god.
- KS: osebujne grube crte lica, neurološki simptomi, mentalna zaostalost, pormećaji rasta i razvoja kostiju – dysostosis multiplex, ograničena gibljivost zglobova + fleksijske kontrakture, zamućenje rožnice, hepato(spleno)megalija, valvularne stenozе i insuficijencije s miokardiopatijom
- Dg: vakuole u citoplazmama leukocita i stanicama koštane srži, Alderove granulacije, urin – lučenje kiselih mukopolisaharida, dokaz nedostatne funkcije enzima
- Th: transplantacija koštane srži, enzimska i genska terapija

Dislipoproteinemije

1. hipertrigliceridemije

- hiperhilomikronemija – manjak lipoprotein-lipaze ili kofaktora apoC-II, lab.: hilomikronemija natašte, ↑↑ TG, norm./umj. povišen kolesterol
 - KS: recidivi pankreatitisa, abdominalnih kolika, hepatosplenomegalija, lipemija retine, eruptivni ksantomi
 - poč.: dojenačka dob
 - Dg: mjerenje aktivnosti lipoprotein-lipaze ili apoC-II
 - Th: simptomatsko suzbijanje abdominalnih kriza, ograničen unost masti – nadomještanje TG sa srednje lančanim MK, izbjegavanje lijekova koji povisuju konc. TG
- porodična hipertrigliceridemija – nasljeđuje se A^D
 - KS: asimptomatski, pretilost, poremećena tolerancija glukoze, DM neovisan o inzulinu, hiperuricemija, arterijska hipertenzija
 - Dg: ↑TG, ↓HDL-kolesterol, ↑ hilomikroni, isključenje drugih dislipoproteinemija
 - Th: normalizacija TT, izbjegavanje hrane sa zasićenim mastima i jednostavnim šećerima, izbjegavanje lijekova koji povisuju TG, lijekovi za sniženje TG

2. hiperkolesterolemije

- porodična hiperkolesterolemija – A^D mutacija gena za LDL-receptore – nedovoljna razgradnja i nagomilavanje LDL-a u plazmi
 - st. jetre: povećano stvaranje kolesterola i VLDL-a
 - KS: heterozigoti – ksantomatoza, tendinozni i tuberozni ksantomi, ksantelazme, luk rožnice, bolest krvnih žila koronarna bolest, do 50.god. ½ - IM, teška angina pectoris
 - homozigoti: ksantomi u prvim godinama, bolest krvnih žila prije 10. god.
 - incidencija: heterozigoti – 1:500, homozigoti – 1:10⁶
 - Dg: LDL > 3.3 mmol/L (djeca), 5.4 mmol/L (odrasli), HDL < 0.9 mmol/L, testovi funkcije LDL-rec., analiza gena za LDL-rec.
 - Th: LDL-kolesterol držati ispod 3.5 mmol/L, manifestna bolest – ispod 3 mmol/L; dijeta, lijekovi: smole, kolestiramin, sitosterol, ukloniti ostale rizične čimbenike za arterijsku hipertenziju, transplantacija jetre, genska th - homozigoti

