Angelmanov sindrom i fazna fibrotomija (po dr Ulzibatu)

Angelman`s syndrome and phase fibrotomy (according to dr Ulzibat)

Olivera Marković[1], Miroslav Marković[2], Marija Marković[3]

1. Osnovna škola „Momčilo Živojinović", Mladenovac
2. Vojnomedicinska Akademija, VMA, Beograd
3. Akademija strukovnih studija Beograd, Odsek Visoka zdravstvena škola, Beograd

Olivera Marković[1], Miroslav Marković[2], Marija Marković[3]

1. Elementary School "Momčilo Živojino vić", Mladenovac, Serbia
2. Military Medical Academy, Belgrade, Serbia
3. The Academy of Applied Studies Belgrade, The College of Health Sciences, Belgrade, Serbia

APSTRAKT

Ovaj rad analizira terapijski uticaj i kliničku primenu fazne fibrotomije po dr Ulzibatu, uz detaljan opis hirurške procedure i prikaz slučaja petnaestogodišnjeg dečaka sa Angelmanovim sindromom. Benefiti primene ove metode kod pacijenata sa mišićnim kontrakturama uključuju minimalnu invazivnost i brzo izvođenje bez potrebe za imobilizacijom. Pored ublažavanja bola, ova tehnika značajno doprinosi i boljoj ravnoteži, što je čini manje traumatičnijim izborom za pacijenta.

ABSTRACT

This paper analyzes the therapeutic impact and clinical application of staged fibrotomy according to Dr. Ulzibat, with a detailed description of the surgical procedure and a case presentation of a fifteen-year-old boy with Angelman syndrome. The benefits of applying this method in patients with muscle contractures include minimal invasiveness and rapid performance without the need for immobilization. In addition to reducing pain, this technique significantly contributes to improved balance, making it a less traumatic option for the patient.

UVOD

Angelmanov sindrom predstavlja redak genetski poremećaj etiološki povezan sa delecijom proksimalnog segmenta dugog kraka hromozoma 15 (regija 15q11-q13). Klinički entitet prvi je definisao britanski pedijatar Hari Angelman (1915–1996), identifikujući kod pacijenata specifičan fenotip praćen neurorazvojnim deficitima, bihevioralnim odstupanjima i značajnim narušavanjem opšteg funkcionalnog statusa. Angelmanov sindrom (poznat i kao „sindrom srećne lutke") karakteriše se izrazitim intelektualnim zastojem i specifičnim vedrim raspoloženjem uz nekontrolisane epizode smeha. Kliničku sliku prate motorni poremećaji poput ataksije, spasticiteta i tremora ekstremiteta, uz značajne probleme sa spavanjem i ravnotežom. Komunikacija je kod ovih pacijenata ozbiljno narušena, dok se učestalost oboljenja procenjuje na jedan slučaj na svakih 15.000 do 20.000 novorođenčadi (1). Etiologija Angelmanovog sindroma vezuje se za funkcionalni nedostatak majčinih gena u regiji 15q11-13. Iako je identifikovano šest različitih genetskih mehanizama koji uzrokuju ovaj poremećaj, klinička slika najčešće nastaje kao posledica de novo intersticijalne delecije pomenutog segmenta hromozoma nasleđenog od majke (2).

