

3. Parametrii spectrali (VLF- benzi de frecvență foarte joasă și LF- benzi de frecvență joasă) predomină în 98% în studiul efectuat și explică disfuncția vegetativă cardiacă, caracterizată prin hipersimpaticotonie.

Bibliografie

1. Brookfield E., Steinberger J. et al. Echocardiography in Healthy Children. Pediatrics, 2001; 107:1237.
2. Ciudin R., Ginghină C. Aritmiile cardiace la copil și adultul tânăr. București 2003, p. 34-41.
3. Gunduz H., Arinc H. et al. Heart rate turbulence and heart rate variability in patients with mitral valve prolapse. Europace, 2006; 8: p. 515-520
4. Назаренко С., Школьников М. Вариабельность сердечного ритма у подростков Архангельской области. Методические рекомендации 2007, стр.28.
5. Priori S., Aliot E. et al. Task Force on Sudden Cardiac Death of the European Society of Cardiology. Eur Heart J, 2001; 22: 1374-1450.
6. Task Force of the European Society of Cardiology and the North American Society of Pacing and Electrophysiology. Heart rate variability, standards of measurement, physiological interpretation and clinical use, 1999.

STIGMELE DE DISEMBRIOGENEZĂ LA COPII CU VICII CONGENITALE

Tatiana Bargan¹, Svetlana Hadjiu²

Catedra Pediatrie nr.I¹, Cursul neuropediatrie² USMF „Nicolae Testemițanu”

Summary

Disembriogenetic stigmatae in children with congenital malformations

The results of complex clinical examination of children with congenital heart malformations are represented in the study. The study also reveals more frequent micro-anomalies or dysembriogenetic signs in these children, an evident interdependence between having microanomalies and congenital heart defect, between having a congenital heart defect and other congenital malformations of organs and systems.

Rezumat

În acest studiu sunt prezentate rezultatele examinării clinice complexe a copiilor cu malformații congenitale de cord, stigmele de disembriogeneză mai frecvent întâlnite la acești copii. Se detestă concordanța dintre prezența microanomaliilor și malformațiilor congenitale de cord (MCC), dintre MCC și malformațiile congenitale ale altor organe și sisteme de organe.

Actualitatea temei

Progresul în dezvoltarea medicinei duce la creșterea relativă a categoriei patologiei genetic condiționate la făt și nou-născut.

Un rol important în structura morbidității și mortalității perinatale îi revine viciilor congenitale (VC). Mai mult de 30% din mortalitatea perinatală și neonatală sunt cauzate de VC sau maladii ereditare cu alte manifestări. Frecvența VC după diferite date din literatura științifică variază între 2,7% și 16,3%, ce depinde preponderent de amplitudinea examinării și vârsta examinațiilor. Frecvența VC în populație este destul de stabilă, însă ponderea lor în structura mortalității în perioada neonatală și vârsta fragidă crește din an în an. Acest fapt este legat de progresul în dezvoltarea medicinei, ce duce la descreșterea mortalității din cauzele asfíxiei intrauterine, traumelor intranatale, infecțiilor, etc [5,8,10,11,13].

Este important de a studia frecvența dismorfiilor și microanomaliilor de dezvoltare la copiii cu dereglări neuropsihice, pentru a diagnostica precoce alte VC majore.

Scopul studiului

Aprecierea dismorfiilor și anomaliilor altor organe și sisteme la copii cu MCC, dezvoltarea lor fizică și neuropsihică, evaluarea factorilor de risc în apariția viciilor congenitale izolate, multiple și sistemice.

Material și metode

Au fost investigați 55 de copii cu vârsta între 3 luni și 18 ani cu diagnoza clinică stabilită: MCC, inclusiv și pacienții după intervenții chirurgicale pe cord (grupa generală) și 30 de copii cu aceeași vârstă, care nu au avut vicii congenitale și au avut mai puțin de 5 dismorfii (grupa de control).

Copiii au fost repartizați în grupe conform vârstei: grupa de bază: până la un an (10 copii), 1-3 ani (10 copii), 3-18 ani (35 de copii); grupa de control: până la un an (8 copii), 1-3 ani (8 copii), 3-18 ani (14 copii).