- porodični funkcionalni nedostatak apo-B – slabije izražena ksantomatoza, smanjen afinitet LDL-a za LDL-rec. – nakupljanje LDL-a u plazmi, manje izražena hiperkolesterolemija
 - nasljeđivanje: A-kodominantno
 - Dg: PCR dokaz mutacije
 - Th: kao kod porodične hiperkolesterolemije
 - sitosterolemija – povećana apsorpcija sterola iz biljaka, rakova i školjaka
 - KS: ksantomatoza, ubrzana ateroskleroza, hemoliza
 - cerebrotendinozna ksantomatoza: juvenilna katarakta, tetivni ksantomi, ubrzana ateroskleroza, ataksija, demencija
 - poligenska hiperkolesterolemija – manje izražena LDL-hiperkolesterolemija, važni i okolišni faktori
3. Miješana hiperlipidemija
- porodična disbetalipoproteinemija – poremećeno uklanjanje ostataka hilomikrona i IDL iz plazme
 - genetski defekt receptora za apoB i apoE
 - nasljeđivanje: A^r
 - incidencija: 1% (razvoj bolesti – 2%)
 - lab. nalazi: kolesterol > 7 mmol/L, TG > 3.5 mmol/L, karakterističan širok β-tračak u elektroforezi lipoproteina
 - KS (odrasli): ksantomatoza, znakovi ateroskleroze
 - dif.dg.: manjak jetrene lipaze
 - porodična miješana hiperlipidemija
 - nasljeđivanje: A^D
 - blaži znakovi hiperlipidemije, hiperkolesterolemije i hipertrigliceridemije
 - ↑ sinteza VLDL i apoB
 - incidencija: 1-2%
 - KS: ubrzana ateroskleroza
 - Th (odrasli): dijeta, fizička aktivnost, smole, statini
4. Hipoalfalipoproteinemije
- nedostatak ili poremećaj građe apoA-I -> onemogućena sinteza normalnog HDL-a
 - KS: homozigot – ubrzana ateroskleroza, pločasti ksantomi, zamućenje rožnice
 - Th: uklanjanje ostalih rizičnih faktora za razvoj ateroskleroze
 - manjak lecitin-kolesterol-aciltransferaze – onemogućena esterifikacija kolesterola
 - ↑ neesterificirani kolesterol, ↓ HDL- kolesterol
 - KS (odrasli): luk + zamućenje rožnice, proteinurija i bubrežna insuficijencija
 - bolest ribljeg oka – nema bubrežne bolesti, abnorm. esterifikacija kolesterola u VLDL i LDL
 - Tangierska bolest – A^r poremećaj unutarst. prometa HDL
 - ↓ HDL- kolesterol, ↓ HDL, ↓ apo-A I i II, ↑TG
 - KS: hipertrofične narančaste tonzile, hepatosplenomegalija, periferna neuropatija, zamućenje rožnice, stomatociti u perifernoj krvi
5. Hipobetalipoproteinemije
- abetalipoproteinemija – A^r poremećaj transporta TG na ER st. jetra i crijeva – oslabljena sinteza apoB. hilomikrona, VLDL-a -> malapsorpcija masti i vit. A, D, E i K
 - KS: nepodnošenje masti, steatoreja, povraćanje, slabo napredovanje, gubitak tetivnih refleksa, senzitivnih funkcija, ataksija, tremor, disartrija, kardiomiopatija, pigmentni retinitis, periferna krv – akantociti
 - Dg: ↓TG, ↓ kolesterol, nema apoB
 - Th: vit. E + drugi vitamini topivi u mastima
 - porodična hipobetalipoproteinemija – A^r mutacija gena za apoB – sinteza skraćenih apoB
 - KS: nalik abetalipoproteinemiji

- Dg: ↓TG, ↓ kolesterol, ↓ apoB, apoB male Mr
- Th: ista
- Andersonova bolest – nesposobnost crijevnih stanica da formiraju lipoproteine
 - nakupine masti u enterocitima
 - KS (dojenče, malo dijete): proljev, steatoreja, malapsorpcija vit. A, D, E i K, zaostajanje u rastu
 - Dg: ↓TG, ↓ kolesterol, ↓ LDL-kolesterol, ↓ HDL-kolesterol, ↓ apoA I, ↓apoB
 - Th: ista

7.) Poremećaji prometa vode, elektrolita, minerala i AB ravnoteže

- dehidracija – najvažniji poremećaj prometa vode u organizmu, češća u dojenačkoj dobi
- dnevni protok vode kroz organizam po jedinici tj. mase – puno veći u dojenačkoj dobi (izmjena 25% zalihe vode u 24 h), češća su stanja koja dovode do dehidracije – proljev, povraćanje, povišena tjelesna temperatura, unos tekućine ovisi o osobi koja brine za dojenče
- sastav tijela u tijeku rasta: voda – 80% tj. mase terminskog novorođenčeta – 65% - kraj 1.godine, odrasli – 50-60% (ekstracelularna: 45%-25%-20%)
- elektroliti: intracelularno: K, Mg, fosfati, proteinski anioni, ekstracelularno: Na, Ca, Mg, Cl, bikarbonati
- bilanca – razlika između unosa i gubitka određene tvari tijekom 24h, uravnotežena, pozitivna i negativna bilanca
- promet energije u bazalnim uvjetima ovisi o:
 - površini tijela
 - postotku aktivne mišićne mase
 - postotku nemišićne st. mase masnog tkiva- na svakih 100 kCal energije treba unijeti min. 100 mL vode u bazalnim uvjetima
- gubitak vode:
 - perspiracija kroz kožu i respiracijsku sluznicu (40-50%)
 - kroz bubrege – urin (40-50%)
 - stolica (3-10%)
 - temp. okoline > 30°C – znojenje
- kratkotrajno parenteralno održavanje: 25 mL 1M NaCl + 25 mL 1M KCl + 5% glukoza u 1000 mL otopine
- dugoročno parenteralno održavanje metaboličke ravnoteže: Na, K, Ca, Mg, fosfati
- glukoza u parent. održavanju – sprječava nastanak ketoacidoze gladovanja – minimum UH omogućuje optimalno iskorištavanje vlastitih rezervi masti kao izvora energije