Laboratorijska analiza obuhvata ispitivanje metodama klasične I molekularne citogenetike, a često se koriste složene metode molekularne DNK analize. Svrha takvih ispitivanja jest pre¬cizno postavljanje dijagnoze i otkrivanje mehanizma nastanka poremećaja genoma, a kako bi se omogućilo odgovarajuće praćenje bolesnika i davanje genetičkog saveta (3,4). Za ovaj sindrom ne postoji specifična terapija. Epilepsija se leči antikonvulzivima (5,6) . Ostalo je simptomataska terapija: fizikalna, bihevioralna, radna, defektološko-logopedska. Osnovni cilj terapije je da se postigne što bolji rezultat radi poboljšanja kvaliteta života obolele dece, kao i cele porodice - podrška u vidu savetodavnog rada (4) Kako je očuvanje hoda i posturalnosti od velikog značaja, primenjena je hirurška metoda fazne fibrotomije. Ona je razvijena i unapređena od strane ruskog profesora Dr.Valerija Borisoviča Ulzibata (patentni 1621901 RF Ne, 24.09.1987.) i zasniva se na eliminaciji lokalnih kontraktura i sindroma bolnog i mišića (7). Rez je mali, relativno kratko traje mirovanje, što je značajno zbog specifičnosti pacijenta (intelektualna ometenost i nerazumevanje Dijagnostika Angelmanovog sindroma temelji

KORESPONDENCIJA
Olivera Marković, Nikole Tesle 77B, 11400 Mladenovac, Tel. 064 157 28 00,
E- mail: oliveratarmar@gmail.com

DOI: 10.5937/sestRec2489017M
Primljen: 30.03.2025.; Prihvaćen: 12.01.2026.
SESTRINSKA REČ | str. 17-21

se na kombinaciji kliničke slike i složenih citogenetičkih ispitivanja, uključujući molekularnu DNK analizu. Precizna identifikacija genetičkog mehanizma ključna je za adekvatno praćenje pacijenta i pružanje genetičkog savetovanja porodici (3,4). Iako specifična terapija ne postoji, lečenje je usmereno na ublažavanje simptoma: Medikamentozna terapija: Kontrola epilepsije sprovodi se antikonvulzivima (5,6). Multidisciplinarni pristup: Primena fizikalne, radne i logopedske terapije, uz bihevioralnu podršku, ima za cilj poboljšanje kvaliteta života deteta i porodice (4). Hirurška intervencija: Radi očuvanja mobilnosti i posture primenjuje se metoda fazne fibrotomije po ruskom modelu (Dr. Ulzibat). Ova minimalno invazivna tehnika eliminiše mišićne kontrakture uz kratak period oporavka, što je posebno značajno za pacijente sa intelektualnim deficitom koji teško podnose dugotrajno mirovanje (7). Klinički kriterijumi za Angelmanov sindrom, uspostavljeni 1995. godine (Williams i saradnici), klasifikuju simptome prema učestalosti javljanja:Stalne karakteristike obuhvataju težak zastoj u psihomotornom razvoju, ataksičan hod ili tremor, i specifičan bihevioralni fenotip. Pacijente odlikuje izrazita društvenost, često smejanje, hipermotoričnost (poput tapšanja rukama) i kratkotrajna pažnja (3,4). Česte karakteristike (oko 80%): Uključuju usporen rast obima glave koji do druge godine dovodi do mikrocefalije. Udružene karakteristike (20–80%): Specifičnosti facijalne morfologije (široka usta, prognacija, retki zubi), strabizam, hipopigmentacija kože i očiju, kao i fascinacija vodom i osetljivost na zvuke (2,3). Iako se deca rađaju iz urednih trudnoća, rani period često obeležavaju problemi sa ishranom (disfagija, refluks) i hipotonija. Razvojni miljokazi značajno kasne; samostalno sedenje se postiže između 12. i 18. meseca, dok većina dece prohodava tek između druge i treće godine. Karakterističan hod je na širokoj osnovi, sa rukama savijenim u laktovima, što je istorijski dalo naziv „sindrom srećne lutke“ (5). Teška intelektualna ometenost je univerzalna karakteristika. Ekspresivni govor je gotovo potpuno odsutan (najviše 2-3 reči), pa se komunikacija oslanja na gestove i neverbalne sisteme. Nasuprot tome, receptivni govor je razvijeniji, te deca mogu razumeti jednostavna uputstva (4,5). Preko 90% pacijenata razvija epilepsiju, najčešće do četvrte godine života. Klinička slika varira od infantilnih spazama do složenih mešovitih napada (6). Lečenje je isključivo simptomatsko: Farmakoterapija: Kontrola napada vrši se antiepilepticima (monoterapija ili kombinovana terapija) sa ciljem postizanja remisije bez nuspojava (8,9). Podrška: Fokus je na poboljšanju kvaliteta života kroz multidisciplinarni rad i savetodavnu pomoć porodici. Budući da ne postoji kauzalno lečenje Angelmanovog sindroma, primenjuje se multidisciplinarna simptomatska terapija. Fokus je na kontroli epilepsije antikonvulzivima (5,6) i sprovođenju intenzivne fizikalne, radne i bihevioralne terapije. U logopedskom tretmanu primat ima razvoj neverbalne komunikacije, dok se rehabilitacioni proces oslanja na bazičnu perceptivnu stimulaciju i primenjenu analizu ponašanja (4). Deca sa ovim sindromom zahtevaju doživotnu podršku i u Srbiji se najčešće obrazuju u specijalizovanim ustanovama prema Individualnom obrazovnom programu (IOP). Ključni elementi edukacije obuhvataju: Socijalizaciju i reedukaciju psihomotorike kroz korektivnu gimnastiku., Muzikoterapiju i korišćenje ritmičkih brojalica za lakše usvajanje naloga. Uslugu ličnog pratioca, koji služi kao medijator između porodice, deteta i stručnog tima, čime se značajno olakšava realizacija svih aktivnosti (4,10,11).