La copiii s-a colectat anamneza ereditară și antecedentele personale, s-a evaluat dezvoltarea fizică și neuropsihică, s-au apreciat dismorfiile, viciile congenitale ale altor organe și sisteme, s-a examinat statusul neurologic, s-au efectuat investigații radiologice ECG, EchoCG, CIG, EEG, EchoEG, consultațiile medicilor specialiști: cardiocirurg, neurolog, genetician, oftalmolog, stomatolog, ORL ș.a.

Rezultate

S-au colectat date privind evoluția sarcinilor la mamele copiilor cu MCC. S-a apreciat o frecvență înaltă de influența asupra lor a diferitor factori de risc de apariție a VC, și semnelor de patologie intrauterină a fătului comparativ cu mamele din grupa de control (*tab.1*).

Conform datelor primite, în primul trimestru de sarcină, o mamă a suportat acutizarea hepatitei cronice virale. Altă mamă la termenul de 2 săptămâni de gestație a suportat o intervenție chirurgicală: apendectomie sub anestezie generală.

Conform datelor din *tab.1* se stipulează că fiecare mamă a copiilor din grupa de bază are câte 2.29 de factori de risc pentru dezvoltarea VC, dar pentru mamele din a doua grupă acest indice constituie 1.3 (de 1.76 ori mai puțin).

Tabelul 1

Evaluarea factorilor materni de risc și semnelor de patologie intrauterină a fătului în apariția anomaliilor congenitale la copil

factori de risc și semne de patologie înăscută	Grupa de bază		Grupa de control	
	N	%	N	%
IRVA cu t 37-39° C în primul trimestru	14	25.45	3	8.57
gestoză în primul trimestru	27	49.09	8	22.85
infecție intrauterină	10	18.18	4	11.43
stres avansat în primul trimestru	6	10.91	1	2.85
acutizarea maladiilor cronice a TGI, ITU ș.a.	9	16.36	2	5.71
diabet zaharat la mama	2	3.64	0	0
tratament cu medicamentete potențial teratogene în I trimestru	5	9.09	2	5.71
contact cu substanțe chimice în I trimestru de sarcină	32	58.18	14	40
prematuritate	9	16.36	2	5.71
hipotrfia congenitală	7	12.72	1	2.85
asfixie la naștere	6	10.9%	-	-
antecedente de avorturi spontane	14	25.45	2	5.71
anamneza ereditară cardiologică- agravată	45	81.82	7	20

S-au născut prematur de 2.9 și cu hipotrofie congenitală de 4.5 ori mai frecvent, copiii din grupa de bază, comparativ cu grupa de control. 6 copii din lotul de bază s-au născut în stare de asfixie.

Astfel, datele primite au confirmat importanța evoluției patologice a sarcinei pentru dezvoltarea prenatală a fătului și apariția maladiei înăscute la copil.

Evoluarea dezvoltării fizice și neuropsihice, al statusului neurologic la pacienți din grupa de bază, comparativ grupa de control, corespunzător:

1. hipotrofie din primele luni de viață: 24 copii (43.6%) și 4 copii (11.42 %);
2. encefalopatii perinatale: 49 copii (89.09%) (cu sindrom de hipertonie musculară uni- sau bilaterală la 10 (18,18%) copii și 8 copii (22.8%) din grupa de control;
3. reținere în dezvoltarea psihomotorie din primul an de viață: 38 copii (69,1%) și 2 (5.71%), reținere în dezvoltarea psihoverbală: 12 copii (21.8%) și 2 (5.71%);
4. distonii vegetovasculare: 15 copii (78,9%) din 19 de vârstă pubertară;
5. enuresis în anamneza: 7 copii (12.7%) și 2 copii (5.71%);
6. ventriculomegalie, confirmată prin EchoEG, oftalmoscopie: 9 copii (16.4%) din lotul de bază;
7. dereglări de dicție: 4 (7.27%) copii din lotul de bază;
8. strabism divergent: 2 (3.6%) copii din lotul de bază;

A fost diagnosticat retard fizic și neuropsihic, diverse dereglări neurologice la 83% din toți bolnavi, Prezența acestor dereglări poate fi explicată prin prezența unor anomalii, posibil ascunse, ale SNC la copiii cu VCC. Acest fapt este rezultatul tulburării migrării și diferencierii celulelor nervoase în perioada intrauterină. Dar patologia de baza are un rol nu mai puțin important în dezvoltarea patologiei neurologice (hipoxia cronică).