Patološki gubici tekućine

- povišena tj. temperatura – pospješuje metabolizam, povećava nevidljivu perspiraciju i znojenje – za svaki stupanj iznad 37°C -> +12% vode u infuziji
- temperatura okoline > 30% - ↑volumen otopine za 30 mL/kg
- hiperventilacija – kompenzacija acidoze, tijekom trovanja salicilatima ili u nekim oblicima encefalitisa - ↑ gubici tekućine perspiracijom kroz pluća i sluznicu dišnih puteva, povećati unos tekućine za 20-50%
- CF: konc. Na, K i Cl višestruko povećana u znoju – dodatnih 10-20 mmol Na i Cl na 1000 mL otopine u tekućini za održavanje
- proljev – traje dulje od par sati
 - blagi – dodati 10-25 mL/kg/dan
 - umjereni – dodati 25-50 mL/kg/dan
 - teški – dodati do 75 mL/kg/dan
 - otopina – hipotonična, slična onoj koja se gubi proljevom
- povraćanje – gastrična sonda – skupljanje i mjerenje retiniranog želučanog sadržaja + nadoknađivanje gubitka vode i elektrolita u istoj količini
- poliurija – kronično dehidrirano dijete kojem se unatoč dovoljnom unosu tekućine ne može ukloniti dehidracija -> mjeriti diurezu, nadoknaditi izgubljeno i liječiti primarni uzrok poliurije

Dehidracija

- nastaje kada dođe do negativne bilance vode i elektrolita
 - klinička slika dehidracije:
 - blaga – suh jezik, podočnjaci, žeđ
 - umjerena – halonirane oči, ušiljen nos, suha usta i jezik, oslabljen turgor, oligurija
 - teška – hiperpneja, hipovolemijski šok: bljedilo, hladna akra, sitan, frekventan puls, tahikardija, tihi srčani tonovi, smanjen pulsni tlak, sopor, koma, anurija
 - svaka promjena tjelesne težine > 2% - sumnja na gubitak ili retenciju tjelesne tekućine
 - dehidracija – smanjena zaliha vode u organizmu + proporcionalno smanjenje zalihe elektroliza u organizmu – koncentracija elektrolita ostaje u normalnim granicama = izoosmolarna dehidracija
 - dojenčad – veći deficit vode od deficita elektrolita – zaostaje relativan višak elektrolita – Na u plazmi > 150 mmol/L = hiperosmolarna dehidracija
 - deficit elektrolita > deficit vode = hipoosmolarna dehidracija
 - uzroci negativne bilance tekućine
 - smanjen unos (žeđanje)
 - povećan gubitak: nevidljiva perspiracija, znojenje, povraćanje, proljev, poliurija
 - vrsta dehidracije ovisi o:
 - omjeru gubitka vode i elektrolita
 - količini i sastavu tekućine koje dijete dobiva
 - adaptacijskim mehanizmima u tijelu
- A. izoosmolarna dehidracija – blaga ili umjerena dehidracija -> homeostazu održavaju bubreg i neuroendokrini sustav (ADH, aldosteron); deficit vode otpada na ekstracel. tekućinu
- B. hipernatremijska (hiperosmolarna) dehidracija – sklona dojenčad u prvim mjesecima
- javlja se pri ekstremno visokim temperaturama, jakoj hiperventilaciji – gubitak vode (bez elektrolita), relativno velika površina resp. sluznice i kože u odnosu na malu tj. masu
 - bubrezi još nisu potpuno sazreli – nemogućnost max. koncentriranja mokraćne
 - ijtrogena – davanje tekućine s povećanom konc. soli (nerazrijeđeno kravlje mlijeko ili i.v. velika kol. otopine NaCl i NaHCO₃)
 - smanjen volumen intracel. tekućine, manji gubitak ekstracel. tekućine u odnosu na izonatremijsku dehidraciju
 - KS: dehidracija st. mozga – pomućenje svijesti, sopor, koma, cerebralne konvulzije, ekstracelularna dehidracija – neznatno oslabljen turgor, blagi znaci hipovolemijskog šoka
 - komplikacije: nepopravljiva moždana oštećenja – cerebralna dječja paraliza, zaostajanje u mentalnom razvoju, epilepsija
- C. hiponatremijska dehidracija – najrjeđa
- uzroci: adrenogenit. sy. s gubitkom soli, adrenalna insuficijencija, prekomjerno znojenje u CF, davanje tekućine bez dovoljne konc. soli
 - povećana sklonost: teže pothranjena djeca ili djeca u kojih prije akutne epizode postoji kronična dilucijska hipoNa
 - velik deficit ekstracel. tekućine, povećan volumen intracel. tekućine
 - KS: oslabljen turgor, hipovolemički šok