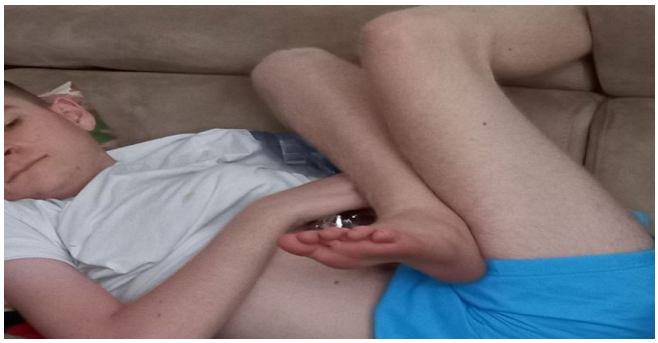
MATERIJAL I METODE

Za prikaz slučaja korišćena je medicinska dokumentacija posmatranog pacijenta sa Angelmanovim sindromom, kao i informacije dobijene od roditelja, uz pretragu relevantne naučne literature. Autori rada su dobili neophodne saglasnosti za prikaz rezultata u naučne svrhe.

PRIKAZ SLUČAJA

U radu se analizira slučaj petnaestogodišnjeg dečaka sa dijagnozom Angelmanovog sindroma, kod kojeg je primenjena hirurška metoda fazne fibrotomije po dr Ulzibatu radi poboljšanja posture i stabilnosti hoda. Pacijent je drugo dete iz uredne, terminske trudnoće. Na rođenju su zabeleženi uredni parametri (Apgar 8, težina 3200 g), ali je neposredno nakon rođenja dijagnostikovana urođena srčana mana, koja je naknadno uspešno hirurški sanirana. Rani period odojčeta obeležili su otežano žvakanje i gutanje, kao i izrazito kašnjenje u psihomotornom razvoju. Klinička slika i funkcionalni status, motorika: samostalan hod uz pridržavanje postignut je tek sa 20 meseci, komunikacija: govor je sveden na vokalizaciju bez funkcionalne upotrebe reči, samostalnost: pacijent nije stekao higijenske navike niti kontrolu sfinktera, zbog čega je u potpunosti zavisan od tuđe nege. Neurološki status govori o prvoj krizi svesti (epileptični napadi) u drugoj godini života, od kada je pacijent na stalnoj antiepileptičnoj terapiji. Porodična anamneza ukazuje na uredan razvoj starije sestre, što dodatno naglašava specifičnost genetske osnove dečakovog stanja. Dalja ispitivanja sprovedena u tercijarnoj ustanovi potvrdila su dijagnozu i usmerila dalji proces rehabilitacije. Sumnja na genetičku etiologiju potvrđena je u tercijarnoj ustanovi primenom savremenih metoda: microarray analize, egzomskog sekvenciranja i segregacionih analiza. Identifikovane promene u UBE3A genu definitivno su potvrdile dijagnozu Angelmanovog sindroma u šestoj godini života (12,13,14). Porodična anamneza je negativna na slična oboljenja, ali je zbog specifičnosti nasleđivanja sestri preporučen kompletan genetički skrining. Realizacija hirurškog zahvata zahteva sveobuhvatnu laboratorijsku i specijalističku pripremu. Preoperativni protokol obuhvata: Laboratorijske analize: Kompletnu krvnu sliku (KKS), sedimentaciju, parametre koagulacije, status trombocita, analizu urina, kao i serološke testove na HIV i hepatitis (B i C) (13,15). Specijalističke preglede: Izveštaje pedijatra, neurologa i interniste, uz obavezan EKG nalaz. Sama operacija se izvodi u opštoj inhalacionoj anesteziji i odlikuje se kratkim trajanjem (do 20 minuta). Suština