Examinarea pacienților va necesita o atitudine deosebită microanomaliilor de dezvoltare sau al diferitor variante congenitale morfogenetice (devieri în dezvoltare, care lasă din limitele variațiilor normale, dar nu tulbură funcția organului). Aceste microanomalii prezintă indicii nespecifici de dismorfogeneză embrionară. Variante congenitale morfogenetice sunt întâlnite la persoane fără patologie înăscută sau ereditară, dar prezența dismorfiiilor mai mult de 5 la un individ, cere necesitatea examinării atente la prezența patologiei înăscute sau ereditare.

Examenul obiectiv atent va evidenția o multitudine de dismorfii practic la fiecare copil din grupa de bază, expuse în *tab.2*.

S-a stipulat că copiii din grupa de bază până la vârsta de un an au în mediu câte 5.7, copiii între 1 și 3 ani - câte 9.5, între 3 și 18 ani- câte 17.4 stigme și anomalii. Dar copiii din grupa de control din aceeași categorie de vârstă au corespunzător: câte 1,6; 2,5 și 3,6 stigme. Creșterea frecvenței stigmelor se explică prin particularitățile anatomofiziologice ale organelor și sistemelor la copii de diferită vârstă (exemplu: dezvoltarea structurii osoase a feței, dinților, sistemului locomotor ș. a.).

Prezența semnelor obiective ca: deformațiile coloanei vertebrale, asimetria cutiei toracice ș.a., la copii cu VCC deseori nu pot fi apreciate ca anomalii înăscute. Posibil dezvoltarea lor în multe cazuri este legată de progresarea maladiei de baza. Brahicefaliile și fruntea proeminentă la copil se dezvoltă ca consecință a rahitismului.

Conform datelor de literatură se cunoaște, că la copilul cu MCC frecvența anomaliilor altor organe și sisteme se întâlnește de 4-10 ori mai frecvent. În studiul nostru am confirmat că cele mai frecvente anomalii concomitente sunt ale sistemului locomotor: gât scurt cu pterigium coli - 2 (3.6%), un copil cu torticolis, displazie congenitală de șold - 5 copii (9.1%), toracele infundibular sau în formă de carenă - 6 copii (10.9%), camptodactilie - un semn întâlnit foarte rar în populație sănătoasă - 8 copii (14.6%), pes varus - 2 copii (3.6%), pes valgus - 3 copii (5.5%), pes excavatus - 2 copii din grupa de bază (3.6%) și la 1 copil cu diagnoza de sindromul Holt-Oram-focomelie, anomalii scheletale multiple - 2 copii. Din partea altor organe și sisteme s-au întâlnit anomalii ale rinichilor - 4 copii (la 3 din ei- dedublarea sistemului colector al rinichiului), fimoză - 3 băieți, hipospadie - 2 băieți, criptorhism unilateral - 1 băiat, hipoplazia lobului superior al pulmonului stâng cu emfizem pulmonar bulos - un băiat cu sindromul Klippel-Feil, hernii inghinale congenitale - 3 bolnavi, chist subarahnoidian la 1 copil.

La copiii cu vicii congenitale destul de frecvent s-au întâlnit dismorfiiile craniofaciale, dintre care: linia piloasă jos inserată la frunte și/sau regiunea cervicală, epicantus, rădăcina

nasului plată și lată, asimetria urechilor, hipoplazia helixului și/sau antehelixului, concreșterea lobulilor urechilor cu pielea, palatul dur înalt, asimetrie și deformare dentară etc (tab.2).

