

CHOROBA MENKESA – OPIS PRZYPADKU

Menkes disease – case report

Izabela Dzień¹, Anna Rozensztrauch²

¹ Studenckie Koło Naukowe Pielęgniarstwa Pediatrycznego, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

² Zakład Neonatologii, Katedra Pediatrii, Wydział Nauk o Zdrowiu, Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu

adres do korespondencji: anna.rozensztrauch@umed.wroc.pl

STRESZCZENIE

Wstęp. Choroba Menkesa to ciężka choroba neurodegeneracyjna uwarunkowana genetycznie. Jest wynikiem nieprawidłowego metabolizmu miedzi, która nie jest wchłaniana z przewodu pokarmowego. Pierwsze objawy oraz charakterystyczny wygląd czy budowa włosów są zauważalne już w okresie noworodkowym. Do głównych objawów zalicza się występowanie napadów padaczkowych, hipotonię, uchyłki pęcherza moczowego oraz postępujące zmiany w ośrodkowym układzie nerwowym.

Cel pracy. Przedstawienie głównych problemów pielęgnacyjnych oraz opieki nad dzieckiem z chorobą Menkesa.

Materiał i metody. Metodą badawczą zastosowaną w pracy jest analiza indywidualnego przypadku z wykorzystaniem procesu pielęgnowania.

Wyniki. Główne problemy pielęgnacyjne, które zdiagnozowano u chłopca, to napady padaczkowe, napady bezdechu afektywnego, częste infekcje układu moczowego, dolegliwości bólowe o nieznaną przyczynę, wymioty, zaparcia oraz zalegające masy kałowe, przewlekły stan zapalny dziąseł, ryzyko pojawienia się przykurczy lub zapalenia płuc, możliwość urazu lub upadku jako konsekwencji niekontrolowanego napięcia mięśni.

Wnioski. Opieka pacjenta w domu jest trudna, absorbująca i wymaga umiejętności wykonywania czynności medycznych także przez najbliższych, którym należy udzielić potrzebnego wsparcia.

Słowa kluczowe: choroba Menkesa, opieka pielęgnarska, studium przypadku.

SUMMARY

Background. Menkes disease is a severe genetically conditioned neurodegenerative disease. It is the result of an abnormal copper metabolism that is not absorbed from the gastrointestinal tract. The first symptoms and the characteristic appearance or structure of the hair are noticeable already in the newborn period. The main symptoms include the presence of seizures, hypotonia, bladder diverticulum and progressive changes in the central nervous system.

Objectives. The purpose of the work is to present the main nursing and care problems for a child with Menkes disease.

Material and methods. The research method used in the work is the analysis of an individual case using the nursing process.

Results. The main nursing problems that were diagnosed in the boy were seizures, bouts of apnea, frequent urinary tract infections, pain of unknown cause, vomiting, constipation and fecal masses, chronic gum inflammation, risk of contracture or pneumonia, possible injury or falling as a consequence of uncontrolled muscle tone.

Conclusions. Caring for a patient at home is difficult, absorbing and requires the ability to perform medical activities also by parents, who should be given the necessary support.

Key words: Menkes disease, nursing care, case report.

WSTĘP

Choroba Menkesa (ang. *kinky hair disease*, KHD), nazywana także chorobą kręconych/krętych włosów, jest ciężkim schorzeniem neurodegeneracyjnym będącym wynikiem nieprawidłowego metabolizmu miedzi. Polega na zaburzonej dystrybucji miedzi w organizmie, która nie jest wchłaniana z przewodu pokarmowego i odkłada się w tkankach, które są niedostępne dla enzymów miedziowych [1]. Objawy pojawiają się najczęściej między drugim a czwartym miesiącem życia dziecka. Chore noworodki często rodzą się z krwinkami podokostnowymi, może dochodzić także do złamań spontanicznych. Symptomy, takie jak przedłużająca się żółtaczka, obniżona temperatura ciała, hipoglikemia czy kłopoty z karmieniem, mogą pojawić się już w okresie noworodkowym. Najwcześniej pojawiają się: opóźnienie psychoruchowe, hipotonia, zaburzenia termoregulacji objawiające się hipotermią, hipoglikemia, problemy z karmieniem, niewielki przyrost masy ciała, a także padaczka. Objawami charakterystycznymi są: kręte włosy, wiotka skóra, uchyłki pęcherza moczowego, hipotonia, napady drgawkowe, rozrzedzenie tkanki kostnej oraz postępujące zmiany degeneracyjne w ośrodkowym układzie nerwowym. Często obserwuje się przepuklinę pachwinową lub pępkową, a także opóźnione wyrzynanie zębów [1, 2].

Włosy są kręte, szorstkie, określa się je jako stalowo-wełniste. Owłosienie skóry głowy, w tym brwi jest zmniejszone, włosy są krótkie, przerzedzone, zawierają mało pigmentu. Są one skręcone o 180°, połamane poprzecznie w różnych odstępach, podłużnie rozszczepione, a ich średnica przekroju nie jest jednakowa.

Wyglądem różnią się od zdrowych, kręconych włosów. Wygląd dziecka jest charakterystyczny – wydętą, szeroką policzką, płaską nasadą nosa, opadające powieki, uboga mimika. Skóra jest blada, sprawiająca wrażenie zbyt obfitej w okolicy karku, pach oraz tułowia [1, 2].

Choroba krętych włosów jest spowodowana mutacją fragmentu genu *MNK* odpowiadającego za kodowanie białka transportującego miedź – typ P APTazy (*APT7A*). Gen ten leży na chromosomie X, a dokładnie na jego długim ramieniu. Tylko ten gen ma związek z chorobą Menkesa i mutacje w jego budowie stwierdza się u 95% chorych. Choroba jest dziedziczona w sposób recesywny. Matka posiadająca zmutowany gen, czyli nosicielka, zazwyczaj nie ma żadnych objawów, chociaż wiele z nich ma kręcone włosy. Przy każdej ciąży istnieje 50% szans na przekazanie mutacji potomstwu. Dziecko płci męskiej, które otrzyma nieprawidłowy gen, będzie chore. Chorobę u około 30% przypadków powoduje mutacja sporadyczna wywołana *de novo* lub występowaniem mozaicyzmu, czyli obecnością dwóch linii komórkowych o różnym genotypie u danej jednostki powstałej z jednej komórki jajowej, która została zapłodniona. Gen *APT7A* jest odpowiedzialny za przepływ miedzi z nabłonka jelit do krążenia wrotnego, transport pierwiastka przez barierę krew-mózg, a następnie jego wychwyt w kanalikach nerkowych. Brak lub obniżona aktywność białka prowadzi do odkładania się miedzi wewnątrz enterocytów oraz utraty lub zmniejszenia wchłaniania pierwiastka z pokarmu, a także nagromadzenie miedzi w kanalikach nerkowych. Klasyczna postać choroby jest związana z całkowitym zanikiem funkcji *ATP7A*, łagodniejsze

formy z niepełną utratą. Zaburzony przepływ miedzi przez barierę krew-mózg oraz upośledzenie działania enzymów miedziozależnych wywiera bardzo duży wpływ na rozwijający się ośrodkowy układ nerwowy [2].