ove metode, koju je patentirao ruski profesor V.B. Ulzibat, jeste eliminacija mišićnih kontraktura i miofascijalnog bolnog sindroma (7).Tehničke specifičnosti i ciljevi se odnose na: Minimalnu invazivnost: Koristi se specijalno konstruisan skalpel koji omogućava isecanje izmenjenih mišićnih vlakana kroz minimalan rez na koži a u svrhu funkcionalniog cilja: Primarni cilj intervencije je uklanjanje organskih ograničenja u mišićima kako bi se povećala amplituda pokreta u zglobovima i poboljšala ukupna motorika pacijenta (7). Za razliku od klasične potkožne miotomije, fazna fibrotomija je izrazito minimalno invazivna jer se izvodi bez rasecanja kože. Intervencija se fokusira isključivo na zone ožiljnog tkiva, dok zdravi mišići, tetive i koštane strukture ostaju netaknuti.



Slika 1. Dečak pre operacije

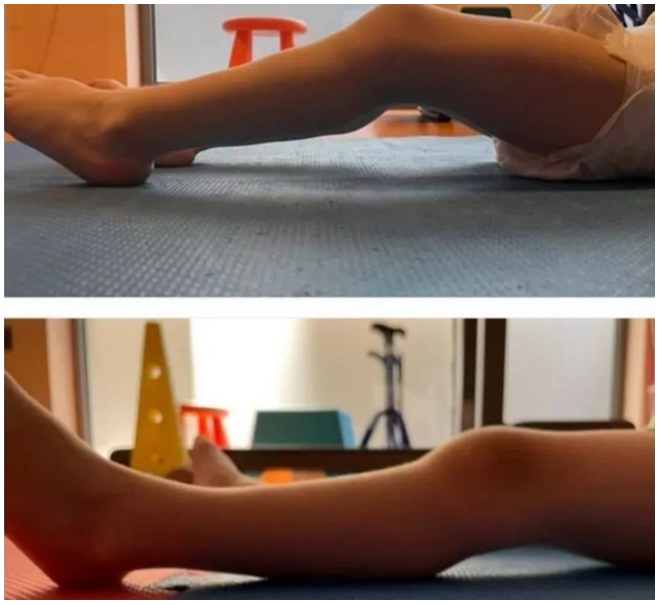
Ključna prednost ove metode je izostanak potrebe za gipsanom imobilizacijom, što značajno olakšava postoperativnu negu, čak i kod pacijenata sa kompleksnim razvojnim smetnjama (7,15,16). Nakon zahvata ne ostaju šavovi ni zavoji, već samo minimalni ožiljci. Protokol oporavka nalaže dve nedelje mirovanja bez oslonca na stopala, nakon čega sledi postepena vertikalizacija (15,17). Tok oporavka kod pacijenta: Uprkos početnom otporu prema kretanju i bolu pri prvom uspravljanju, dečak je uspešno prošao fazu mirovanja. Prvobitne aktivnosti obuhvatale su puzanje i sedenje na kolenima, nakon čega je usledilo kretanje na kraćim relacijama. Sprovedeni tretmani: Intenzivna rehabilitacija sprovedena je u banjskim uslovima (Selters banja) i obuhvatila je kineziterapiju uz prisustvo roditelja, kao i hidroterapiju, koja se pokazala pogodnom za pacijenta s obzirom na otežano praćenje verbalnih Multidisciplinarni pristup i primena hirurške metode doveli su do značajnog funkcionalnog napretka:1. Korekcija stopala: Postignuto je puno spuštanje stopala na podlogu.2. Stabilnost: Unapređena je ukupna posturalnost i postignut stabilniji hod.3. Kvalitet života: Vizuelna dokumentacija (fotografije pre i posle intervencije) potvrđuje vidno poboljšanje u držanju tela i motoričkim sposobnostima dečaka.