Tabelul 2

Dismorfii și anomalii de dezvoltare ale diferitor organe și sisteme

Dismorfiile și anomaliile evidente	Grupa de bază								Grupa de control							
	A<1 an (10)		B-1-3 ani (10)		C-3-18 ani (35)		Total-(55)		A<1 an (8)		B-1-3 ani(8)		C-3-18 ani.(14)		total-30	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
ale formei craniului și feței																
brahiocefalie	2	20	1	10	5	14.3	8	14.6	-	-	-	-	-	-	-	-
plagiocefalie	-	-	-	-	1	2.9	1	1.8	-	-	-	-	-	-	-	-
scafocefalie	-	-	1	10	1	2.9	2	3.6	-	-	-	-	-	-	-	-
macrocranie	-	-	1	10	1	2.9	2	3.6	-	-	-	-	-	-	-	-
microcranie	1	10	-	-	1	2.9	2	3.6	-	-	-	-	-	-	-	-
asimetria craniului	-	-	-	-	2	5.7	2	3.6	-	-	-	-	-	-	-	-
occipit plat	-	-	1	10	3	8.6	4	7.3	-	-	1	12.5	1	7.1	2	6.7
hipopl. oas-r zigom.	-	-	-	-	5	14.3	5	9.1	-	-	-	-	-	-	-	-
fruntea proeminentă	4	40	3	30	7	20	14	25.5	2	25	1	12.5	2	14.3	5	16.6
asimetria facială	-	-	1	10	8	22.9	9	16.4	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
hipoplazia reg. mediane ale feței	-	-	-	-	5	14.3	5	9.1	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
ale scalpului, structurii și cantității a părului, pielei																
linia piloasă jos inserată la frunte, reg. cervicală	2	20	3	30	8	22.9	13	23.6	1	12.5	1	12.5	1	7.1	1	3.3
"ceafa văduvei"	-	-	-	-	1	2.9	1	1.8	-	-	-	-	-	-	-	-
pată albă pe păr	-	-	-	-	2	5.7	2	3.6	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
hemangiom	1	10	-	-	-	-	1	1.8	-	-	-	-	-	-	-	-
zone liniare de hipoplazie a pielii	-	-	-	-	5	14.3	5	9.1	-	-	-	-	-	-	-	-
sinofrism	1	10	-	-	2	5.7	3	5.5	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
ale ochilor																
hiperpl. arcurilor supraorb.	-	-	-	-	2	5.7	2	3.6	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
hipopl. arcurilor supraorb.	-	-	1	10	4	11.4	5	9.1	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
hipertelorism	1	10	1	10	2	5.7	4	7.3	-	-	-	-	-	-	-	-
ochi mongoloizi	1	10	2	20	2	5.7	5	9.1	-	-	-	-	-	-	-	-
antimongoloizi	-	-	-	-	4	11.4	4	7.3	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
macroftalmia	-	-	-	-	2	5.7	2	3.6	-	-	-	-	-	-	-	-