Zaburzenia czynności enzymów mitochondrialnych prowadzą do spadku zawartości białka BCL2 w komórkach mózgu. Białko to ma za zadanie zapobiegać apoptozie. Prawdopodobnie obniżona jego wartość jest przyczyną zwiększenia liczby komórek, które umierają i jest to podstawą neurodegeneracji [2].

Chorobę rozpoznaje się na podstawie zmniejszonego stężenia miedzi oraz ceruloplazminy w surowicy krwi, zwiększonej zawartości miedzi w jelitach i nerkach, natomiast zmniejszonego poziomu w wątrobie. W badaniach obrazowych mózgu, takich jak rezonans magnetyczny (MRI) czy tomografia komputerowa (TK), widoczne są zaburzenia mielinizacji, istota biała jest symetrycznie uszkodzona wraz z zajęciem ciała modzelowatego, zaniki mózgowia, a także krwaki podtwardówkowe. Badaniom mikroskopowym poddaje się także włosy dziecka, w których widać charakterystyczne zmiany – kręte, o niejednakowej średnicy oraz złamania występujące w odstępach o zachowanej regularności. Można wykonać także molekularne badania genetyczne pozwalające na stwierdzenie nieprawidłowości w genie *ATP7A* [1].

W diagnostyce różnicowej należy uwzględnić choroby metaboliczne wcześniej się objawiające – kwasice organiczne, deficyt biotynidazy, miopatie pochodzenia mitochondrialnego oraz aminocydurie [2]. Częstość występowania choroby to 1:1000 000–1:250 000 żywych urodzeń [3].

W leczeniu można stosować podskórne lub dożylnie podawanie roztworu chlorku miedzi z L-histydyną. Iniekcje powinny być wykonywane codziennie. Najlepiej rozpocząć je jak najwcześniej, w trakcie dwóch pierwszych miesięcy życia dziecka. Może to spowolnić neurodegenerację, a także polepszyć rozwój psychoruchowy. Poprawa jednak nie następuje u każdego tak leczonego dziecka i wtedy terapia nie wykazuje pozytywnego działania na przebieg choroby [1, 2].

Pielęgniarka sprawująca opiekę nad dzieckiem przewlekłe chorobym musi być świadoma, że problem dotyczy nie tylko małego pacjenta, ale także całej jego rodziny. Priorytetem są właściwie przygotowane diagnozy pielęgniarskie. Musi się w nich znaleźć udzielanie wsparcia choremu, jego rodzicom oraz pozostałym opiekunom. Ważną kwestią jest troszczenie się o zapewnienie potrzeby bezpieczeństwa. Opieka opiera się na współpracy z rodzicami/opiekunami dziecka, a także ich edukacji [4].

CEL PRACY

Celem pracy jest przedstawienie głównych problemów pielęgnacyjnych oraz omówienie opieki nad dzieckiem z chorobą Menkesa.

MATERIAŁ I METODY

Metodą badawczą zastosowaną w pracy jest analiza indywidualnego przypadku z wykorzystaniem procesu pielęgnowania.

Techniki i narzędzia badawcze to standaryzowany wywiad pielęgniarski przeprowadzony z rodzicami dziecka, obserwacja pacjenta, analiza dokumentacji medycznej. Z powodu choroby neurodegeneracyjnej oceniono świadomość dziecka za pomocą Pediatricznej Skali Glasgow. Do oceny antropometrycznej zostały wykorzystane siatki centylowe opracowane przez WHO dla dzieci w wieku 0–3 lat. Natężenie bólu odczuwanego przez chłopca zostało zbadane według skali FLACC (*Face, Legs, Arms, Cry and Consolability*) oraz Profilu Bólu Dziecięcego (*The Pediatric Pain Profile*, PPP).

Dokonano również oceny jakości życia dziecka za pomocą Pediatricznego Kwestionariusza Jakości Życia PedsQL™ wersja 4.0. Formularz dostosowano do wieku dziecka – rodzice otrzymali do wypełnienia formularz dla rodziców młodszych dzieci (2–4 lata). Kwestionariusz składa się z 4 części – funkcjonowania w sferze fizycznej, emocjonalnej, społecznej oraz w żłobku/

/przedszkolu (ostatnią część rodzice wypełniają tylko wtedy, kiedy ich dziecko uczęszcza do placówki). W każdej ze sfer rodzice oceniają w pięciostopniowej skali (nigdy – 0, prawie nigdy – 1, czasami – 2, często – 3 i prawie zawsze – 4) jak często ich dziecko w ciągu ostatniego miesiąca miało problemy z wymienionymi czynnościami lub odczuciami.

Rodzice chłopca otrzymali także do wypełnienia kwestionariusz dotyczący wpływu na rodzinę PedsQL™ w wersji 2.0. Kwestionariusz składa się z sześciu części dotyczących problemów w funkcjonowaniu w sferze fizycznej, emocjonalnej, społecznej, poznawczej, problemów w porozumiewaniu się oraz zmarciwień, które pojawiły się w ciągu ostatniego miesiąca w wyniku zdrowia dziecka. Następnie są dwie części dotyczące liczby problemów, jakich rodzina rodziców dziecka doznała w ciągu ostatniego miesiąca. Ocenia się tu problemy, jakie wystąpiły w wykonywaniu czynności codziennych oraz w relacjach rodzinnych. W każdej z części rodzice dokonują oceny na podstawie pięciostopniowej skali (nigdy – 0, prawie nigdy – 1, czasami – 2, często – 3 i prawie zawsze – 4).

Skala Likerta opiera się najczęściej na pięciu odpowiedziach dotyczących poziomu, w jakim badany zgadza się ze stwierdzeniem lub jak często występuje u niego badana cecha. Punktacja jest niższa im rzadziej dana rzecz występuje lub im mniej badany zgadza się ze stwierdzeniem. Punkty otrzymane z odpowiedzi do poszczególnych stwierdzeń zlicza się i na tej podstawie formułuje wnioski. Jeśli w kwestionariuszu znajduje się część, której nie można odnieść do badanego przypadku punktów z tej części nie wlicza się do oceny i całkowitej liczby punktów do uzyskania.