Slika 2. Posturalnost posle intervencije

DISKUSIJA

Iako fibrotomija kao hirurški koncept nije nepoznata u ortopediji, fazna fibrotomija po Ulzibatu predstavlja specifičan, inovativan pristup tretmanu mišićnih kontraktura različite etiologije (15,17). Ključne karakteristike naučnog pristupa je da ova operativna metoda ne deluje direktno na mišićni spazam, koji je primarno neurološkog porekla (posledica patološke inervacije). Umesto toga, redukcija spazma postiže se posrednim putem, kroz eliminaciju organskih prepreka u mišićnom tkivu. Ovaj kompleks patentiranih pronalazaka ekskluzivno primenjuju stručnjaci sa Instituta za rehabilitaciju u Tuli (Rusija). Metoda je plod višegodišnjeg rada profesora V. B. Ulzibata i njegovog tima (7). Efikasnost i utemeljenost fazne fibrotomije potvrđena je kroz više od 200 naučnih radova, kao i kroz brojne odbranjene magistarske i doktorske teze saradnika Instituta, što joj daje visok stepen medicinskog kredibiliteta (7). Glavne prednosti ove metode ogledaju se u njenoj neinvazivnosti i mogućnosti tretiranja većeg broja kontraktura tokom jedne intervencije. Za razliku od konvencionalnih hirurških pristupa, ovaj zahvat ne zahteva gipsanu imobilizaciju, izvodi se putem ubodnih rana



