

morbidității asociate și a riscului de recurență. Modalitatea terapeutică predominantă este terapia fizică, ocupațională, vorbire / hrănire și terapia respiratorie.

Bibliografie

1. Hypotonia,, Medline Plus Medical Encyclopedia.
2. Sarah Beger „Central Hypotonia Retrieved, April 2017
3. O,Sulliman SB. Strategies to Improve Motor Function. Genetics Home Reference. 2013
4. The Bening Hypotonia SITE, 2007
- 5.Martin K.,Inman A.,Dening K.,Gumbel R.,Voelker L 2005 „Characteristics of hypotonia in children: a consensus opinion of pediatric occupational and physical therapists „Pediatric Physical Therapy.
6. Thompson CE. Benign congenital hypotonia is not a diagnosis. Dev Med Child Neurol. 2002;44:283–4. [PubMed]
7. Darras BT. Neuromuscular disorders in the newborn. Clin Perinatol. 1997; 24:827–44. [PubMed]
8. Dubowitz V. The floppy infant syndrome. In: Dubowitz V, editor. Muscle Disorders in Childhood. 2nd edn. London: WB Saunders Company; 1995. pp. 457–72.
9. Simpoziu Nr 22 din Rusia «Sindromul de hipotonia musculara la copii nou nascuti» <http://www.mif-ua.com/education/symposium/sindrom-myshechnoj-gipotonii-u-novorozhdennyh-i-detej-rannego-vozrasta>
10. <https://patient.info/doctor/benign-congenital-hypotonia>

© Liudmila Pinzari, Victoria Prisacaru, Elena Braila

Liudmila Pinzari, Victoria Prisacaru, Elena Braila
MENINGOCOCCEMIA LA COPIL DE VÂRSTA NEONATALĂ
IMSP Institutul Mamei și Copilului

SUMMARY

MENINGOCOCCEMIA TO CHILD OF NEONATAL PERIOD

Keywords: Meningococemia, Meningitis, Neonate, Septicemia

Meningococcal meningitis is a rare infection in the first 4 weeks of life. The outcome of meningococcal disease can be fatal and depends on the innate immune system, age, serogroups, pre-existing antibodies, and other unknown host factors. The presentation of NMM differs from that in children and adolescents and may present with fever, poor feeding, decreased activity, seizures, altered consciousness, respiratory distress, or rash. Prompt identification and initiation of antibiotics is critical to survival.

Întroducere. Cu toate că incidența meningitei meningococice în primii 2 ani de viață este mare, în primele 4 săptămâni MNG este o patologie foarte rar întâlnită. Agentul cauzal este *Neisseria meningitidis*, un diplococ gram-negativ, aerob, situat intra- și extracelular (figura 1).

Există 13 serogrupuri de *Neisseria meningitidis* cu șase serogrupuri (A, B, C, W, X și Y), în cazul infecției neonatale, mai des fiind implicate serogrupurile B, C, Y. Conform datelor literaturii de specialitate, cauza posibilă a MNM este trecerea pasivă prin placentă a anticorpilor de la mamă la făt.

Sursa naturală de infecție este nazofaringele, calea de transmitere a infecției este aeriană și se

caracterizează prin schimbări locale la nivelul mucoasei nazofaringelui, ulterior cu generalizare și evoluție în septicemie meningococică (meningococemie) și inflamația meningelui (meningita meningococică).

Evoluția bolii variază de la febră ușoară până la șoc septic, fiind însoțită de purpură fulminantă (erupții tipice pentru meningococemie), convulsii, refuzul alimentației, comă și deces. Rata MNM în SUA este de 0.8-1.3/100.000 de locuitori. În Republica Moldova, cazuri de meningită meningococică neonatală nu au fost înregistrate până în prezent.

Diagnosticul MNM depinde de o examinare clinică minuțioasă și de confirmare microbiologică a bolii, prin izolarea meningococului din LCR și/sau sânge.