microftalmia	-	-	-	-	1	2.9	1	1.8	-	-	-	-	-	-	-	-
exoftalm	-	-	1	10	2	5.7	3	5.5	-	-	-	-	-	-	-	-
głobi oculari adințiți	-	-	-	-	2	5.7	2	3.6	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
microcorneea	-	-	-	-	1	2.9	1	1.8	-	-	-	-	-	-	-	-
blefarofimoza	-	-	-	-	2	5.7	2	3.6	-	-	-	-	-	-	-	-
epicantus	3	30	3	30	9	25.7	15	27.3	1	12.5	-	-	2	14.3	3	13.3
ptoza palpebrală	-	-	-	-	2	5.7	2	3.6	-	-	-	-	-	-	-	-
răspindirea neuniformă a pigmentului în iris	-	-	1	10	4	11.4	5	9.1	-	-	-	-	2	14.3	2	6.7
ale nasului și plicilor nasolabiale																
rădăcina nasului plată, lată	7	70	2	20	6	17.1	15	27.3	3	37.5	-	-	1	7.1	4	13.3
hiperplazia vârfului nasului	-	-	-	-	2	5.7	2	3.6	-	-	-	-	-	-	-	-
hipoplazia vârfului nasului	-	-	-	-	3	8.6	3	5.5	-	-	-	-	-	-	1	3.3
rădăcina nasului în forma de șa	1	10	1	10	2	5.7	4	7.3	-	-	-	-	-	-	-	-
rădăcina nas. proeminentă	-	-	-	-	2	5.7	2	3.6	-	-	-	-	-	-	-	-
nas scurt cu narine anteroversate	3	30	1	10	5	14.3	9	16.4	2	25	1	12.5	1	7.1	4	13.3
narine mari	-	-	1	10	2	5.7	3	5.5	-	-	-	-	-	-	-	-
filtru scurt	2	20	1	10	3	8.6	6	10.9	-	-	-	-	-	-	-	-
filtru lung	-	-	1	10	3	8.6	4	7.3	-	-	-	-	-	-	-	-
ale urechilor																
hipopl. pavilioanelor	2	20	1	10	4	11.4	7	12.7	-	-	-	-	-	-	-	-
hiperpl. pavilioanelor	-	-	1	10	3	8.6	4	7.3	-	-	-	-	-	-	-	-
asimetria urechilor	1	10	3	30	9	25.7	13	23.6	-	-	1	12.5	2	14.3	3	13.3
hipoplazia helixului și/sau antehelixului	2	20	2	20	9	25.7	13	23.6	-	-	1	12.5	2	14.3	3	13.3
concreșterea lobulilor urechilor cu pielea	-	-	3	30	11	31.4	14	25.5	-	-	2	25	3	21.4	5	16.6
inserția joasă a urechilor	2	20	2	20	6	17.1	10	18.2	-	-	-	-	-	-	-	-
pavilioanele rotate	1	10	2	20	5	14.3	8	14.6	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
urechi teșite	-	-	2	20	7	20	9	16.4	-	-	1	12.5	1	7.1	2	6.7
pavilioanele simpli (în forma de cupă)	-	-	1	10	4	11.4	5	9.1	-	-	-	-	-	-	-	-
canalul auditiv extern larg	-	-	1	10	5	14.3	6	10.9	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
cartilajul al pavilioanelor moale	-	-	2	20	6	17.1	8	18.2	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3