Slika 3. Pre i posle intervencije i rehabilitacije

specijalnim skalpelom i podrazumeva veoma kratku hospitalizaciju od jednog do dva dana. Metoda beleži uspeh u čak 97% slučajeva (15,16,17). Pored primarnog cilja – povećanja obima pokreta i stabilizacije hoda – primećena su poboljšanja u držanju tela, smanjenju hroničnog bola, redukciji hipersalivacije (baljenja), korekciji strabizma, pa čak i u napretku govornih funkcija (15,17). Odluka o primeni određene terapije donosi se na osnovu detaljnog poznavanja etiologije bolesti, anamneze i individualnih potreba pacijenta. Prikazani slučaj petnaestogodišnjeg dečaka potvrđuje da je fazna fibrotomija po Ulzibatu visoko efikasna metoda za tretiranje mišićnih kontraktura različitog porekla (uključujući stanja poput cerebralne paralize i Angelmanovog sindroma), čime se direktno unapređuju funkcionalne sposobnosti deteta (17,19). Uspeh procesa oporavka nakon fazne fibrotomije direktno zavisi od pridržavanja specifičnog protokola. Tokom rehabilitacije izričito se ne preporučuju: Intenzivne i dugotrajne aktivnosti (preko jednog sata u kontinuitetu), nagli pokreti ili zadržavanje fiksnih položaja.; Agresivno istezanje mišića i jaka kompresija tokom masaže ili vežbanja.; Izlaganje ekstremno visokim (iznad 40°C) ili niskim (ispod 20°C) temperaturama. Dugotrajno fiksiranje tela ili ekstremiteta, što je u suprotnosti sa ciljevima metode. Proces rehabilitacije mora biti pod stalnom kontrolom lekara, koji vrši neophodne korekcije i planira eventualne naredne faze operativnog lečenja. Striktno poštovanje ovih uslova omogućava da minimalno invazivna hirurgija na patološki izmenjenim mišićnim vlaknima pruži maksimalni doprinos u lečenju stanja poput dečje cerebralne paralize i Angelmanovog sindroma. Pravilno vođenom rehabilitacijom, značajno poboljšanje motoričkih funkcija postaje dostižno kod svakog pacijenta (15,16,19). Za potpunu naučnu evaluaciju terapijskog učinka „Fazne fibrotomije po Ulzibatu“, neophodna su dalja istraživanja koja bi sistematski ispitivala promene u grubim motoričkim sposobnostima i balansu pacijenata pre i nakon intervencije. Takve studije bi omogućile preciznije pojašnjenje dugoročne efikasnosti ovog pristupa (19). Hirurška intervencija po Ulzibatu predstavlja ključni preduslov za lakši i efikasniji rehabilitacioni proces. Rezultati ove studije slučaja nedvosmisleno potvrđuju efikasnost metode, naročito u postizanju sigurnije vertikalizacije i stabilnijeg hoda kod pacijenata sa kompleksnim genetskim sindromima. Dosledno sprovođenje postoperativne rehabilitacije ostaje neizostavan korak ka postizanju maksimalnih funkcionalnih rezultata i poboljšanju opšteg kvaliteta života (17,19). Osim primarnog uticaja na motoriku, studija slučaja potvrđuje da se primenom ove metode postiže ne samo sigurnija vertikalizacija, već i značajno smanjenje pratećih simptoma poput hipersalivacije (pojačanog lučenja pljuvačke), što dodatno olakšava svakodnevno funkcionisanje pacijenta.

ZAKLJUČAK

Prikazani slučaj demonstrira uspešnost hirurškog otklanjanja mišićnih kontraktura i miofascijalnog bolnog sindroma, što direktno rezultira poboljšanjem ravnoteže kod pacijenata sa spastičnim formama parapareze.

Ključne prednosti fazne fibrotomije koje je čine superiornom u odnosu na klasične metode su: Intervencija je brza i poštedna za tkivo., odsustvo gipsa omogućava ranu pokretljivost, što je od kritičnog značaja za decu sa cerebralnom paralizom., zbog kratkog trajanja zahvata i jednostavnog oporavka, metoda je posebno pogodna za decu sa kompleksnim dijagnozama poput Angelmanovog sindroma, kod kojih je saradnja tokom dugotrajnih oporavaka često otežana.

Fazna fibrotomija po Ulzibatu predstavlja efikasno rešenje za otklanjanje mišićnih kontraktura kod dece sa višestrukom ometenošću. Njena neinvazivnost i kratko trajanje (do 20 minuta) čine je idealnom za pacijente sa Angelmanovim sindromom, kod kojih je klasičan postoperativni oporavak otežan. Multi-modalni pristup, koji spaja hirurgiju, fizikalnu terapiju i defektološku podršku, ključan je za poboljšanje kvaliteta života obolele dece i njihovih porodica.

LITERATURA

1. Ninković D. Medicinska genetika. Beograd: Fasper; 2011.

2. Barišić I, Marušić Della Marina B. Genetske osnove razvojnog zaostajanja/mentalne retardacije. Paediatr Croat. 2007;51:191–200.