OPIS PRZYPADKU

Chłopiec w wieku 2 lat i 8 miesięcy z rozpoznaną chorobą Menkesa z typowymi dla choroby objawami – hipotonia, kręte, charakterystyczne włosy, opóźnienie psychoruchowe, zaburzenia termoregulacji, napady padaczkowe, uchyłki pęcherza moczowego.

Dziecko urodziło się siłami natury 23 czerwca 2017 r. w 39. tygodniu ciąży jako pierwsze dziecko (I poród) pary. W 1. minucie zostało ocenione na 9 punktów w skali Apgar, w 3. i 5. minucie – na 10 punktów. Waga urodzeniowa 3150 g, długość ciała 56 cm. Matka w wieku 32 lat, od 10. tygodnia ciąży przyjmowała Duphaston z powodu zagrażającego poronienia. W 26. tygodniu ciąży zdiagnozowano u niej cukrzycę ciążową – przyjmowała insulinę (Novo Mix 30) 3 x dziennie. W trakcie ciąży przeszła infekcję dróg moczowych, trzykrotnie pojawiła się opryszczka wargowa, a także grypa. Poród z symulacją oksytocyną, powikłany dystocją barkową. Płyn owodniowy koloru zielonego. Noworodek z cechami przenoszenia, z dużym krwakiem podokostnowym w okolicy ciemieniowo-skroniowej prawej. W 6. dobie życia został przekazany z Oddziału Wcześnieiaków i Noworodków do Oddziału Intensywnej Terapii Dziecięcej z powodu niewydolności krążeniowo-oddechowej w przebiegu odwodnienia, zaburzeń odżywiania, nasilonej żółtaczki oraz cech hipotrofii. W 11. dobie życia chłopiec został przekazany na Oddział Pediatriczny celem kontynuacji leczenia infekcji dróg moczowych, skąd w 19. dobie życia został wypisany do domu.

Z wywiadu od matki wiemy, iż od urodzenia występowały u dziecka trudności w karmieniu, odruch ssania był osłabiony, ale pomimo tych trudności dziecko było karmione piersią do 8. miesiąca życia. Matka twierdzi, iż hipotonia utrzymuje się u dziecka od okresu noworodkowego. Z powodu obniżonego napięcia mięśniowego dziecko było rehabilitowane od 5. miesiąca. Rozwój psychofizyczny chłopca przebiegał z opóźnieniem. W wieku 3 miesięcy zaczął unosić główkę leżąc na brzuchu, udawało mu się to do 7. miesiąca życia. Dopiero w wieku 4 miesięcy przewracał się z boku na plecy. Dziecko nigdy nie próbowało siadać. Do ukończenia pierwszego roku życia wodził wzrokiem za osobami i przedmiotami. Później nie był już w stanie skoncentrować spojrzenia na bodźcu.

W lutym 2018 r. (8 miesięcy) w molekularnym badaniu genetycznym potwierdzono chorobę Menkesa. Dziecko zostało

skierowane do Poradni Genetycznej, a następnie do Kliniki Pediatrii, Żywienia i Chorób Metabolicznych Centrum Zdrowia Dziecka w Warszawie z powodu utrzymującej się wiotkości mięśni, nieprawidłowej budowy włosów oraz niskiego stężenia miedzi oraz ceruloplazminy w surowicy krwi. U matki chłopca wykonano badania genetyczne, które nie wykazało nosicielstwa – mutacja w genie *ATP7A* powstała *de-novo*.

Z przeprowadzonego wywiadu wynika, iż od marca 2018 r. występują u dziecka napady bezdechu afektywnego pojawiające się głównie przy płaczu. Po dłuższym napadzie (20–30 s) czasami pojawiają się wymioty lub napady drgawkowe. Z powodu utrzymujących się spadków saturacji w granicach 83–89% dziecko wymaga okresowej podaży tlenu.

Z powodu utrzymujących się problemów z karmieniem oraz brakiem oczekiwanego wzrostu w maju 2018 r. u chłopca zastosowano po raz pierwszy sondę żołądkową. Pod koniec sierpnia 2018 r. wyłoniono u niego przezskórną gastrostomię żołądkową (PEG). Od tego czasu dziecko jest pod stałą opieką Poradni Żywniowej. Jest karmiony dietą przemysłową (Nutrini 1 kcal/1 ml 240–360 ml na dobę) i zupami przygotowanymi przez rodziców (ok. 500 ml na dobę). Łączna podaż płynów wynosi 2 litry na dobę.

Zgodnie z zaleceniami urologa, z powodu zdiagnozowanego pęcherza neurogennego oraz dwóch uchyłków pęcherza moczowego (5 cm i 8 cm) dziecko wymaga cewnikowania co 3 godziny z 2 przerwami w nocy. Często pojawiają się u niego infekcje układu moczowego. W sierpniu 2019 r. wykonano u niego zabieg obrzezania z powodu liszaja twardzinowego napletka. Dodatkowo u chłopca występują napady padaczkowe od sierpnia 2019 r. (2 lata i 2 miesiące). Jak twierdzi matka trwają od 4 do nawet 30 minut. Dziecko przyjmuje Keppre 100 mg/ml 2 razy dziennie po 3 ml. W celu przerwania napadu neurolog zalecił stosowanie Relsedu, czyli diazepam w postaci wlewki doodbytniczej. Badanie elektroencefalografii (EEG) wykonane we wrześniu 2019 r. wykazało napadowe, obustronne i uogólnione zaburzenia czynności bioelektrycznej mózgu. Wcześniejsze badania również wykazywały nieprawidłowy zapis. U chłopca występuje okresowo kaszel oraz nadmierna produkcja śliny. Od marca 2020 r. zalecono inhalację z Mucosolvanu i soli fizjologicznej (0,9% NaCl) w celu ułatwienia odkrztuszania zalegającej wydzieliny. Od stycznia 2020 r. pojawiły się problemy z wypróżnianiem – zaparcia, zalegające masy kałowe. Rodzice doraźnie wykonują wlewki z Melilaxu. Zęby chłopca wyrzynają się z opóźnieniem – jest to związane z chorobą Menkesa. Towarzyszy temu przewlekły stan zapalny dziąseł. W lutym 2020 r. pojawił się ropień okołozębny przy wyrzynającym się piątym zębem szczęki dolnej prawej. Dziecko jest objęte opieką Hospicjum Dziecięcego, Poradni Żywniowej, Poradni Genetycznej, a także Poradni Chorób Metabolicznych oraz specjalistów, takich jak: neurolog, nefrolog, gastroenterolog, laryngolog, okulista, kardiolog oraz stomatolog.