lobulile mici	-	-	2	20	9	25.7	11	20	-	-	1	12.5	2	14.3	3	13.3
ale organelor cavității bucale																
buza sup. scurtă	-	-	1	10	4	11.4	5	9.1	-	-	-	-	-	-	2	6.7
macroglisie	1	10	-	-	1	2.9	2	3.6	-	-	-	-	-	-	-	-
microdentie			-	-	1	2.9	1	1.8			-	-	-	-	-	-
macrodentie			-	-	3	8.6	3	5.5			-	-	-	-	-	-
oligodentie			-	-	3	8.6	3	5.5			-	-	2	14.3	2	6.7
asimetrie/deformație dentară			2	20	8	22.9	10	18.2			-	-	2	14.3	2	6.7
diastema			2	20	4	11.4	6	10.9			-	-	1	7.1	1	3.3
palatul dur înalt	5	50	4	40	9	25.7	18	32.7	2	25	1	12.5	1	7.1	4	13.3
uvula lungă	1	10	2	20	6	17.1	9	16.4	-	-	1	12.5	1	7.1	2	6.7
uvula scurtă	-	-	1	10	1	2.9	2	3.6	-	-	-	-	-	-	-	-
dispicătura uvulei			2	20	5	14.3	7	12.7	-	-	1	12.5	-	-	1	3.3
concreșterea vârfului uvulei cu stâlpii palatini	-	-	-	-	2	5.7	2	3.6	-	-	-	-	-	-	-	-
dispicătura vârfului limbii	-	-	1	10	4	11.4	5	9.1	-	-	1	12.5	-	-	1	3.3
microgenie	-	-	1	10	4	11.4	5	9.1	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
micrognatie	-	-	-	-	3	8.6	3	5.5	-	-	1	12.5	-	-	1	3.3
prognatie	-	-	1	10	4	11.4	4	7.3	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
progenie	-	-	-	-	3	8.6	3	5.5	-	-	1	12.5	-	-	1	3.3
retrogenie	-	-	1	10	4	11.4	5	9.1	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
ale sistemului locomotor																
torticolis	-	-	-	-	1	2.9	1	1.8	-	-	-	-	-	-	-	-
gât scurt	-	-	-	-	2	5.7	2	3.6	-	-	-	-	-	-	-	-
ptorigium coli	-	-	-	-	2	5.7	2	3.6	-	-	-	-	-	-	-	-
toracele asimetric	2	20	6	60	28	80	36	65.4	-	-	-	-	2	14.3	2	6.7
scolioză/cifoasă/cifoscolioză	-	-	3	30	26	74.3	29	52.7	-	-	-	-	2	14.3	2	6.7
torac.infundibular, în carenă	1	10	1	10	4	11.4	6	10.9	-	-	-	-	-	-	-	-
hipertorism mamelonar	-	-	3	30	5	14.3	8	14.6	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
toracele hipoplaziat	-	-	2	20	5	14.3	7	12.7	-	-	-	-	-	-	-	-
scapula elevata			-	-	1	2.9	1	1.8			-	-	-	-	-	-
brahidactilie	-	-	1	10	4	11.4	5	9.1	-	-	-	-	-	-	-	-
clinodactilie	1	10	4	40	23	65.7	28	50.9	-	-	1	12.5	2	14.3	3	13.3
camptodactilia	-	-	1	10	7	20	8	14.6	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
arahnodactilia	-	-	-	-	4	11.4	4	7.3	-	-	-	-	-	-	-	-
izodactilia			-	-	2	14.3	2	3.6			-	-	-	-	-	-
hipoplazia I sau altor degete	-	-	1	10	3	8.6	4	7.3	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
hipopl.metacarpiană	-	-	-	-	2	5.7	2	3.6	-	-	-	-	-	-	-	-
falangile distale aplatisate	1	10	1	10	3	8.6	5	9.1	-	-	-	-	-	-	-	-
inserție proximală a deget. I	-	-	2	20	4	11.4	6	10.9	-	-	-	-	1	7.1	1	3.3
pes excavatus			-	-	2	5.7	2	3.6			-	-	-	-	-	-
pes varus			1	10	1	2.9	2	3.6			-	-	-	-	-	-
pes valgus			1	10	2	5.7	3	5.5			-	-	1	7.1	1	3.3
picior plat			1	10	6	17.1	7	12.7			-	-	1	7.1	1	3.3
focomelie	1	10	-	-	-	-	1	1.8	-	-	-	-	-	-	-	-
displazia cong. de șold	1	10	1	10	3	8.6	5	9.1	-	-	-	-	-	-	-	-
hipostatură	2	20	5	50	8	22.9	15	27.3	1	12.5	-	-	1	7.1	2	6.7
hipoponderalitate	2	20	6	60	8	22.9	14	25.5	1	12.5	2	25	1	7.1	4	13.3
hipermobilitate	2	20	2	20	7	20	11	20	-	-	1	12.5	1	7.1	2	6.7