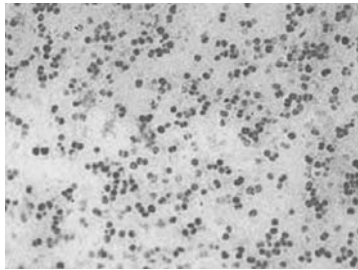
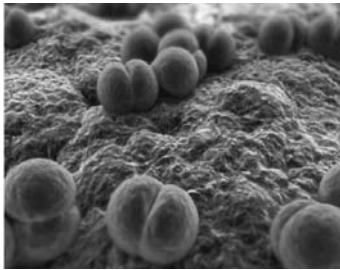
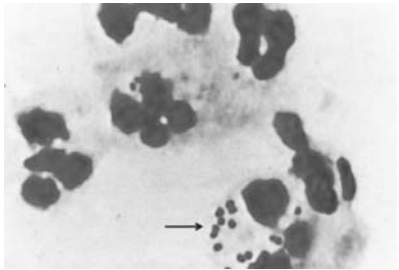
		
<p>Cultura de <i>Neisseria meningitidis</i> colorat după Gram</p>	<p>Imaginea <i>Neisseriei meningitidis</i> la microscopul electronic</p>	<p>Diplococi gram-negativi intracelulari și leucocite în CSF de la un pacient cu meningită meningococică. Săgeata indică diplococi în proximitate și în interiorul leucocitelor.</p>

Fig. 1 *Neisseria meningitidis*

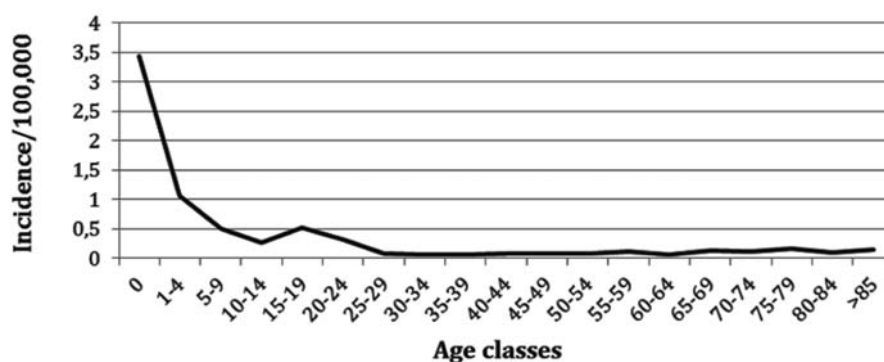


Fig. 2. Incidența meningitei meningococice în Italia, anii 2007-2012

În 1916, savantul Henry Koplik a raportat primul caz de meningită meningococică neonatală la un copil în vârstă de 3 zile, care s-a născut după o perioadă prelungită de travaliu. Copilul a supraviețuit, dar mai târziu a dezvoltat hidrocefalie. Tot în acest an au mai fost descrise 48 de cazuri de MNM. În figura 2 după datele literaturii este redată incidența meningitei meningococice din Italia, anii 2007-2012.

Caz clinic. Copil de sex feminin, născut din sarcina IV, nașterea IV, la termenul de gestație de 39 săptămâni. Datele antropometrice la naștere: m = 3.412 g, H = 50 cm, Pc = 32 cm. Scor Apgar 8/8 puncte. Nașterea a decurs fără particularități. Anamneza obstetricală: colpită candidoasă. La a 3-a zi de viață copilul a fost externat la domiciliu în stare satisfăcătoare.

La a 8-a zi de viață starea copilului cu agravare, refuza alimentația, a devenit capricios, temperatura - 37,4°C, apoi peste 3 ore manifesta febră 39,2°C, iar pe față i-au apărut erupții hemoragice. Mama a solicitat ambulanța și copilul a fost internat în spitalul raional. Timp de 2 ore de la internare erupțiile s-au răspândit fulminant pe tot corpul (membre, fese și torace). Se suspectă infecția meningococică, s-a administrat o doză unică de cloramfenicol 50 mg/kg/zi și a fost solicitat serviciul Aviasan.