Parametry życiowe w trakcie badania fizykalnego:

RR 88/54 mm Hg, tętno 92 uderzenia/minutę, temperatura 35,7°C, saturacja 97%.

Waga 11,1 kg (13 centyla), wzrost 94 cm (150 centyla).

Pediatryczna Skala Glasgow – 9 punktów (4 pkt. – spontanicznie otwiera oczy; 3 pkt. – odpowiedź werbalna – płacz jako reakcja na bodźce bólowe; 2 pkt. – odpowiedź ruchowa – nieprawidłowa reakcja wyprostna).

Ocena natężenia bólu według skali FLACC – 8/10 punktów – dziecko wymaga stosowania opioidów.

Profil Bólu Dziecięcego

Ocena w czasie, gdy dziecko ma dobry dzień (w tym przypadku dokonano oceny po podaniu leków, ponieważ chłopiec otrzymuje je stale) – wynik 16/60 punktów oznacza, że nawet po zastosowaniu farmakoterapii dziecko może odczuwać łagodny ból.

Ocena, gdy dziecko odczuwa ból (przed podaniem leków) – 36/60 punktów, oznacza, że dziecko odczuwa silny ból [5].

Pediatryczna Ocena Jakości Życia PedsQL™ wersja 4.0

Suma punktów z funkcjonowania w sferze fizycznej, emocjonalnej oraz niemożności robienia rzeczy, które mogą robić dzieci w jego wieku, wynosi u chłopca 51. Świadczy to o bardzo znacznym obniżeniu jakości życia.

Kwestionariusz dotyczący wpływu na rodzinę PedsQL™ w wersji 2.0

Odpowiedzi rodziców chłopca dotyczące problemów występujących u nich z powodu choroby syna dały wynik 72/112 punktów. Oznacza to, że choroba dziecka w sposób znaczący wpływa na liczbę problemów w różnych sferach ich życia. Ich rodzina prawie nigdy nie ma problemów w wyniku zdrowia ich dziecka – tu otrzymano 8/32 punkty. Oznacza to, że ciężka choroba dziecka wpływa w tym przypadku przede wszystkim na rodziców dziecka, którzy opiekują się nim przez całą dobę.

INDYWIDUALNY PROCES PIELEGNOWANIA

Diagnoza pielęgniarska 1. Ryzyko stanu zagrożenia życia z powodu możliwych powikłań krążeniowo-oddechowych przy napadzie padaczkowym związanym z chorobą Menkesa.

Cel opieki: zminimalizowanie zagrożeń wynikających z napadu padaczkowego.

Działania pielęgniarskie:

- obserwacja dziecka w celu szybkiego zauważenia objawów zbliżającego się ataku;
- zapewnienie bezpiecznego otoczenia, stabilizacja głowy w czasie napadu padaczkowego;
- zapewnienie drożności dróg oddechowych przez delikatne odchylenie głowy dziecka i wysunięcie żuchwy;
- założenie czujnika pulsoksymetru na palec/dłoń lub stopę dziecka i pomiar saturacji;
- podanie tlenu przez maseczkę tlenową;
- kontrolowanie parametrów życiowych, takich jak: tętno, ciśnienie tętnicze, liczba i charakter oddechów;
- podanie leków zleconych przez neurologa, których zadaniem jest przerwanie/złagodzenie ataku;
- kontrolowanie czasu trwania napadu;
- zapewnienie dziecku spokoju, ciszy, warunków do snu po napadzie;
- zapisanie daty, godziny, czasu trwania oraz okoliczności wystąpienia napadu.

Uzasadnienie podjętych działań: napad padaczkowy to nagłe zaburzenie czynności całej lub określonej części ośrodkowego układu nerwowego, które jest skutkiem zbyt dużego pobudzenia grupy nadpobudliwych neuronów [6]. Mogą one powodować powikłania krążeniowo-oddechowe czy uraz głowy. Podjęte działania mają na celu zminimalizowanie ryzyka wystąpienia tych powikłań oraz ewentualną szybką interwencję.

Diagnoza pielęgniarska 2. Niedotlenienie objawiające się sinicą centralną oraz spadkiem saturacji spowodowane napadami bezdechu afektywnego.

Cel opieki: przywrócenie odpowiedniego natlenienia organizmu.

Działania pielęgniarskie:

- obserwacja dziecka w trakcie płaczu, wymiotów, wykonywania czynności mogących powodować ból (np. cewnikowanie pęcherza moczowego, rehabilitacja) w kierunku wystąpienia bezdechu oraz objawów niedostatecznego natlenienia organizmu (sinica);
- założenie czujnika pulsoksymetru na palec/dłoń lub stopę dziecka i pomiar saturacji;
- podanie tlenu przez maseczkę tlenową przy spadku saturacji poniżej 92%;
- zapewnienie bezpiecznej pozycji z uniesionym wezgłowiem 20–30%, obserwacja prawidłowego ułożenia główki dziecka;
- wykonanie stymulacji ruchowych, dmuchnięcie dziecku w twarz mogących przerwać atak bezdechu, delikatne podrapanie po pięcie dziecka;

- zapewnienie dziecku bezpiecznego otoczenia, ponieważ po ataku bezdechu może nastąpić atak padaczkowy.

Uzasadnienie podjętych działań: napady siniczne to jedna z form bezdechu afektywnego. Dochodzi w nich do zatrzymania oddechu w czasie wydechu. Pojawia się sinica, głównie widoczna na ustach. Prowadzi to do niedotlenienia mózgu, co może wywołać atak drgawkowy [7]. Dlatego ważne jest przerwanie ataku bezdechu oraz kontrola natlenienia organizmu dziecka przez pomiar saturacji, podanie tlenu przy jej spadku poniżej 92%. Zmiana pozycji dziecka czy wykonanie ruchu w pobliżu twarzy dziecka może przerwać atak bezdechu.

Diagnoza pielęgniarska 3. Częste infekcje układu moczowego spowodowane uchyłkami pęcherza moczowego oraz częstym cewnikowaniem.

Cel opieki: zmniejszenie częstości infekcji układu moczowego; dbanie o prawidłową higienę okolicy krocza.