Hiponatremija (Na < 130 mmol/L plazme)

- a) pseudohipoNa – kod hiperlipidemije plazme; lipidi -> ↑V plazme, rel. ↓ konc. Na i vode u jedinici plazme = normoosmolarna hipoNa; nije smanjena konc. Na u vodi
- b) hiperosmolarna hipoNa - ↑↑ konc. niskomolekularne tvari koja slabo prodire u stanicu (glukoza, manitol) – voda prelazi ekstracel. – hipoNa, povećan osmotski tlak zbog povećane konc. osmotski aktivne tvari -> Th: sniženje hiperglikemije

- c) hipoNa dehidracije – gubitak Na proporcionalno veći od gubitka vode, Na se gubi urinom (konc. u urinu > 20 mmol/L) ili ekstrarenalno (konc. u urinu < 10 mmol/L)
- uzroci:
 - nedostatak mineralokortikoida – adrenalni gubici soli: KAH, nasljedni samostalni hipoaldosteronizam, pseudohipoaldosteronizam, Addisonova b.,
 - renalni gubici: renalna tubularna acidoza, nefrokalcinoza, nefronoftiza, neoligurični oblik akutne renalne insuficijencije, primjena diuretika Henleove petlje, DKA, parenteralno davanje povećanih konc. glukoze ili manitola,
 - ekstrarenalni gubici: sekretorni proljev, jako znojenje (CF), opekline, nagnječenje mišića, gubitak u peritoneum
 - d) dilucijska hipoNa – primarna retencija vode u organizmu bez usporedne retencije Na
 - uzrok: sy. neprikladne sekrecije ADH - ↑V intracel. tekućine, bez edema, posljedica bolesti mozga, bolesti unutar toraksa, nekih neoplazmi (sinteza polipeptida nalik ADH-u), lijekovi (okситocin, morfij i analozi, vinkristin, ciklofosamid, karbamazepin), postoperacijski
 - DG: hipoosmolarna hipoNa, hiperosmolarnost urina, Na (urin) > 20 mmol/L, odsutnost bolesti koja bi dovela do retencije vode, poboljšanje hipoNa na restrikciju vode
 - akutne dilucijske hipoNa – ijetrogene: ispiranje želuca, povećan volumen vode u klizmi, predoziranje infuzije 5% glukoze bez ili s malo elektrolita nakon traume ili operacije
 - e) hipoNa + edemima – srčane, bubrežne bolesti (nefrotički sy.), ciroza jetre, hipoproteinemija -> smanjenje efektivnog volumena tekućine u cirkulaciji – hipovolemija – podražaj za lučenje ADH, sekund. hiperaldosteronizam – Na (urin) < 10 mmol/L
 - KS: Na (serum) < 120 mmol/L; pospanost, apatija, mišićni grčevi, anoreksija, delirij, oslabljeni tetivni refleksi, konvulzije, znakovi pseudobulbarne paralize
 - Th: uklanjanje uzroka, izotonična otopina NaCl, dilucijske – ograničen unos vode, hipoNa + edemi – diuretici, Na, K, Na < 120 mmol/L -> hipertonična otopina Na (3% NaCl)
! pre naglo korigiranje hipoNa – centralna pontina mijelinoza

HiperNa (Na > 150 mmol/L)

- uzroci: veliki gubitak vode (nije praćen proporcionalnim gubitkom elektrolita) – nevidljiva perspiracija, diabetes insipidus, smanjen osjet žeđi (dojenčad, teži cerebralni poremećaji)

Kalipenija

- smanjenje zalihe K u tijelu (2-14 mmol/kg)
- gubitak K: povraćanje, proljev, gubitak GI sokova sondom ili fistulom, alkalozia (+pretjeran unos Na), poslije renalne, dijabetične ili druge acidoze, nakon akutnog stresnog stanja (↑ lučenje hormona kore nadbubr. žlijezde), Cushingov sy., hiperaldosteronizam, nefritisi i nefropatije, povećan unos Na, diuretici (živini, tiazidi), davanje glukokortikoida, ACTH, aldosterona ili DOCA-a, ijetrogeni – infuzija bez K
- KS: mišićna slabost, oslabljeni tetivni refleksi, pareze skeletne muskulature, meteorizam, opstipacija, paralitički ileus + povraćanje, abnormalnosti EKG, dilatativna kardiomiopatija, zatajenje srca, pareze mišića za disanje, povećana osjetljivost miokarda na digitalis, zaostajanje u rastu
- dugotrajna kalipenija -> kalipenična nefropatija – st. distalnih tubula i sabirnih kanalića gube sposobnost reapsorpcije vode unatoč lučenju ADH-a -> adiuretin-rezistentni DI