La a 9-a zi de viață, la 11 ore de la debutul maladiei

copilul se transferă la IMSP IMsIC, secția Prematuri, postul de terapie intensivă.

La internare starea generală foarte gravă, prezintă geamă, cianoză periorală, O2 independent. **Obiectiv:** tegumentele surii, marmorate, pe tot corpul peteșii hemoragice, roșii-bordo, de diferite dimensiuni, proeminente la palpate și nu dispăreau la apăsare. De asemenea au fost evidențiate erupții la nivelul mucoasei cavității bucale și mucoasei organelor genitale. **Statutul neurologic:** conștiința clară, activitatea motorie scăzută, hipotonie musculară, craniul normocefalic, FA 1x1cm, normotensivă, fotoreacție pupilară lentă. La examinare copilul prezintă hiperestezie pronunțată, plâns cefalic. Reflexele menigiene negative. **Somatic:** în pulmoni respirație bronhovesculară aspră, raluri nu se percep, FR 55/min. Zgomotele cardiace ritmice, sonore, suflu absent. Abdomenul marcat balonat, sensibil la palpate, la plasarea sondei gastrice s-au eliminat 20 ml de conținut gastric cu nuanță fecaloidă. Ficatul +2 cm. Splina +0,5 cm. Scaun prezent – lichid, sangvinolent.

S-a inițiat perfuzia endovenoasă, necesarul fiziologic de lichide (NFL) 160ml/kg cu adaos de aminoacizi, electroliți conform protocolului neonatal. De asemenea s-a inițiat antibioticoterapia cu Ceftriaxon 100 mg/kg/24h + Ampicilină 100 mg/kg/12h.

Reieșind din datele clinice, examenului obiectiv (erupții cutanate specifice meningococemiei) s-a

suspectat infecția meningococică. S-a solicitat consultația medicului neurolog și celui infecționist. În urma consultului s-a recomandat colectarea ADN la *Neisseria meningitidis* din sânge și din LCR.

Rezultatele analizelor de laborator (tab. 1, 2, 3):

Pentru depistarea sursei de infecție s-a recomandat colectarea frotiului din nazofaringe (anterior din anamneză s-a aflat că în familie au fost mulți vizitatori).

Tabelul 1.

Analiza generală a sângelui

	27.12.17	28.12.17	29.12.17	31.12.17	04.01.18
Hb, g/l	161	139	172	140	109
Er	5,1	4,4	5,2	4,4	3,5
Ht, %	0,49	0,42	0,50	0,42	0,38
Trombocite		108	70	158	250
Leucocite	15,0	17,5	23,6	9,6	6,8
Mielocite	3	0	0	0	0
Metamielocite	4	0	0	0	0
Nesegmentate	20	33	26	6	11
Segmentate	22	44	28	58	32
Eozinofile	0	0	0	0	2
Limfocite	46	13	42	35	47
Monocite	5	10	4	1	8

Tabelul 2.

Analiza biochimică a singelui

	27.12.17	28.12.17	29.12.17	31.12.17	02.01.18	03.01.18	04.01.18
Bi, mmol/l	36,5						
Bi directă, mmol/l	4						
Bi indirectă, mmol/l	32,5						
ALAT	30		82	45,4	21		15
ASAT	104		22	26,4	22		17
K ⁺	5,1	4,8	4,3	4,6	4,8	5,4	5,7
Na ⁺	137	122,4	119	143	137	131	138
Ca ²⁺	1,9	1,9	1,9	2,33	2,0		1,9
PCR	neg	neg	neg	24	12		
Glucosa, mmol/l	5,5	4,2	6,6	2,9	3,8		5,7
Proteina generală	16	50	46	55,3	56,0		55,2
Ureea	8,9	24,4	25,2	27,6	12,2	8,05	5,5
Creatinina	137	195	156	227,4	88	74,5	43
Diureza, ml/kg/ora	5,5	3,0	2,6	4,4	2,8	3,2	3,3

Tabelul 3.