Działania pielęgniarskie:

- obserwacja dziecka w kierunku pojawienia się symptomów infekcji – u chłopca objawy nie są specyficzne, występuje rozdrażnienie i płaczliwość, ale nie pojawia się gorączka będącą głównym objawem infekcji dróg moczowych z powodu zaburzeń termoregulacji;
- cewnikowanie pęcherza moczowego z zachowaniem zasad aseptyki i antyseptyki – umycie i zdezynfekowanie rąk przed wykonaniem czynności, prawidłowe założenie jałowych rękawiczek, używanie tylko jałowego sprzętu, dokładnie przemyć cewki moczowej Skinseptem mucosa lub Octaniseptem (chłopiec jest obrzezany, co zmniejsza liczbę bakterii gromadzących się przy napletku), wykonanie zabiegu cewnikowania zgodnie z procedurą;
- zadbanie o wydalanie całej objętości moczu znajdującej się w pęcherzu moczowym (mocz gromadzi się u chłopca w uchyłkach) przez uciskanie miejsc uchyłków przez powłoki brzuszne;
- obserwacja ilości i wyglądu, a także zapachu moczu przy każdym cewnikowaniu (zmętnienie, pojawianie się krwi, nieprzyjemny zapach może wskazywać na rozwijającą się infekcję);
- dbanie o odpowiednią podaż płynów [8];
- prowadzenie bilansu płynów;
- częste wykonywanie badania ogólnego moczu oraz posiewu w przypadku podejrzenia wystąpienia infekcji;
- regularne wizyty u nefrologa i wykonywanie badań ultrasonograficznych;
- udział w farmakoterapii przeciwbakteryjnej (furazydyna).

Uzasadnienie podjętych działań: zakażenie układu moczowego może powodować uogólnienie infekcji na cały organizm, powstanie blizn pozapalnych w nerkach oraz uszkodzenie nerek. Cewnikowanie, przebyte zapalenie układu moczowego oraz rozpoznana wada układu moczowego to jedne z czynników ryzyka ZUM [9]. Chłopiec posiada te trzy czynniki ryzyka, więc jest znacznie obciążony możliwością pojawienia się zakażenia. Ważne jest więc, by zminimalizować to zagrożenie przez stosowanie tylko jałowego sprzętu, zachowywanie zasad aseptyki i antyseptyki. Należy prowadzić wnikliwą obserwację dziecka oraz charakteru moczu, gdyż zachowanie dziecka czy wygląd lub zapach moczu może zasugerować, że rozwija się infekcja obejmująca drogi moczowe.

Diagnoza pielęgniarska 4. Dolegliwości bólowe objawiające się płaczem oraz rozdrażnieniem niewiadomego pochodzenia.

Cel opieki: zmniejszenie dolegliwości bólowych, monitorowanie bólu.

Działania pielęgniarskie:

- obserwacja dziecka w kierunku symptomów mogących wskazywać na występowanie dolegliwości bólowych (płacz trudny do uspokojenia, rozdrażnienie, problemy ze snem);

- ocena natężenia bólu według skali FLACC;
- ocena i monitorowanie bólu za pomocą Profilu Bólu Dziecięcego;
- próba zaobserwowania okoliczności występowania bólu;
- zapewnienie dziecku spokoju, bliskości rodziców;
- okazywanie dziecku życzliwości, ciepła;
- wykonywanie czynności pielęgnacyjnych szybko, sprawnie, ale delikatnie;
- próba odnalezienia źródła bólu przez badania diagnostyczne;
- dokumentowanie okoliczności występowania bólu, natężenia bólu i zastosowanej farmakoterapii [10];
- podawanie leków przeciwbólowych zgodnie z zaleceniami lekarza;
- ocena efektywności działania leków przeciwbólowych;
- obserwacja w kierunku wystąpienia działań niepożądanych leków przeciwbólowych.

Uzasadnienie podjętych działań: ból to bardzo nieprzyjemne uczucie, szczególnie jeśli nie jest znana jego lokalizacja ani czynnik go wywołujący. Uśmierzenie bólu to jeden z ważniejszych elementów terapeutycznych. Empatia to ważny czynnik leczenia bólu u dzieci, ponieważ pozwala dziecku nie czuć się osamotnionym w jego przeżywaniu [10]. Dlatego ważna jest obecność przy dziecku, przytulanie, gdy odczuwa ono dolegliwości bólowe. Obserwacja dziecka i ocena natężenia bólu pozwoli na szybką reakcję i podanie odpowiednich leków przeciwbólowych. Chłopiec dostaje tramadol, który należy do słabych opioidów i może powodować skutki uboczne, takie jak zaparcia [11].

Diagnoza pielęgniarska 5. Wymioty spowodowane nadmierną produkcją śliny oraz problemami z jej ewakuacją z jamy ustnej.

Cel opieki: zmniejszenie częstości występowania wymiotów.

Działania pielęgniarskie:

- odsysanie nadmiaru śliny z jamy ustnej oraz nosogardzieli za pomocą ssaka medycznego w razie konieczności;
- obserwacja jamy ustnej dziecka w kierunku gromadzenia się w niej nadmiaru śliny;
- uniesienie dziecka lub ułożenie na boku w przypadku wystąpienia wymiotów w celu uniknięcia zachłyśnięcia;
- zadbanie o odpowiednie nawodnienie dziecka po wystąpieniu wymiotów z powodu utraconych płynów;
- podawanie dziecku elektrolitów;
- delikatne oczyszczenie jamy ustnej gazą nasączoną wodą lub solą fizjologiczną po wymiotach;
- przebranie bielizny osobistej dziecka w przypadku jej zabrudzenia;
- wykonywanie inhalacji z Mucosolvanu i soli fizjologicznej według zaleceń lekarza.

Uzasadnienie podjętych działań: chłopiec produkuje nadmierną ilość śliny i ma problemy z jej eliminacją w wyniku dysfagii. Z tego powodu występują u niego wymioty, które wpływają negatywnie na stan jego przewodu pokarmowego oraz stwarzają zagrożenie zachłyśnięcia. By zminimalizować ryzyko należy mechanicznie pozbywać się nadmiaru śliny. Gdy wymioty wystąpią, należy ułożyć dziecko na boku lub przechylić go do przodu, by zmniejszyć ryzyko zachłyśnięcia. W wyniku wymiotów może dojść do zaburzeń elektrolitowych, dlatego należy je uzupełniać po ich wystąpieniu.

Diagnoza pielęgniarska 6. Zaparcia i zalegające masy kałowe spowodowane spowolnioną perystaltyką oraz stosowaniem opioidów (tramadol).

Cel opieki: przywrócenie prawidłowego wydalania stolca.

