

Materials and methods. There has been initiated an observational, case-control study, with assessing through PCR real time technique the frequent mutation C677T of methylenetetrahydrofolate reductase in children with juvenile idiopathic arthritis that administer methotrexate. There has been evaluated the treatment efficacy at more than 6 months from the methotrexate initiation through DAS28, JADAS – 71, ACR Pedi 30 scores. There has been estimated the correlation of clinical efficacy to the genetic polymorphism through IBM SPSS Statistics 22.

Results. There has been examined 18 children that administer methotrexate in juvenile idiopathic arthritis in whom the 677 locus of the assessed gene presented 7 (38,9%) cases of no mutation, 2 (11,1%) cases of T/T homozygotes and 9 (50%) cases of C/T heterozygotes. The DAS28 and JADAS – 71 scores was higher in the heterozygote cases with the mean value of 5,03 (p=0,0005) and 18,1(p=0,0013) respectively, compared to the non-mutation sample – 3,17 (p=0,00017) and 2,4 (p=0,0022) respectively. The ACR Pedi 30 in heterozygote sample had a mean value of 22% (p=0,0011) improvement compared to the control group – 37 % (p=0,001).

Conclusion. There has been determined a significant correlation between the heterozygote C677T status and the non-response rate to methotrexate therapy in juvenile idiopathic arthritis. Validation, in independent cohort, of the screening through genotyping the methylenetetrahydrofolate reductase enzyme in juvenile idiopathic arthritis could assist clinicians in identification of patients at risk to develop therapeutic intolerance.

Ana-Mihaela Nuța¹, Adela Stamatii¹, Ina Paliu², Ninel Revenco^{1,2}

PARTICULARITĂȚILE EVOLUTIVE ALE FORMELOR GRAVE DE TETRALOGIE FALLOT LA COPII

¹Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie “Nicolae Testemițanu”, Departamentul Pediatrie

²IMSP Institutul Mamei și Copilului

Cuvinte-cheie: tetralogia Fallot, crize hipoxice, intervenție chirurgicală, urgență cardiacă

Introducere. Tetralogia Fallot (TF) este o anomalie congenitală cianogenă, constituie 10% din cardiopatiile congenitale. Crizele hipoxice sunt comune la pacienții cu forme grave de TF, cauzate de spasmul tractului de ejecție al ventriculului drept, declanșat de factorii care scad rezistența vasculară sistemică. Majoritatea pacienților sunt operați în primul an de viață, până la dezvoltarea modificărilor morfologice și a complicațiilor hipoxice importante. Se aplică, preferențial înainte de 6 luni de viață, corecția radicală într-o etapă. Intervențiile paliative sunt folosite în cazuri speciale, ca etapă premergătoare a etapei corective radicale.

Material și metodă. Am efectuat un studiu retrospectiv analitic, în care ne-am propus evaluarea particularităților de diagnostic și conduită terapeutică ale copiilor cu TF. Grupul general a inclus 67 de copii cu diagnosticul de TF confirmat, internați consecutiv în perioada 01.2014-01.2017, divizat în 3 loturi în funcție de tratament: lotul I – 39 (58,2%) copii după corecție chirurgicală radicală, lotul II – 10 (14,92%) pacienți după corecție paliativă și lotul III – 18 (26,86%) copii neoperați.

Rezultate. Vârsta medie pe lot a fost de 4.52±1.7 ani, cu prevalența băieților în 61,2% din cazuri. Majoritatea copiilor din studiul nostru au fost supuși tehnicilor corective la vârsta fragedă (73%). La copiii neoperați s-au constatat diferențe semnificative ale parametrilor clinici, biologici și ecocardiografici, comparativ cu copiii supuși corecției radicale: rata internărilor repetate determinată de accesele hipoxice în formele grave de TF și complicații sau fost de 38,88%, p<0.05 vs lotul I – 12,81 % și lotul II – 10 %. Simptomatologia în momentul internării a conturat un tablou clinic predominant de dispnee – 84% în lotul I, 90% în lotul II. Accesele hipoxice au dominat în 83% tabloul clinic al copiilor din lotul III, în concordanță cu evoluția naturală a TF. Lotul III a înregistrat valori medii ale saturației oxigenului SpO₂ – 67 %. Crizele hipoxice au fost redresate cu succes prin sedare, reechilibrare metabolică, terapie cu O₂ și administrarea de betaadrenoblocante în 12,6 % din numărul total de cazuri. S-au constatat diferențe statistice între loturi ale valorilor medii ale enzimelor cardiace (LDH, 557±0,29 u/l vs 385±0,47 u/l, p<0.001; CK-MB, 47±0,19 u/l vs 32,28±0,37 u/l, p<0.001) și ale fracției de ejecție a ventriculului stâng (FEVS,%): 75.38±6.3 (lotul I), vs lotul II (64.2±2.4, p<0.001) și lotul III (67.88±5.38, p<0.001), aceste valori fiind dependente de termenele și tehnica de corecție chirurgicală aplicată.

Concluzie. Formele grave de TF se manifestă timpuriu prin accesuri hipoxice (12,6% copii), care necesită spitalizări repetate cu acordarea măsurilor de urgență. Intervențiile paliative sunt aplicate rar (14,92%), în cazurile speciale de TF. Depistarea și efectuarea corecției radicale la vârsta fragedă contribuie la o evoluție favorabilă a bolii.