Hiperkaliemija (K > 5.6 mmol/L)

- uzroci: teška acidoza, teška hipoksija + respiratorna acidoza, akutna i kronična insuf. bubrega, insuf. nadbubrežne žlijezde, transfuzija hemolizirane krvi, prebrza infuzija K (brzina infuzije bi trebala biti do 0.2 mmol/kg/h (4.0 mmol/kg/24h))

- KS: parestezije, pareze, bradikardija, promjene EKG (K iznad 7 mmol/L) – aritmija, zatajenje srca (K = 8-12 mmol/L)
- Th: prekid unosa K, infuzija glukoze pa inzulina (potiču unos K u stanice), infuzija NaCl (stimulira ekskreciju kalija bubrežima), Ca (antagonist kalija na mišićnim vlaknima), izmjenjivači iona p.o., eksangvinotransfuzija, peritonealna dijaliza ili ekstrakoroporalna hemodijaliza

Liječenje dehidracije

- rehidracija oralnim putem – blag stupanj dehidracije, nema povraćanja -> 50 mmol Na, 20 mmol K, 50 mmol Cl, 20 mmol HCO₃, 25 g glukoze
- i.v. rehidracija – umjerena/teška dehidracija, blaga dehidracija s povraćanjem ili odbijanjem tekućine, i.v. 20 ml/kg izotonične otopine NaCl, Ringerove otopine, glukosaline ili 5%-tne glukoze daje se 15-30 min -> učinak: brzo punjenje krvnih žila – suzbijanje hipovolemije
- plan infuzijske terapije

I. faza: suzbijanje hipovolemije	1-2 h	izotonična NaCl, plazma, zamjene plazme pp	20 mL/kg +/- 10 mL/kg	teška acidoza: 1 M NaHCO ₃ (Bex0.3xTT – mL)
II. faza: nadoknada vode i Na, uspostava AB ravnoteže	12-24 h	Na 80 mmol, K 20 mmol, Cl 100 mmol, 5% glukoza	200-250 mL/kg	hipoNa - + 10 mL/kg 1 M NaCl dnevno, hiperNa – produjiti fazu na 36-48 h, pH > 7.2: 1 M NaHCO ₃
III. faza: održavanje postojeće hidracije i nadoknada K	3-4 dana	Na 25 mmol, K 25 mmol, Cl 50 mmol, 47.5 g glukoze	100-150 mL/kg/dan, K - 3 mL/kg/dan	

- prebrzo ispravljanje hiperNa – edem stanica mozga – mozgovna disfunkcija -> nadoknada volumena se treba vršiti tijekom 48 h i s otopinom 30 mmol/L soli u 10% glukozi, NaHCO₃
- ispravljanje deficita K – čim prije, nakon suzbijanja cirkulacijskog šoka

Poremećaji AB ravnoteže

- kompenzacija poremećaja: bubrezi, pluća -> potpuna ili nepotpuna kompenzacija – ovisno o pH-u -> potpuna – pH: 7.35-7.45
- 1) metabolička acidoza
 - povećana koncentracija H u ekstracelularnom prostoru
 - uzrok: povećan dotok nehlapljivih kiselina ili povećan gubitak HCO₃ iz ekstracelularnog prostora
 - stanja koja dovode do metaboličke acidoze: hipoksemična laktacidoza, ketoacidoza gladovanja, DKA, uremična renalna acidoza, organske acidurije, otrovanje aspirinom, metanolom, etilenglikolom, proljevna acidoza, povraćanje alkalnog duodenalnog sadržaja, prox. i dist. RTA, infuzija NaCl ili NH₄Cl
 - anion gap – mjeri neizmjerene anione, Na – (Cl + HCO₃) -> fiziološki: 15 mmol/L
 - povećan anion gap – normokloremična acidoza
 - smanjen AG (8-15 mmol/L) – hiperkoremična acidoza, gubitak HCO₃
 - Th: liječenje osnovne bolesti, potpomaganje fizioloških kompenzacija, izravna korekcija unošenjem pufera – i.v./p.o. NaHCO₃ (čim je pH < 7.25)
- 2) metabolička alkalozna
 - povećan gubitak H iona ili retencija HCO₃ u ekstracelularnom prostoru

