

Concluzii

1. Adaptarea activității cardiace la nou-născuți sănătoși în primele 5 zile de viață evoluează după un ritm cronologic strict determinat.

2. În prima oră de viață a nou-născuților sănătoși se atestă activitate electrică a cordului sporită și suprasolicitare hemodinamică a atriului și ventricolului drept, ca rezultat al debutului funcționării circulației pulmonare.

3. Ritmul cronobiologic al activității electrice a cordului la nou-născuți sănătoși se caracterizează prin scăderea funcției cardiace în primele 12 ore după naștere și de la 42 ore până la 60 ore, iar de la 15 ore până la 39 ore și de la 63 până la 72 ore – creștere. A 5-a zi de viață a nou-născuților atestă micșorarea suprasolicitării miocardului drept și creșterea activității cardiace ca rezultat al stabilizării hemodinamicii pulmonare.

4. Perioadele de creștere al suprasolicitării ventricolului și atriului drept cum sunt de la 15 ore până la 39 ore și de la 63 la 72 ore de viață a nou-născuților sunt critice de apariție și dezvoltare a insuficienței cardiace, ce necesită monitorizare strictă.

Bibliografie:

1. Савельева Т.М.. Реанимация и интенсивная терапия новорожденных. М.. 1981.
2. Таболин В.А.. Кардиология детского возраста. М. 2001.
3. Dietz R., gross M. // Basic Res. Cardiol. – 1998. – Vol. 93. – Suppl. 2. P. 101-108.
4. Anderson R.R. Hill R.W. Occlusive lesions of cardiac conducting tissue arteries in sudden infant death syndrome // Pediatrics. – 1982. – Vol. 69. – p. 50-52.
5. Крылова Л.Ф. Функциональная состояние сердечно-сосудистой системы у здоровых и перенесших асфиксию новорожденных // Вопрос охраны материнства – 1978. – № 6. – с. 16-19.

ASPECTE ALE DIAGNOSTICULUI TIMPURIU ȘI PARTICULARITĂȚILE POLIMORFISMULUI CLINIC ȘI CITOGENETIC ÎN SINDROMUL KLINEFELTER Mariana Sprincean^{1,2}, Natalia Barbova^{1,2}, Elena Halabudenco¹, Ana Mișina¹, Tatiana Samoilenko¹

IMSP Institutul Mamei și Copilului¹, Curs Genetică Medicală², USMF „Nicolae Testemițanu”,

Summary

Aspects of early diagnosis and peculiarities of clinic and cytogenetic polymorphism of klinefelter syndrome

Several aspects of early diagnosis in patients with Klinefelter syndrome are analyzed in the study as well as the peculiarities of clinical manifestation and cytogenetic features, the disease being a sex chromosomal abnormality characterized by the presence of one or more additional X chromosomes. A group of 32 children with Klinefelter syndrome were examined during the medical genetic counseling in the Center for Reproductive Health and Medical Genetics of the Institute of Mother and Child. The medical genetic counseling in early ontogenetic development and cytogenetic analyses (Barr test and karyotyping) is necessary for a better examination of children suspected of Klinefelter syndrome to confirm the clinical diagnosis.

Rezumat

Scopul acestei lucrări este de a studia particularitățile polimorfismului clinic și citogenetic al SK în diferite faze ale vieții, începând cu cele mai timpurii perioade de dezvoltare ontogenetică, pentru a ajuta la realizarea unui diagnostic precoce și inițierea unor măsuri de

ameliorare a dezvoltării acestora. Consultul medico-genetic în perioadele precoce de dezvoltare ontogenetică și analizele citogenetice (testul Barr și cariotiparea) sunt necesare pentru investigarea copiilor cu suspjecție la SK în vederea confirmării diagnosticului clinic și acordării sfatului genetic în timp util.

Introducere

Sindromul Klinefelter este o anomalie cromozomială gonozomală cauzată de prezența unui sau mai multor cromozomi X suplimentari, de obicei, dobândiți prin non-disjunctie în timpul gametogenezei materne sau paterne. Cariotipul cel mai caracteristic este 47, XXY, forma clasică a sindromului Klinefelter (SK), întâlnită în circa 80-90% din cazuri. În restul cazurilor se descriu alte forme de cariotip, precum: mozaicisme (47,XXY/46,XY, 46,XY/48,XXXXY, 45,X/46,XY/47,XXY etc); variante cu linii celulare uniforme și cromozomi sexuali supranumerari (48,XXXXY, 48,XXYY, 49,XXXXXY); și variante cu anomalii structurale ale cromozomului X (47,X,i(Xq)Y și 47,X,del(X)Y) etc. Aneuploidia 47,XXY este cea mai frecventă anomalie cromozomială, având o incidență care variază de la 1:500 până la 1:1 000 [3]. Statisticile atestă că circa 0,2% din populația de sex masculin este afectată de SK.