Examenul biochimic al lichidului cefalorahidian

	28.12.17	1.01.18
Reacția Pandi	+	
Citoza	19 cell	24 cell
Neutrofile	14	16
Limfocite	5	8
Proteine	0,94 g/l	1,90 g/l
Glucosa	4,0 mmol/l	2,1 mmol/l
Clor	111 mmol/l	117 mmol/l






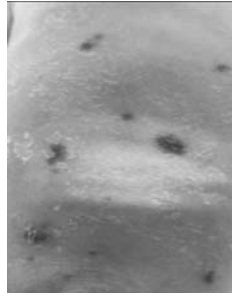






Examenul ADN *Neisseria meningitidis* din lichidul cefalorahidian **pozitiv**, iar din sânge negativ. Hemocultura – negativă.

Examenul instrumental: Rg cutiei toracice – volumul pulmonar obișnuit, desen pulmonar accentuat, conturul mediastinului și diafragmului clar, sinusurile libere; Rg abdominală – aerocolie marcată; Eco Doppler cord - FOP 2 mm; neurosonografia – semne minime de edem cerebral; ultrasonografia organelor interne - fără modificări patologice.

În urma rezultatelor investigațiilor efectuate și tabloului clinic, s-a stabilit diagnosticul definitiv de : **Meningită meningococică. Șoc toxiinfecțios gr II. Insuficiență renală acută cu diureză păstrată.**

În dinamică în urma tratamentului starea generală a copilului cu ameliorare, erupții noi nu au apărut, la 14 zile de tratament în stare satisfăcătoare a fost externat la domiciliu.

Evoluția erupțiilor clinice pe zile (foto 1):

1-a zi			
A 2-a zi			
A 3-a zi			
A 5-a zi			

Discuții: Cele mai frecvente forme patologice cauzate de *N. meningitidis* sunt meningita și meningococcemia. Meningita debutează cu febră, iritabilitate, refuzul alimentației, cu sau fără semne meningeale. Timpul de la debutul febrei până la deces în meningococcemia severă poate fi mai puțin de 12 h. Deși erupțiile cutanate maculopapuloase sunt semnul distinctiv al infecției meningococice, ele apar numai în 50% din cazuri. Erupțiile pot evolua rapid în peteșii și purpură proeminentă și progresează până la purpură fulminantă, cu necroza pielii și a țesuturilor.

Particularitățile evoluției erupțiilor în MNG:

Când și cum apare erupția – 1-2-a zi, simultan

- **Localizarea:** membrele inferioare și fese
- în formele severe și pe torace, membrele superioare, față, mucoase
- **Caracterul:** hemoragii stelate cu sau fără necroze central

- în formele severe – gangrene.
- **Culoare:** roșii, apoi brune până la negru.
- **Tenul pielii:** normal sau cianotic, marmorat; hipostaze.
- **Confluează:** pe alocuri.
- **Aspect:** peteșii, hemoragii, echimoze.
- **La palpare:** consistente, ușor proeminente, nu dispar la apăsare.
- **Evoluția:** hemoragiile treptat devin brune și dispar: necrozele → cruste → defecte → cicatrice.
- **În formele ușoare** - erupție puțină mărunță, stelată, sub formă de macule mici sau peteșii

Notă: La sugari: în debut – erupții maculo-papuloase, rozeole ce persistă 12-24 ore; apoi apar elemente hemoragice.