Działania pielęgniarskie:

- zwiększenie podaży błonnika w diecie – wskazana dieta przemysłowa zawierająca błonnik [12];
- zadbanie o odpowiednią podaż płynów;
- zwiększenie aktywności fizycznej przez częstszą rehabilitację (w największym możliwym zakresie) [13] wykonywaną także przez rodziców;

- stosowanie enem rozluźniających masy kałowe – np. wykonanie wlewu z Melilaxu, na zlecenie lekarza;
- udział w farmakoterapii mającej na celu ułatwienie wypróżniania (np. Lactulosa).

Uzasadnienie podjętych działań: błonnik wpływa na pracę układu pokarmowego i ułatwia wypróżnianie. Odpowiednia podaż płynów zapobiega powstawaniu zaparć. Aktywność fizyczna wpływa pozytywnie na perystaltykę jelit, co również może być pomocne w leczeniu zaparć. Stosowanie leków przeczyszczających takich jak Lactulosa rozluźniają masy kałowe i ułatwiają ich eliminację.

Diagnoza pielęgniarska 7. Przewlekły stan zapalny dziąseł objawiający się zaczerwienieniem oraz opuchlizną spowodowany opóźnionym oraz utrudnionym wyrzynaniem zębów.

Cel opieki: złagodzenie stanu zapalnego dziąseł.

Działania pielęgniarskie:

- prawidłowa higiena jamy ustnej (używanie szczoteczki z miękkim włosiem, gazików nasączonych wodą lub solą fizjologiczną);
- dokładne oczyszczenie jamy ustnej po wystąpieniu wymiotów;
- obserwacja jamy ustnej w kierunku pojawienia się krwi, ropy;
- używanie preparatów na stany zapalne dziąseł zaleconych przez stomatologa;
- regularne wizyty u stomatologa oraz w razie wystąpienia niepokojących objawów.

Uzasadnienie podjętych działań: choroba Menkesa powoduje, że zęby dziecka wyrzynają się z opóźnieniem [2]. Może powodować to przewlekły stan zapalny dziąseł. Aby temu zapobiec lub złagodzić stan zapalny, gdy wystąpi należy dbać o odpowiednią higienę jamy ustnej, szczególnie po wystąpieniu wymiotów, gdyż kwas solny działa niekorzystnie na zęby oraz kondycję jamy ustnej. Obserwacja jamy ustnej pozwoli na szybkie wykrycie pogorszenia stanu dziąseł oraz błony śluzowej. Preparaty do stosowania w jamie ustnej pomagają uśmierzyć ból, zmniejszyć obrzęk, a także mają działanie przeciwzapalne.

Diagnoza pielęgniarska 8. Ryzyko wystąpienia negatywnych skutków unieruchomienia, takich jak przykurcze, zapalenie płuc spowodowane niemożnością wykonania ruchów.

Cel opieki: zminimalizowanie ryzyka wystąpienia negatywnych skutków unieruchomienia.

Działania pielęgnacyjne:

- zmiana pozycji dziecka co 2 godziny (chłopiec jest często noszony, układany w wózku, leżaczku);
- rehabilitacja prowadzona przez fizjoterapeutę, pielęgniarkę oraz rodziców dostosowana do stanu i możliwości chłopca;
- odpowiednia pielęgnacja skóry dziecka – kosmetyki natłuszczające skórę, stosowane w takiej ilości, by ich nadmiar nie gromadził się w zagłębieniach skóry;
- odpowiednie ułożenie kończyn dziecka z zastosowaniem udogodnień;
- regularne odsysanie jamy ustnej i nosogardzieli;
- uniesienie dziecka lub ułożenie na boku w przypadku wystąpienia wymiotów w celu uniknięcia zachłyśnięcia;
- stosowanie diety bogatobiałkowej.

Uzasadnienie podjętych działań: chłopiec z powodu znacznego zmniejszenia napięcia mięśniowego nie jest w stanie sam utrzymać głowy, wykonać zamierzonego ruchu kończynami ani zmienić pozycji. Jest rehabilitowany przez fizjoterapeutę z hospicjum oraz zatrudnionego przez rodziców, a także przez nich samych. Pomimo tego u pacjenta mogą wystąpić negatywne skutki unieruchomienia, takie jak przykurcze. Ważna jest więc zmiana pozycji co 2 godziny, z wykorzystaniem udogodnień, regularna rehabilitacja, a także odpowiednia pielęgnacja skóry dziecka. Zachłyśnięcie śliną czy wymiocinami może prowadzić

do zachyłstowego zapalenia płuc, dlatego należy regularnie odsysać jamę ustną chłopca oraz położyć go na boku lub przechylić do przodu w przypadku wystąpienia wymiotów.

Diagnoza pielęgniarska 9. Ryzyko urazu lub upadku spowodowane okresowym wzmożeniem napięcia mięśniowego w odpowiedzi na bodziec bólowy, dotyk lub hałas.

Cel opieki: zmniejszenie ryzyka urazu i upadku.

Działania pielęgniarskie:

- zapewnienie dziecku bezpiecznego otoczenia (np. zabezpieczenie brzegów łóżeczka);
- delikatne, ale szybkie i sprawne wykonywanie czynności mogących powodować dolegliwości bólowe;
- mówienie do chłopca w trakcie wykonywania czynności;
- zaprzestanie wykonywania czynności, jeśli wystąpi reakcja zwiększenia napięcia mięśni i próba jego kontynuowania po zmniejszeniu napięcia;
- obecność osoby nadzorującej dziecko w pobliżu;
- niepozostawianie dziecka samego;
- odpowiednie zabezpieczenie dziecka, gdy przebywa w wózku, leżaczku;
- unikanie gwałtownych bodźców dotykowych i werbalnych.

Uzasadnienie podjętych działań: chłopiec często reaguje na bodźce bólowe, niespodziewany ruch lub hałas chwilowym napięciem mięśni, reakcją wyprostną. Jeśli reakcja wystąpi, gdy pacjent będzie znajdował się w niezabezpieczonym łóżeczku lub wózku, może doznać urazu na przykład wskutek upadku. Dlatego tak ważne jest zapewnienie bezpieczeństwa, niepozostawianie dziecka bez opieki. Mówienie do chłopca, delikatne, ale sprawne wykonywanie czynności, unikanie wykonywania gwałtownych ruchów czy generowania hałasu może zapobiec występowaniu reakcji, przez co zmniejszyć ryzyko.