Sindromul Klinefelter pentru prima dată a fost descris de Harry Klinefelter în 1942 ca o afecțiune caracterizată prin ginecomastie, hipogonadism și un nivel ridicat de FSH [2]. În anul 1959 Jacobs Strong a descris setul de cromozomi al sindromului Klinefelter, și a constatat prezența cromozomului X suplimentar (22 perechi de autozomi, doi cromozomi X și un cromozom Y) în cariotipul pacienților. Ulterior, în 1965 Jacobs și Townes au cercetat și au descris diferite variante de modificări ale cromozomilor sexuali în cazul manifestărilor clinice a acestei patologii.

Fenotipul clasic al SK la adulți este bine descris în manualele medicale și este ușor de recunoscut, fiind o cauză frecventă de hipogonadism și infertilitate ca rezultat al azoospermiei [1]. În perioada copilăriei, însă, SK de multe ori nu este diagnosticat datorită variabilității fenotipice sau din cauza manifestărilor clinice puțin exprimate și necaracteristice, cu forme ușoare, iar pacienții rareori prezintă acuze subiective. În plus, gradul de recunoaștere și conștientizare a SK în rândul medicilor de familie este, deseori, insuficient pentru a permite diagnosticarea acestuia.

Datele literaturii denotă că până la 65% din pacienții cu KS nu sunt niciodată diagnosticați, în timp ce 10% dintre cei afectați sunt diagnosticați prenatal și doar 25% sunt diagnosticați în prepubertate și pubertate sau la vârsta adultă [4]. Astfel, SK este adesea nediatagnosticat și rareori presupus înainte de pubertate.

Scopul acestei lucrări este de a studia particularitățile polimorfismului clinic și citogenetic în SK, în diferite faze ale copilăriei și adolescenței, începând cu cele mai timpurii perioade de dezvoltare ontogenetică, pentru a ajuta la realizarea unui diagnostic precoce și inițierea unor măsuri de ameliorare a dezvoltării acestor copii. În vederea atingerii scopului definit, au fost formulate următoarele **obiective**:

- Diagnosticarea cât mai timpurie a subiecților cu SK începând cu cele mai precoce perioade ontogenetice de dezvoltare: prenatală, neonatală, prepubertară și pubertară;
- Identificarea diversității formelor citogenetice în SK și corelațiile acestora cu manifestările fenotipice;
- Determinarea incidenței formelor citogenetice în sindromul Klinefelter;
- Elaborarea algoritmului genetic pentru evaluarea pacienților cu SK în vederea optimizării metodelor de profilaxie și diagnostic genetic.

Material și metodă

Studiul a constat din analiza retrospectivă și prospectivă a unui eșantion de peste 84 de băieți de vârstă pediatrică cu elemente clinice sugestive pentru sindromul Klinefelter. Selecția inițială a pacienților s-a bazat pe prezența diferitor semne evocatoare precum: anomalii de

dezvoltare ale organelor genitale externe, băieți cu sindroame plurimalformative ce asociază hipogonadism, ginecomastie, tulburări de comportament, retard cognitiv-verbal, întârziere pubertară, talie înaltă, disproporțională, precum și nou-născuți de sex masculin cu dismorfisme craniofaciale, anomalii de dezvoltare a sistemului genital, hipospadias, criptorhism, hernie inghinală, retard în dezvoltare, examinați în cadrul consultului medico-genetic de la Centrul Național de Sănătate a Reproducerii și Genetică Medicală (CNSRGM) în perioada anilor 2007-2012.

În lotul de studiu au fost incluși 32 de copii cu sindrom Klinefelter cu vârsta de până la 18 ani diagnosticați clinic și confirmați citogenetic prin cariotipare standard. Analiza citogenetică, care a inclus studiul cariotipului din culturile limfocitelor sângelui periferic, a determinat cinci variante citogenetice de bază ale sindromului Klinefelter: 1. *forma clasică - aneuploidia 47,XXY*; 2. *forma mozaică - 47,XXY/46,XY*; 3. *variante cu linii celulare uniforme și cromozomi sexuali supranumerari - 48,XXYY, 49,XXXXY*; 4. *variante cu anomalii structurale ale cromozomilor autozomali - 47,XXY,inv(5)*; 5. *alte forme citogenetice - varianta sindromul Klinefelter asociat cu translocăție robertsoniană - 47, XXXY, rob (13:14)*.