- uzroci: povraćanje želučanog sadržaja (hipertrofična stenoza pilorusa), kalipenija, diuretici, predoziranje HCO_3 , ingestija ili infuzija Na-laktata, Na-citrata, Na-acetata ili NaHCO_3
 - svaka metabolička alkalozija izaziva deficit K, a svaki deficit K metaboličku alkalozu
 - respiracijska kompenzacija: \downarrow alveolarne ventilacije ($\uparrow \text{pCO}_2$)
 - Th: suzbijanje primarnog uzroka, otopina NaCl (ekvivalentni omjer) – rel. višak klorida potiskuje bikarbonate iz anionskog stupca ionograma + korekcija alkaloze
- 3) respiracijska acidoza
- alveolarna ventilacija pluća premalena u odnosu na produkciju ugljične kiseline u metabolizmu
 - uzroci: bolesti respiracijskog sustava, poremećaji središnjeg živčanog sustava, perif. živčanog sustava ili mišića -> ometeno generiranje signala za rad respiratornih mišića
 - akutna respiratorna acidoza – par minuta nakon potpunog prestanka ili naglog znatnog smanjenja disanja, $\text{pCO}_2 > 10 \text{ kPa}$ (75 mmHg); nekompenzirana ili submax. kompenzirana – $\text{pH} < 7.20$; KS: somnolencija, CO_2 narkoza, zatajenje cirkulacije, povišena konc. K ekstracelularno – aritmije, asistolija
 - kronična respiratorna acidoza – uz bolesti respiratornog sustava, dolazi do renalne kompenzacije – pH blizu normalnom, povišena konc. bikarbonata
 - Th: suzbijanje osnovne bolesti, kisik + dovoljna ventilacija (respirator, intubacija, traheotomija), $\text{pH} < 7.20$ – puferi
- 4) respiracijska alkalozija
- alveolarna ventilacija veća od potrebe za odstranjenjem CO_2
 - uzroci: bolesti ŠZS-a (encefalitis), emoc. uzrokovana hiperventilacija, otrovanje salicilatima, hiperamoniemija, postacidotična alkalozija (nakon metab. alkaloze)
 - Th: suzbijanje osnovne bolesti, poticanje kompenzacije – optimalna hidracija, unos K, i.v. Ca
- 5) složeni metabolički poremećaji
- metabolička acidoza + resp. acidoza (DKA + bronhitis) - $\downarrow \text{HCO}_3$, $\uparrow \text{pCO}_2$, $\downarrow \downarrow \text{pH}$
 - metab. alkalozija + resp. alkalozija: $\uparrow \text{HCO}_3$, $\downarrow \text{pCO}_2$, $\uparrow \uparrow \text{pH}$
 - metab. acidoza + resp. alkalozija: $\downarrow \text{HCO}_3$, $\downarrow \text{pCO}_2$, norm. pH
 - metab. alkalozija + resp. acidoza (CF – gubitak NaCl znojem + fibroza pluća): $\uparrow \text{HCO}_3$, $\uparrow \text{pCO}_2$, norm. pH

Rahitis

- skupina bolesti koje nastaju zbog poremećaja mineralizacije u području metafizi kostiju koje rastu – djeca: rahitis + osteomalacija
 - osteomalacija – ometena mineralizacija spongioze – nemineralizirani osteoid (zahvaća i odrasle)
 - sekundarni hiperparatireoidizam – ravnoteža pomaknuta na stranu razgradnje kostiju
 - nedostatak kalcija ili fosfata (kod nedostatka fosfata izostaje hiperPTH)
- 1) Hipovitaminski rahitis
- posljedica nedovoljne izloženosti djece UV zrakama (a da taj manjak nije nadoknađen hranom ili pripravcima)
 - češće kod blizanaca i nedonoščadi
 - KS: kranio-tabes (2.mj.) – omekšanje parijetalne i okcipitalne kosti, zadebljanje metafiza dugih kostiju (dvostruki zglobovi – zadebljana distalna metafiza radiusa i ulne, Marfanov tuberkul – iznad fibularnog maleola), rahitična krunica – zadebljanje kostohondralnih spojeva obostrano na toraksu, Harrisonova brazda – udubljenje toraksa na mjestu hvatišta ošita za rebra, četvrtasta lubanja – taloženje osteoida u području frontalnih i parijetalnih tubera, rahitična kifoza – donji Th i L dio kralježnice -> zbog hipotonije leđne muskulature, deformacije nogu (O i X), deformacija zdjelice, „žablji trbuh“, neurovegetativna labilnost: razdražljivost, nesаница, loš apetit, jako znojenje