De menționat, că foarte frecvent sau diagnosticat dismorfiile similare unice la copii cu MCC și la rude de gradul I (44 de cazuri - 74,55%). În comun cu anamneza ereditară cardiologică agravată, influența diferitor factori de risc în perioada sarcinei la mamele din grupa de bază confirmă etiologia multifactorială a MCC, în majoritatea cazurilor.

Discuții

La moment sunt descrise mai mult de 3500 de maladii ereditare. Este cunoscut, că avorturile spontane constituie aproape 15-20% din numărul total de sarcini, printre care 50-60% sunt cauzate de defecte genetice [9,10,11,13].

Majoritatea VC se manifestă îndată după nașterea copilului sau în primele săptămâni de viață. Excepție fac numai viciile ascunse și cele, care sunt legate de formarea semnelor sexuale primare sau secundare în perioada maturității sexuale (aceste malformații apar la dereglarea în sistemului cromozomial sexual) [5,10, 11,13,14].

Mutațiile stau la baza apariției maladiilor ereditare. În dependența de etiologie toate VC și maladiile ereditare sunt divizate în:

- maladii monogenice (apare în rezultatul mutațiilor genice),
- cromozomiale și genomice (sindroame cromozomiale),

- maladii multifactoriale, poligenice sau cu predispunere ereditară (apar în caz de influență combinată de mutații ale unui grup de gene, care au atins un nivel suprapragal, și factorilor nefavorabili ai mediului ambiant),
- grupa blastopatiilor, embriopatiilor și fetopatiilor (ca rezultat al influenței factorilor teratogeni) [2,4,5,10,11,15].

Cu ajutorul investigațiilor complexe clinice, morfologice și genetice se demonstrează, că aproximativ 20% din toate VC constituie forme monomutante, 9-12% - sindroame cromozomiale, până la 65% - forme multifactoriale (majoritatea malformațiilor de cord, SNC, pes equinovarius, stenoza pilorusului, palatul dur despicat). Astfel, marea majoritate a VC este legată cu schimbarea materialului ereditar, și numai 2-5% sunt induse izolat de factorii teratogeni. Factorul, ce provoacă mutația sau apariția VC, poate fi de origine fizică (radiația ionizantă), chimică (poluanții, alcoolul, substanțe medicamentoase – talidomida, varfarina, citostatici, progestina, metiltestosteron ș.a.) sau biologică (infecțiile cu toxoplasmă, listerioză, cu viruși – gripa, CMV, hepatovirusi, rujeola, rubeola, coriomeningita limfocitară ș.a.). În unele cazuri factorul mutagen poate fi de origine endogenă (vârsta părinților, diabet zaharat, LES, fenilcetonuria la mamă). Însă, în fiecare caz concret, practic nu este posibil de a depista factorul mutagen, deaceia, mai veridic ar fi să presupunem, că aceste mutații cromozomiale sau genomice sunt spontane, dar nu sunt induse [1,2,5,10,11,13].

La copilul cu un oarecare sindrom cromozomial, de regulă, se observă VC multiple, mai rar sistemice. Complexul lor formează un morfotip patologic, care este destul de specific pentru majoritatea sindroamelor cromozomiale. Există o legătură fermă dintre fenotipul patologic și schimbările cromozomiale. VC multiple, ca manifestare fenotipică de bază a maladiilor cromozomiale, se formează în perioada de embriogeneză precoce (8-10 săptămâni), când au loc procesele de gistogeneză și organogeneză. E stabilit, că formarea VC au loc în rezultatul dereglării proceselor de multiplicare, migrare și diferențiere celulară, moartea unor mase celulare, încetinirea rezorbției lor, dereglarea adeziei tisulare [5,7,12,13,15].

Afectarea multiplă și precoce a dezvoltării sistemelor de organe explică similaritatea manifestărilor clinice pentru diferite boli cromozomiale. Pentru majoritatea patologiilor înăscute sunt caracteristice: reținerea în dezvoltarea fizică și/sau mentală, dismorfiile craniofaciale, anomalii ale sistemului locomotor, cardiovascular, urogenital, nervos central ș.a., devieri în statusul hormonal și biochimic. În baza semnelor clinice și anatomopatologice enumerate mai sus este posibilă stabilirea diagnosticului pentru un anumit grup de maladii, dar întotdeauna necesită confirmarea citogenetică [3,4,6,7,8,9,10-13].

Concluzii

1. În studiu s-a confirmat că prezența dismorfiilor la un individ în număr mai mult de 5, impune necesitatea examinării atente la prezența patologiei înăscute sau ereditare.
2. Prezența viciilor congenitale la copii crește riscul prezenței altor anomalii de organe și sisteme.
3. S-a confirmat că majoritatea copiilor cu MCC au manifestări neurologice cronice, provocate de VCC sau disgeneziile intracerebrale.