Pentru diagnosticarea cât mai timpurie a subiecților cu sindrom Klinefelter și evaluarea acestora pe parcursul etapelor de dezvoltare a fost elaborată și utilizată *Fișa de evaluare și diagnostic genetic* care a facilitat procesul investigațional. Aceasta a inclus date privind evaluarea medico-genetică, anamneza eredocolaterală furnizate, în mare parte, de către mame și/sau alți membri ai familiei copiilor.

În timpul consultului medico-genetic al subiecților cu suspjecție la sindromul Klinefelter a fost colectată informația necesară din datele anamnestice care a permis alcătuirea pedigree-ului, arborelui genealogic al fiecărei familii. În baza datelor anamnestice (anamneza eredocolaterală, obstetricală), datelor de laborator, rezultatelor testelor genetice (testul Barr și analiza citogenetică (cariotiparea)) a fost stabilit diagnosticul definitiv la copiii din lotul de studiu.

Toți băieții cu suspjecție la sindromul Klinefelter au fost supuși unui complex de metode de diagnostic, precum: testul Barr, cariotiparea, profilul hormonal. Astfel, testul Barr informativ în prima etapă de examinare și diagnostic a fost pozitiv în toate cazurile. Metoda citogenetică (cariotiparea) a fost aplicată folosind preparate cromozomiale de metafază ale limfocitelor sângelui periferic în conformitate cu procedura standard și studiul cromozomilor după metoda de bandare G.

Rezultate și discuții

Analiza prospectivă și retrospectivă a eșantionului de 84 de băieți de vârstă pediatrică cu elemente clinice sugestive pentru sindromul Klinefelter s-a bazat pe prezența diferitor manifestări clinice, precum: dismorfisme craniofaciale, hernie inghinală, retard în dezvoltare, anomalii de dezvoltare ale organelor genitale externe - hipospadias peno-scrotal, micropenis, testiculi mici, absenți bilateral, care sugerau o disgenezie gonadică, criptorhidism; sindroame plurimalformative ce asociau hipogonadism, ginecomastie, tulburări de comportament, retard cognitiv-verbal, întârziere pubertară, talie înaltă și disproporțională.

Testul cromatinei X a fost efectuat la toți pacienții incluși în studiu, iar rezultatul testului Barr a fost pozitiv și anormal în 32 cazuri de copii diagnosticați cu sindromul Klinefelter și a relevat în majoritatea cazurilor un corpuscul Barr, mai rar (în cazul polisomiilor X) 2 sau 3 corpusculi Barr. Cazurile cu procente mici de cromatină sexuală corespundeau mozaicurilor cromozomiale cu o linie 46,XY. Pentru confirmarea diagnosticului definitiv s-a efectuat analiza citogenetică pentru aprecierea cariotipului și formei citogenetice a SK.

Cea mai frecventă anomalie cromozomială diagnosticată la pacienții cu sindromul Klinefelter a fost trisomia liberă omogenă 47,XXY (27 cazuri - 84,5%), urmată de formele: mozaică (47,XXY/46,XY: 1 caz - 3,1%), polisomiile X-Y (variante 48,XXYY: 1 caz - 3,1% și pentasomia - 49,XXXXY: 1 caz - 3,1%) și variantele cu anomalii structurale ale cromozomilor

autozomali (47,XXY,inv(5): 1 caz – 3,1%) și cea asociată cu translocăție robertsoniană (47, XXXY, rob (13:14): 1 caz – 3,1%).

Tabelul 1

Distribuția cazurilor de sindrom Klinefelter diagnosticate în anii 2007 – 2012

Sindromul Klinefelter	2007	2008	2009	2010	2011	2012
47,XXY	2	6	3	4	5	7
47,XXY, inv (5)	1					
47,XXXY, rob (13; 14)		1				
47,XXY/46,XY					1	
48,XXYY				1		
49,XXXXY			1			
Total	3	7	4	5	6	7

Băieții cu sindromul Klinefelter, forma clasică, aneuploidia 47 XXY au un fenotip clinic specific care se caracterizează în principal prin: anomalii de dezvoltare ale organelor genitale externe - hipospadias peno-scrotal, micropenis, testicule mici, absenți bilateral, hipogonadism, ginecomastie bilaterală, hernie inghinală, întârziere pubertară, talie înaltă și disproporțională, precum și unele dismorfisme craniofaciale, diverse tulburări de comportament, retard cognitiv-verbal, dificultăți de adaptare psiho-socială etc.