DYSKUSJA

Choroba Menkesa nazywana też zespołem kręconych włosów to ciężkie zaburzenie neurodegeneracyjne. Dziecko z tą chorobą wymaga stałej opieki, zwłaszcza ze strony rodziców, ale także pielęgniarki, fizjoterapeutów oraz licznych lekarzy specjalistów. Od okresu noworodkowego występują u dziecka hipotonia, opóźnienie psychoruchowe oraz problemy z karmieniem. W związku z klasyczną postacią choroby dziecko nie jest w stanie osiągnąć niemal żadnego z wielu kamieni milowych w swoim rozwoju. Nie jest w stanie samodzielnie realizować swoich potrzeb, stąd opieka opiera się na ich kompensacji. Celem opieki jest także zapobieganie powikłaniom oraz wczesne wykrycie oznak infekcji czy zmian w stanie pacjenta. Ważne jest okazywanie wsparcia pacjentowi i jego rodzicom.

W omawianym przypadku okres okołoporodowy powikłany był krwakiem podczepcowym, przedłużającą się hiperbilirubinemią, a także wystąpiły problemy w karmieniu. Jest to spójne z rozważaniami Kochanowskiej i wsp. [14], która również zaobserwowała krwaki podczepcowy oraz wczesne problemy z karmieniem u dziecka z chorobą Menkesa. Dodatkowo obecność krwaka oraz hiperbilirubinemię opisuje Gandhi i wsp. [15]. Opis przypadku opisany przez Kochanowską i wsp. wskazuje na podobieństwo noworodków urodzonych z chorobą Menkesa. Dziecko po porodzie miało widoczny krwaki podokostnowy. Wcześniej pojawiały się trudności w karmieniu [14]. Gandhi i wsp. wspomina o obecności krwaka oraz hiperbilirubinemii [15].

Jedną z najbardziej charakterystycznych cech w wyglądzie dzieci z chorobą Menkesa są włosy. Włosy dziecka w prezentowanym przypadku są rzadkie, jasne, kruche, szorstkie, swoim wyglądem przypominają kręcone. Kochanowska i wsp. [14] w swoim artykule określa je jako odbarwione, łamliwe, wełniste, szorstkie. Pod mikroskopem uwidoczniono skrócenie o 180°, charakterystyczne liczne złamania poprzeczne i podłużne. Choudhary i wsp. [16] opisują włosy swojego pacjenta jako słabo napigmentowane, krótkie, rzadkie, cienkie i łamliwe oraz kręcone. Jafri i wsp. [17] wskazują na rzadkie i kręcone włosy. Okada i wsp.

[18] również wskazują na rzadkie, jasne, szorstkie i kręcone owłosienie skóry głowy.

Wyglądu dzieci z chorobą Menkesa nie wyróżniają tylko włosy, ale także blada skóra, która sprawia wrażenie, że jest jej zbyt dużo. Twarz pacjenta charakteryzują wydętne policzki, szeroka podstawa nosa, ale także uboga mimika. Kochanowska i wsp. [14] opisywali przypadek dziecka z amimiczną twarzą, bladą skórą i szerokimi policzkami. Hinduscy dermatolodzy opisując przypadek przedstawiają chłopca z jasną cerą, puchłymi policzkami i obniżonym mostkiem nosowym [16]. Pacjent prezentowany przez Jafri'ego i wsp. [17] ma jasną karnację, luźne fałdy skóry i pulchne policzki oraz jest pozbawiony uśmiechu.

Napady padaczkowe, z którymi jest związane ryzyko powstania powikłań oddechowo-kръżeniowych oraz urazu, występują u niemal wszystkich dzieci z tą chorobą. Studium przypadku udokumentowane przez Kochanowską i wsp. [14] informuje o pojawieniu się licznych napadów padaczkowych w czwartym miesiącu życia dziecka, po którym nastąpił dwumiesięczny okres bez napadów. Puneet i wsp. [19] opisują w swojej pracy sześć przypadków dzieci zdiagnozowanych z chorobą Menkesa. Ich pacjenci mieli napady toniczno-kloniczne, miokloniczne i toniczne. Jedenastu pacjentów ukazanych w artykule koreańskich lekarzy przyjmowało leki przeciwpadaczkowe z powodu napadów trudnych do opanowania [20].

Punnet i wsp. [19] w swoim artykule zaznaczają, że u każdego z ich sześciorga małych pacjentów występuje centralna hipotonia. U dziecka opisanego przez Kochanowską i wsp. [14] również wystąpiło uogólnione obniżenie napięcia mięśniowego. Jafri i wsp. [17] wspominają o dziecku hipotonicznym ze zmniejszonym napięciem mięśni osiowych i niezdolnym do uniesienia głowy.

Opóźnienie psychomotoryczne to kolejne zaburzenie towarzyszące chorobie, które występuje także w prezentowanym przypadku. Spośród czterestu przypadków opisanych przez Mi Yung'a i wsp. [20] u wszystkich zaobserwowano opóźnienie neurorozwojowe w różnym stopniu nasilenia. Pacjent Kochanowskiej i wsp. [14] przejawiał opóźnienie psychoruchowe i niemożność nawiązania kontaktu z otoczeniem. Pakistańscy lekarze w swoim artykule informują, że mały pacjent, którego przypadek opisali, rozwija się ze znacznym opóźnieniem oraz nie osiągnął żadnego z kamieni milowych [17].

Uchyłki pęcherza moczowego są typową dolegliwością u dzieci z chorobą Menkesa. Koreańscy lekarze w swoich badaniach zwrócili uwagę na problemy urologiczne towarzyszące chorobie Menkesa. U ośmiu z jedenastu dzieci poddanych badaniom obrazowym układu moczowego stwierdzono uchyłki pęcherza moczowego. Nawracające infekcje układu moczowego występowały u trojga dzieci [20]. Okada i wsp. [18] w swojej pracy opisują przypadek chłopca, u którego w badaniu cystograficz-

nym wykryto liczne uchyłki pęcherza moczowego. U pacjenta, którego przypadek został zaprezentowany w powołanej pracy, zdiagnozowano dwa uchyłki pęcherza moczowego oraz nawracające infekcje układu moczowego.

Opóźnione wyrzynanie zębów występuje u dzieci z chorobą Menkesa. Zauważono to jednak tylko u jednego z sześciu przypadków opisywanych przez hinduskich lekarzy [19]. U pacjenta opisanego w tej pracy zęby wyrzynają się z opóźnieniem i towarzyszy mu przewlekły stan zapalny dziąseł.

Wymioty, które pojawiają się w omawianym przypadku są powiązane między innymi z nadmierną produkcją śliny i problemami z jej usuwaniem. Problem z wymiotami wystąpił także u pacjenta opisanego przez japońskich lekarzy. Chłopiec był karmiony przez zgłębnik nosowo-jelitowy, a w wieku 12 miesięcy wykonano u niego zabieg wyłonienia przezskórnej gastrostomii endoskopowej [18]. Koreańscy lekarze w swoim artykule wspominają, że pięcioro pacjentów wymagało żywienia przez przezskórną gastrostomię endoskopową [20].