- Dg: rtg, lab: ↑PTH, norm. Ca, ↓ fosfati, ↑ALP (praćenje tijeka liječenja), renalna hiperaminoacidurija, RTA, anamneza o profilaksi vit. D, biološki dispozicijski faktori, znakovi na kostima
 - Th: 5 000 jed. vit. D/dan p.o. 3 tj. – do normalizacije ALP-a, nakon toga 400-1000 jed./dan
 - prevencija: 400 i.j. vit.D/dan – od 1.mj. do kraja 1. god., u 2. i 3. god. – samo zimi
 - nedonoščad, blizanci: 1000 i.j. vit.D/dan, od 2. tj. do kraja 1. god., zimi u 2. i 3. god.
 - djeca s bolestima jetre, žučnih vodova, gušterače ili s ometenom reapsorpcijom masti: 50 000-100 000 i.j./par tjedana
 - th antikonvulzivima fenobarbitonom ili fenitoinom: 1000 i.j. vit.D/dan
 - udarna profilaksa: 50 000 i.j. vit.D/mj. ili 200 000 i.j.vit.D/2.,4. i 7. mj. p.o. – teže socijalne prilike, izvanredne okolnosti
 - + prehrana s dovoljno kalcija (0.5 L/dan mliječnih proizvoda), dovoljno zraka i sunca
 - hipervitaminoza D – dugotrajno unošenje 3000-4000 i.j./dan ili pojedinačno 200 000 i.j./dan
 - KS: anoreksija, opstipacija, povraćanje, hipotonija mišića, poliurija, ↑Ca (serum, urin), norm./↓ ALP
 - Th: ↓ unos Ca hranom, kortikosteroidi (pronizon 2 mg/kg/dan 2 tj.), ↑↑ Ca-kalcitonin 100 jed./dan 5 dana
- 2) X^D- vezani nasljedni hipofosfatemični rahitis (porodična hipofosfatemija)
- mutacija zahvaća prijenosnik fosfata na luminalnoj strani bubrežnih tubula i crijeva – hiperfosfaturija, hiperfosfatemija (fosfatni dijabetes), poemećena hidroksilacija u akt. oblik vitamina D
 - KS: 2. god. – O-noge, koštani znakovi rahitisa, usporen i nizak krajnje dosegnuti rast, otežan hod
 - biokemija: ↓fosfat u serumu, normalan Ca, ↑ALP, norm. PTH, hiperfosfaturija
 - Th: trajno davanje fosfata: 2-5 g/dan u 4-6 doze u obliku natrijevog fosfata, vit. D 20-60 µg/kg/dan p.o.
- 3) pseudodeficitni vitamin-rezistentni rahitis tip I i II
- tip I: A^r defekt 25-OH-kalciferol-1-hidroksilaze u bubrežnim tubulima, onemogućena sinteza kalcitriola, sličan hipovitaminskom, sklonost hipokalcemičnj tetaniji
 - lab.: snižen 1,25-(OH)₂-D₃
 - Th: 10-15 µg/kg/dan kalcitriola
 - tip II: A^r defekt receptora za kalcitriol na epitelnim stanicama crijeva, KS: alopecija
 - Th: visoke doze kalcitriola i Ca i.v.
- 4) rahitis zbog malapsorpcije
- glutenska enteropatija, cistična fibroza – malapsorpcija vit. D i Ca – rahitis, osteomalacija
 - KS: uspren rast – smanjene potrebe za kalcijem i vitaminom D – rijetka pojava težeg rahitisa
 - Th: 50 000 jed. vit.D i.m. 1x mjesečno
- 5) rahitis uzrokovan jetrenom bolešću
- kolestaza – malapsorpcija masti i u mastima topljivih vitamina zbog nedostatka žučnih kiselina
 - Th: 200 µg/kg kalcitriola p.o.
- 6) rahitis kod uzimanja antiepileptika
- uzrok: aktivacija mikrosomnih enzima jetre – ubrzana razgradnja kolesterola i 25-(OH)-kalciferola – ↓25-(OH)-kalciferol, ↓Ca, ↑ALP, znakovi blagog rahitisa
 - barbiturati i difenilhidantoinati – inhibicija reapsorpcija Ca iz crijeva
 - Th: 2x400 jed. kalciferola dnevno