Bibliografie

1. Journal citation: *Circulation*, "Noninherited Risk Factors and Congenital Cardiovascular Defects: Current Knowledge". 2007, 115: 163-172.
2. Journal citation: *Circulation*, The Scientific Statement from the American Heart Association Council on Cardiovascular Disease in the Young, "Congenital Heart Disease in the General Population. Changing Prevalence and Age Distribution". May 22, 2007, 115: 3015–3038.
3. Баранова И.П., „Внебольничная смерть детей в связи с врожденными пороками и органическими поражениями нервной системы”. Журнал неврологии и психиатрии. 2000, N 3, стр.53-56.
4. Волков М.В. et al., „Наследственные системные заболевания скелета”. М.: Медицина, 1982.

5. Дергачев И.С., „Уродства и аномалии развития внутренних органов новорожденных и грудных детей”. Многотомное руководство по патологической анатомии. – М.: Медгиз, 1960.
6. Калмин О. В., Калмина О.А., „Аннотированный перечень аномалий развития органов и частей тела человека”: Учебно-методическое пособие. Пенза: Изд-во ПГУ, 2000.
7. Калмин О.В. et al., „Аномалии развития органов и частей тела человека”. Саратов, Изд-во СГМУ, 1999.
8. Клосовский Б.Н., „Уродства, пороки и задержка развития мозга // Многотомное руководство по патологической анатомии”. М.: Медгиз, 1962, Т. 2.
9. Козлова С.И. et al., „Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование”. Изд. 2-е: Москва, “Медицина”, 1996.
10. Лазюк Г.И. et al., „Наследственные синдромы множественных врожденных пороков развития”. М.: Медицина, 1983.
11. Лазюк Г.И., Черствой Е.Д., „Основные этиологические группы врожденных пороков развития и некоторые вопросы диагностики и патогенеза”. Архив патологии, 1986, № 9.
12. Сперанский В.С. „Анатомические варианты и аномалии черепа человека: Аннотированный перечень”, Саратов, 1993.
13. Лазюк Г.И., *Тератология человека*. Руководство для врачей., М.: Медицина, 1991.
14. Ромеро Р., Пилу Д., Дженти Ф., „Пренатальная диагностика врожденных пороков развития плода”, пер. с англ., М.: Медицина, 1997.
15. Станек И., „Эмбриология человека”, Пер. со словац. Братислава: Изд-во Словацкой Акад. наук «Веда», 1977.

RECTOCOLITA NESPECIFICĂ ULCEROASĂ LA SUGARI

(caz clinic)

Ala Slobozeanu¹, Tatiana Raba², Ludmila Vocearova¹, Maria Neaga³, Tatiana Macaleț²

Catedra Pediatrie Nr. 1 USMF „Nicolae Testemițanu”¹

IMSP Spitalul Clinic Republican pentru Copii „Em. Coțaga”²

IMSP Spitalul Clinic Municipal de boli infecțioase pentru copii³

Summary

Nonspecific ulcerative rectocolitis in infants

This article deals with clinical evolution of the diagnosis and properties of nonspecific therapy in infants. The development, stages of difficult diagnosis and principles of etiopathogenetic therapy as well as symptomatic ulcerous rectocolitis in infants are demonstrated based on a clinical case.

Rezumat

În această lucrare este reprezentat diagnosticul clinico-evolutiv și proprietățile terapiei nespecifice la sugar. Pe baza unui caz clinic este demonstrată evoluția, etapele diagnostice dificile și principiile terapiei etiopatogenetice și simptomatice ale rectocolitei ulceroase la sugari.

Actualitatea temei

Rectocolita nespecifică ulceroasă (RNU) la copiii sugari se întâlnește foarte rar. RNU este o maladie inflamatorie cronică nespecifică a intestinului gros cu afectare preponderentă a părții terminale a colonului – rectul, cu caracter ulcero-purulent [6]. În unele cazuri severe procesul inflamator poate să se extindă pe toată suprafața mucoasei intestinului gros cu dezvoltarea pancolitei. RNU poate evolua cu perioade de remise, uneori îndelungată. În Franța se estimează în jur de 40 000 de persoane afectate de această maladie, dintre care 4% sunt copii de vârstă