Prezentowany przypadek to typowy obraz choroby Menkesa. Dolegliwości i problemy pielęgnacyjne, które występują u chłopca pojawiają się u innych dzieci z tym schorzeniem opisanych w literaturze [14–20].

Opieka nad dzieckiem z chorobą Menkesa przebywającym w środowisku domowym jest pracochłonna, ponieważ pacjent wymaga stałej obserwacji, częstego wykonywania zabiegów medycznych, takich jak cewnikowanie pęcherza moczowego, odsysania śliny i wydzieliny z dróg oddechowych oraz karmienia i pojenia w stałych odstępach czasu za pomocą wyłoniętej przezskórnej gastrostomii endoskopowej czyli PEGa. Opieka nad chłopcem obejmuje również prowadzenie rehabilitacji czy wykonanie czynności pielęgnacyjnych, takich jak zmiana pampersa, bielizny osobistej oraz kąpiel. Ważnym elementem jest podawanie leków, które dziecko przyjmuje stale oraz stosowania doraźnie w przypadku wystąpienia ataku padaczkowego czy w razie pojawienia się zapać w celu ułatwienia wypróżniania. Niezwykle istotna jest wnikliwa obserwacja pacjenta, ponieważ zmiany w zachowaniu mogą być jedynymi oznakami rozwijającej się infekcji, zbliżającego się napadu padaczkowego czy innych symptomów, które wpływają na stan chłopca.

Celem pracy było przedstawienie licznych problemów pielęgnacyjnych dziecka z chorobą Menkesa. Zdiagnozowano wiele typowych dla schorzenia problemów, przedstawiono je oraz zaprezentowano działania jakie można wykonać w celu ich złagodzenia lub możliwej eliminacji. Określono jakiego wsparcia potrzebują rodzice chorego dziecka i udzielono im go.

Źródło finansowania: Praca sfinansowana ze środków własnych autorek.
Konflikt interesów: Autorki nie zgłaszają konfliktu interesów.

BIBLIOGRAFIA

1. Kozubski W, red. *Neurologia. Kompendium*. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2014.
2. Kochanowska I, Hampel-Osipowicz E, Waloszczyk P. Choroba Menkesa – genetyczny defekt metabolizmu miedzi. *Neurol Dziec* 2008; 17(33): 63–67.
3. Kozubski W, Liberski P, red. *Neurologia. Podręcznik dla studentów medycyny*. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2011.
4. Węgrzynowska EJ. Rola pielęgniarki w opiece nad dzieckiem przewlekle chorym i niepełnosprawnym. *Pielęgniarstwo w Opiece Długoterminowej* 2018; 2: 70–77.
5. Hunt A, RCN Institute. *Pediatric Pain Profile: Background to Pediatric Pain Profile*. Dostępny na URL: <https://ppprofile.org.uk/> [cyt. 18.04.2020].
6. Cepuch G, Krzeczowska B, Perek M, i wsp. *Modele pielęgnowania dziecka przewlekle chorego*. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2010.
7. Borkowska J, Kotulska-Jóźwiak K. Napady afektywnego bezdechu. *Pediatr Dypl* 2012; 16(2): 39–43.
8. Szalast A, Dudzic P. Pielęgnacja dziecka z zakażeniem układu moczowego. *Nowa Pediatr* 2012; 1: 12–20.
9. Żurowska A, Wasilewska A, Jung A, i wsp. Zalecenia Polskiego Towarzystwa Nefrologii Dziecięcej (PTNFD) dotyczące postępowania z dzieckiem z zakażeniem układu moczowego. *Forum Med Rodz* 2016; 10(4): 159–178.
10. Cepuch G, Perek M. *Modele opieki pielęgniarskiej nad dzieckiem z chorobą ostrą i zagrażającą życiu*. Warszawa: Wydawnictwo Lekarskie PZWL; 2012.
11. Edgerton L, Loven B. What are the adverse effects of prolonged opioid use in patients with chronic pain? *J Fam Pract* 2011; 60(5): 288–289.
12. Książek J, Kułak W, Toporowska-Kowalska E, i wsp. Zalecenia leczenia żywieniowego u dzieci z przewlekłymi chorobami układu nerwowego. *Neurol Dziec* 2011; 20(40): 79–86.
13. Sobocki J, Kunecki M, Rudzki S, i wsp. red. *Standardy żywienia dojelitowego dorosłych pacjentów leczonych w warunkach domowych*. Gdańsk: Via Medica; 2019.
14. Kochanowska I, Waloszczyk P, Hampel-Osipowicz E. Klasyczna postać choroby Menkesa – opis przypadku. *Neurol Dziec* 2008; 17(33): 69–73.
15. Gandhi R, Kakkar R, Rajan S, et al. Menkes Kinky Hair Syndrome: a rare neurodegenerative disease. *Hindawi Publishing Corporation Case Reports in Radiology*. 2012, doi: 10.1155/2012/684309.

16. Choudhary S, Gadegone R, Koley S. Menkes Kinky Hair Disease. *Indian J Dermatol* 2012; 57(5): 407–409.
17. Jafri SK, Kumar R, Kulsoom Lashari S, et al. Menkes disease: a rare disorder. *J Pak Med Assoc* 2017; 67(10): 1609–1611.
18. Okada T, Sasaki F, Honda S, et al. Menkes disease with gastroesophageal reflux disease and successful surgical treatment: a case report and literature review. *Turk J Pediatr* 2010; 52: 333–335.
19. Puneet J, Lakshminarayanan K, Biswaroop C, et al. Menkes disease – an important cause of early onset refractory seizures. *J Pediatr Neurosci* 2014; 9(1): 11–16.
20. Mi Young K, Ji Hyun K, Myung Hyun C, et al. Urological problems in patients with Menkes Disease. *J Korean Med Sci* 2019; 34(1): e4.

Adres do korespondencji:

Dr Anna Rozensztrauch
Katedra Pediatrii
Zakład Neonatologii
Wydział Nauk o Zdrowiu
Uniwersytet Medyczny we Wrocławiu
ul. Bartla 5
51-618 Wrocław
Tel.: 503 585-939
E-mail: anna.rozensztrauch@umed.wroc.pl

Praca wpłynęła do Redakcji: 12.09.2021 r.

Po recenzji: 25.09.2021 r.

Zaakceptowano do druku: 27.09.2021 r.