7) renalna osteodistrofija

- sekundarne patološke promjene kostura uzrokovane poremećajem metabolizma kalcija, fosfata, vitamina D i paratireoidnog hormona zbog kronične renalne glomerulane insuficijencije
- ↓GF – retencija fosfata – hipoCa - sek. hiperPTH - ↑ekskrecija fosfata, ↑ reapsorpcija Ca, ↑ aktivnost osteoklasta – demineralizacija kostiju – osteitis fibrosa cystica, kronična metabolička acidoza (nastala zbog iscrpljenja zaliha bikarbonata) – otežana mineralizacija
- KS: zaostajanje u rastu, bol i deformacije kostiju, mala djeca – znakovi rahitisa, proširenje metafiza dugih kostiju, rahitična krunica
- rtg: demineralizacija, deformacije, poremećena trabekularna građa spongioze, nepravilnosti metafize, subperiostalne resorpcije kostiju na terminalnim falangama i metakarpalnim kostima
- laboratorijski nalazi: znakovi kronične bubrežne insuficijencije, norm./↑ fosfati, ↓ Ca (serum), Ca (urin) > 0.5 mg/kg/dan, ↑ALP, ↑ imunoreaktivni PTH; ↓ kalcitonin
- Th: hrana s manje fosfata, Al(OH)₃ ili CaCO₃ - ↓ reapsorpcija fosfata uz crijeva, fiziološke doze kalcitonina ili analoga AT-10, 1-α-OH-kalciferola, Na citrat – suzbija acidozu, 500-1000 mg Ca-laktata

Hipokalcemična tetanija

- tetanija – pojačana podražljivost perifernih živaca i SŽS-a -> posljedica ↓Ca, ↓Mg, ↓H ili ↑K
- KS: dojenčad i mala djeca – karpopedalni spazmi – porodničarske ruke, bolovi, laringospazam – opstrukcija larinksa s apnejom i cijanozom, napadi gen. toničko-kloničkih grčeva s gubitkom svijesti
 - novorođenčad: tonički generalizirani grčevi s apnejom, slabo sisanje, povraćanje, somnolencija
 - starija djeca: trnci u rukama i nogama
- latentna tetanija – znakovi tetanije se mogu isprovocirati ishemičkim, mehaničkim ili električnim podraživanjem – Trousseauov znak, Chvostekov znak, pritisak n. fibularis – dorzifleksija + abdukcija stopala
- ostali nalazi: produljen QT interval, EMG: izbijanja u obliku dubleta ili tripleta

1) novorođenačka tetanija

- rana – u prvih 36 h; nedonoščad, djeca majki s DM, teški i dugi porod -> uzrok: hiperkalcemija majke – hipofunkcija paratireoidee, trasplac. prijenos kalcija, slabo nastajanje kalcitriola u bubregu, povišen kortizol ili kalcitonin kod djeteta
- kasna – 4.-10.dan, kravlje mlijeko – visok udio fosfata u mlijeku – sniženje kalcija
- prirodna aplazija paratireoidnih žlijezdi – samostalno ili u obliku DiGeorgeovog sy.
- A^D nasljedna hipoparatireoza – mutacija receptora za Ca, oblici: hiperCa + hiperPTH, neonatalni hipoPTH + neonatalna tetanija
- hipomagneziemija -> hipokalcemija, deficit: porodični A^r ili stečeni: malaps. sy.

2) hipokalcemične tetanije nakon novorođenačke dobi

- etiologija: hipovitaminski rahitis, pseudodef. nasljedni vitamin-rezistentni rahitis, hipoCa rahitogena tetanija – sklona su joj dojenčad između 3. i 6. mj., jači rahitis, doba: kasno zima + rano proljeće
- nakon dojenačke dobi najčešći uzrok – kronična hipoparatireoza
- alkalemična hipoCa tetanija – starija školska dob, uzrok: uporna psihogena hiperventilacija -> resp. alkalozu, normalan uk. Ca, ↓ionizirani Ca
- Th: tetanija – 10% Ca glukonat 2.0 mL/kg i.v. 10 min – nadzirati rad srca, ako je Ca < 1.75 mmol/L kod neonatusa – dodaje se 0.250 µg kalcitriola dnevno p.o.
 - kasna neonatalna hipokalcemija zbog preopterećenja prehranom – dojiti na prsima, adaptirana mlijeka s reduciranom količinom fosfata ili kravlje mlijeko + 1 g Ca laktata po obroku

- rahitogena tetanija – prva pomoć + 10 000 jed. vit. D/dan p.o. par dana do normalizacije zatim 500 jed. vit. D/dan p.o. par tjedana do sanacije rahitisa
- kronična hipoparatiroidoza – trajno kalcitriol, dihirotahisterol (AT-10) ili kalciferol