3. Yang L, Shu X, Mao S, Wang Y, Du X, Zou C. Genotype-phenotype correlations in Angelman syndrome. Genes (Basel). 2021;12:987.

4. Marković M, Marković O, Marković M. Mikrodelecije-Angelmanov sindrom. Pons Med Čas. 2025;21(2):84–91.

5. Rebrović Čančarević M. Klinički i rehabilitacijski aspekti Angelmanovog sindroma. Hrvat. rev. rehabilit. istraž. 2015;51(2):87–95.

6. Stanojević M, Parezanović M, Popović A, et al. Preispitivanje uloge magnezijuma u istraživanjima epilepsije i zbrinjavanju pacijenata sa epilepsijom. Srp Med Čas Lek Komore Srb. 2023;4:175–187.

7. Specijalna hirurška bolnica Medikus [Internet]. n.d. [citirano 2025 sep. 1]. Dostupno na: https://www.medikus.rs/

8. Samanta D. Epilepsy in Angelman syndrome: a scoping review. Brain Dev. 2021;43:32–44.

9. Janković S, Lukić S. Antiepileptički potencijal ganaksolona. Vojnosanit Pregl. 2017;74:467–475.

10. Marković O. Brojalice u radu sa mlađom decom sa smetnjama u razvoju. In: Aktuelnosti u edukaciji i rehabilitaciji osoba sa smetnjama u razvoju: zbornik sažetaka sa VII stručno-naučnog skupa sa međunarodnim učešćem; 2021 Nov 27–28; Beograd. Beograd: Resursni centar za specijalnu edukaciju; 2021.

11. Marković O. Mi to ovako (lični pratilac deteta u školi). In: Dani defektologa Srbije: zbornik sažetaka; 2016 Feb 11–14; Beograd. Beograd: Društvo defektologa Srbije; 2016.

12. Shaw CJ, Bi W, Lupski JR. Genetic proof of unequal meiotic crossovers in reciprocal deletion and duplication of 17p11.2. Am J Hum Genet. 2002;71:1072–1081.

13. Petković G, Marušić M i sar, Angelmanov sindrom: prikaz dječaka s mikrodelecijom i blagom kliničkom slikom. 6. kongres Hrvatskog pedijatrijskog društva.Paediatria Croatica. 2004. str. 28-poster

14. Cokić B. Angelman sindrom – prikaz slučaja , Deseti nacionalni kongres Udruženja pedijatara Srbije, zbornik radova, Kopaonik 21-23.6. 2023.

15. Šišov SV. Život sa dečjom cerebralnom paralizom: problemi i rešenja. № April, 2010;12–14.

16. Paćić S, Eminović F, Nikić R, Likić D, Gavrilović M. Sposobnost pisanja kod dece sa cerebralnom paralizom nakon fazne fibrotomije. Pons Med Čas. 2013;10(4):170–174.

17. Eminović F, Paćić S, Nikić R, Likić D, Nazarkin A. Effects of phase fibrotomy on range of motion and motor functions. Pons Med Čas. 2010;7(2):71–74.

18. Ulzibat VB, Sišov SV, Nazarov IV, Sozontov AA, Jeršov VL, Tregubov AI. Nove metode hirurške rehabilitacije u slučajevima dečije invalidnosti. Pedijatrija 1995; 4: 117-118. (Rusian)

19. Nazarkin AY, Eremin AV. Učinkovitost Ulzibatove hirurške metode „fazna fibrotomija u ortopediji“ u lečenju mišićnih fibroznih kontraktura kod dece sa cerebralnom paralizom. In: Nikolić S, Nikić R, Ilanković V, eds. Rana intervencija u specijalnoj edukaciji i rehabilitaciji: Early Intervention in Special Education and Rehabilitation. Beograd [izdavač]; 2016. p. 481–486.