Meningococcemia este o formă fulminantă de sepsis caracterizată prin șoc septic sever, acidoză și SCID. Depistarea *N.meningitidis* se face în sânge

(în 50%) sau lichidul cefalorahidian (în 75% cazuri). Cu toate că diagnosticarea și tratamentul se inițiază imediat, rata mortalității și a sechelelor neurologice în urma MNG rămâne a fi ridicată, cel mai des s-au raportat cazuri de abcese cerebrale.

Sechelele neurologice apar la aproximativ 10% dintre pacienții cu meningită meningococică, care includ: pierderea auzului, hidrocefalie, convulsii, dereglări de vorbire, dizabilități mentale și motorii.

Concluzii: Septicemia meningococică trebuie suspectată la toți nou-năcuții cu erupții cutanate peteșiale, maculo-papuloase, mai ales atunci când erupțiile sunt însoțite și de alte semne, cum ar fi febra, refuzul alimentației, iritabilitate și convulsii. Progresia acestei infecții este mult mai rapidă decât în cazul altor tipuri de meningită, primile 24-48 h sunt critice. Diagnosticarea rapidă și inițierea promptă a antibioterapiei sunt esențiale pentru supraviețuire.

Bibliografie:

1. A Case Report of Meningococcal Disease in a Neonate. Sanket Shah, MD; Jody R. Gross, MD; C. Todd Stewart, MD, 2013

2. Fulminant meningococemia with meningococcal meningitis in the neonate: a case report. Durgesh Kumar*, Rajesh Kumar Yadav, Dinesh Kumar Singh, Indra Kumar Sharma, Krishan Mohan Shukla, Mohammad Avais. Department of Pediatrics, UP Rural Institute of Medical Sciences and Research, Saifai, Etawah, Uttar Pradesh, India, 2014

3. Protocol clinic național „Infecția meningococică la copii”

4. Lo WT, Yuh YS, Wang CC, Chu ML. Early onset neonatal infection with Neisseria meningitidis serogroup C: Case report and literature review. Eur J Pediatr. 2003;162(11):785-7.

5. Sharip A, Sorvillo F, Redelings MD, Mascola L, Wise M, Nguyen DM. Population-based analysis of meningococcal disease mortality in the United States: 1990–2002. Pediatr Infect Dis J. 2006; 25(3):191–194.

6. Nizet V, Klein JO. Bacterial sepsis and meningitis. In: Remington JS, Klein JO, Wilson CB, Nizet V, Maldonado Y, eds. Infectious Diseases of the Fetus and Newborn Infant. 7th ed. Philadelphia, PA: Elsevier; 2011. 222–275

© Liudmila Pinzari, Victoria Prisacaru, Galina Brînzaniuc

Liudmila Pinzari¹, Victoria Prisacaru¹, Galina Brînzaniuc²

SINDROMUL EDWARDS

IMSP Institutul Mamei și Copilului

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

SUMMARY

SYNDROME EDWARDS

Keywords: Trisomy 18, Edwards syndrome

The trisomy 18 syndrome, also known as Edwards syndrome, is a common chromosomal disorder due to the presence of an extra chromosome 18, either full, mosaic trisomy, or partial trisomy 18q. The live born prevalence is estimated as 1/6000 - 1/8000. The prevalence of trisomy 18 rises with the increasing maternal age. The recurrence risk for a family with a child with full trisomy 18 is about 1%. Currently most cases of trisomy 18 are prenatally diagnosed, based on screening by maternal age, maternal serum marker screening, or detection of sonographic abnormalities (growth retardation, choroid plexus cyst, overlapping of fingers, and congenital heart defects). Typical minor anomalies include characteristic craniofacial features, small fingers and fingernails, underdeveloped thumbs, and short sternum. The major malformations is common, and the most frequent are heart and kidney anomalies.

Întroducere. Sindromul Edwards, este o tulburare cromozomială autosomală datorită prezenței unui cromozom 18 suplimentar. Primele cazuri raportate

au fost descrise în 1960 de către Edwards și colab. și Smith și colab (foto. 1).

Trisomia 18 este al doilea sindrom de trisomie au-