EVOLUTIONAL PECULIARITIES IN SEVERE FORMS OF TETRALOGY OF FALLOT IN CHILDREN

Key words: tetralogy of Fallot, hypoxic spells, cardiac surgery, cardiac emergency

Introduction. Tetralogy of Fallot (TOF) is a congenital cyanogenic anomaly, accounting 10% of total number of congenital heart disease. Hypoxic crises are common in patients with severe TF, caused by spasm of the right ventricular ejection tract, triggered by factors that decrease systemic vascular resistance. Most patients are operated in the first year of life until morphological changes and important hypoxic complications develop. The radical correction in one

step, is applied preferentially before 6 months of life, Palliative interventions are used in special cases as a premature stage of the radical corrective.

Material and method. We performed an analytical retrospective study in which we proposed to evaluate the diagnostics and therapeutic behavioral characteristics of children with TOF. The general group included 67 children, consecutively admitted between 01.2014-01.2017. Depending on treatment, the patients were divided into three groups: group I - 39 (58.2%) - after radical surgical correction, group II - 10 (14.92%) - after palliative correction and group III - (86%) - unoperated children.

Results. The mean age on the batch was 4.52 ± 1.7 years, with a prevalence of boys in 61.2% of cases. Most children in our study have undergone corrective techniques at an early age (73%). In case of unoperated children, there were significant differences in clinical, biological and echocardiographic parameters compared to children undergoing radical correction: repeated hospitalization rates due to hypoxic access and complications (38.88%, $p < 0.05$ vs group I - 12.81% and lot II 10%). In III group, average values of SpO₂ oxygen saturation were recorded - 67%. Hypoxic spells have been successfully redressed by sedation, metabolic rebalancing, O₂ therapy and administration of beta-adrenoblocks in 12.6% of the total number of children. Were found statistical differences between the mean rate of cardiac enzymes like LDH, 557 ± 0.29 u/l vs 385 ± 0.47 u/l, $p < 0.001$, CK-MB, 47 ± 0.19 u/l vs 32.28 ± 0.37 and left ventricular ejection fraction (FEVS,%): 75.38 ± 6.3 (group I) vs. group II (64.2 ± 2.4 , $p < 0.001$) and group III (67.88 ± 5.38 , $p < 0.001$), the values being dependent on the terms and technique of surgical correction.

Conclusion. Serious forms of TOF occur early with hypoxic access (12,6% of children), requiring repeated hospitalizations with emergency measures. Palliative interventions are rarely applied (14.92%), in special TOF cases. Determining and performing radical correction at an early age contributes to a favorable evolution of the disease.



Carmen Oltean¹, Adriana Cosmescu²

HIPOSTATURA ÎN PATOLOGIA PEDIATRICĂ

¹*Clinica III Pediatrie, Spitalul Clinic de Urgențe pentru Copii „Sf. Maria” (Iași, România)*

²*Disciplina Medicina de Familie, Universitatea de Medicina si Farmacie „Gr.T.Popa” (Iași, România)*

Talia mică constituie o motivație relativ frecventă de adresabilitate la medic. De cele mai multe ori ea reprezintă doar o variație de la fiziologia normală mai curând decât o consecință a unei patologii reale. Dezvoltarea staturo-ponderală este condiționată de factori genetici (“zestrea genetică”), factori de mediu și psiho-sociali și starea de sănătate a persoanei respective. Hipostatura reprezintă talia sub 2 deviații standard (sau sub percentila 3) comparativ cu media taliei pentru vârstă și sex la persoane aparținând aceluiași grup etnic și rasial. Deficitul de creștere definește o rată de creștere inferioară vitezei medii de creștere pentru vârstă și sex. Dwarfism-ul, termen în general evitat, se referă la o hipostatura extremă (adultul cu talia sub 147 cm). Cauzele hipostaturii pot fi grupate în 3 categorii non-endocrine (intrauterine, psiho-sociale sau boli cronice: pulmonare, digestive, renale, cardiace, reumatice, neoplazice, genetice, displazii scheletale), endocrine (deficit/rezistență periferică la GH, hipotiroidism, sindrom Cushing, tulburări ale glandei paratiroide și vitaminei D) sau variante normale de hipostatura (familial, constituțional, idiopatic). Investigarea unui copil cu hipostatura presupune o anamneza completă (date legate de perioada perinatală, ancheta familială, consanguinitate, alimentație, condiții psiho-sociale, boli preexistente), examen clinic amănunțit (indici antropometrici, viteza de creștere a taliei și greutatea, dezvoltare somatică și neuro-psihică, eventuale dismorfii), investigații paraclinice (biologice, hormonale, radiologice, genetice sau specifice pentru decelarea unor boli cronice). Hipostatura idiopatică reprezintă un diagnostic de excludere (după infirmarea cauzelor organice și psiho-sociale).

În concluzie, diagnosticul precoce și corect al hipostaturii permite instituirea unui tratament precoce și adecvat, cu eficiență terapeutică maximă.

SHORT STATURE IN PEDIATRIC PATHOLOGY

Short stature is a motivation relatively frequent for addressability to pediatrician. In most patients it is just a variation of normal physiology rather than a true pathology. Staturo-ponderal development is conditioned by genetic factors (heredity), environmental factors, psycho-social factors and health status. Short stature is defined as absolute height below – 2 SDS (< percentile 3) for age, sex at people belonging to the same ethnic and racial group. Growth failure represent a growth rate below average growth velocity for age and sex. Dwarfism, term often avoided, refers to extreme short stature (height under 147 cm in adult). Etiology of short stature can be grouped into 3 categories: non-endocrine (intrauterine causes, psycho-social causes or chronic diseases: pulmonary, digestive, renal, cardiac, neoplastic, rheumatic, genetic diseases or skeletal dysplasia), endocrine (deficiency or peripheral resistance for GH, hypothyroidism, Cushing syndrome, disorders of the parathyroid gland or D vitamin) or normal variations of hypostature (family, constitutional, idiopathic). A logical process