Manifestările clinice în alte forme citogenetice ale pacienților cu SK au fost:

1 Varianta 47,XXY,inv(5): retard mental ușor spre moderat, tulburări de limbaj cu retard cognitiv-verbal, dezvoltarea motorie lentă, dereglări de coordonare, comportament imatur, statura normală, dismorfism cranio-facial (epicant, hipertelorism, buze proeminente), hipogonadism, ginecomastie (33-50%), micropenis, clinodactilie și sinostoza radioulnară;

2 47, XXXY,rob(13;14): retard mental moderat, caractere sexuale secundare deficitare, statură joasă, trăsături faciale dismorfice cu microcefalie, ușor prognatism, anomalii osoase: brahidactilie, clinodactilia degetului V la maini bilateral, cifoză toracică, scolioză, deficit de atenție și tulburări de comportament;

3 47,XXY/46,XY: retard mental ușor spre moderat, tulburări ale comportamentului socio-afectiv, statură înaltă, trăsături faciale dismorfice, ginecomastie și hipogonadism.

4 Varianta 48,XXYY: retard mental moderat, talie înaltă, aspect eunuoid, păr rar, ginecomastie, picioare lungi, subțiri, hipogonadism hipergonadotrop și testicule mici;

5 Varianta 49, XXXXY: se caracteriza prin triada clasică: retard mental moderat spre sever, sinostoza radioulnară și hipogonadism hipergonadotrop. Alte caracteristici clinice includeau retardul cognitiv-verbal sever, problemele de comportament, masa corporală scăzută la naștere, statură joasă, dismorfisme faciale (facies grosier, hipertelorism, epicant, prognatism), ginecomastie, malformații congenitale de cord, anomalii scheletale (genu valgus, pes cavus, clinodactilia degetului mic), hipotonie musculară, hiperextensibilitatea articulară, anomalii ale organelor genitale, criptorhidism, testicule mici în formă de „bob de mazăre”, micropenis, infantilismul caracteristicilor sexuale secundare.

Evaluarea datelor examenului clinico-genealogic și manifestărilor fenotipice au permis identificarea particularităților polimorfismului clinic la copii cu sindrom Klinefelter în diferite perioade de dezvoltare ontogenetică: perioada prenatală, neonatală, prepubertară și pubertară.

Diagnosticarea subiecțiilor cu sindromul Klinefelter poate fi efectuată cunoscând particularitățile manifestărilor clinice în dependență de perioada de dezvoltare ontogenetică. Astfel, în perioada prenatală numai un procent mic de feteți cu SK sunt diagnosticați prenatal, atunci când se efectuează amniocenteza din cauza vârstei materne avansate. Deoarece efectul vârstei mamei este mai slab în SK comparativ cu alte anomalii cromozomiale, cum ar fi sindromul Down, diagnosticul prenatal al SK este, în principal, o descoperire întâmplătoare.

Până în prezent nu s-au găsit careva markeri ecografici caracteristici pentru diagnosticarea prenatală prin examenul ecografic al SK, ceea ce înseamnă că nu există nici o modalitate eficientă de screening prenatal al gravidelor, decât analiza citogenetică a cariotipului fetal efectuată prin amniocenteză. S-a observat că SK poate fi diagnosticat prenatal întâmplător, în lipsa unor semne ecografice și biochimice sugestive (screening-ul biochimic - triplu test) pentru SK, iar frecvența lor crește odată cu vârsta maternă.

Beneficiul identificării prenatale al SK constă în principal în posibilitatea de a pregăti părinții pentru nașterea unui copil cu asemenea afecțiune și la recomandări, întreruperea sarcinii și planificarea unei sarcini ulterioare pentru nașterea unui copil sănătos. În cazul diagnosticării prenatale a SK, părinții vor avea posibilitatea de a:

- iniția copilului bolnav de SK terapia necesară, în timp optimal și cât mai curând posibil, în vederea optimizării dezvoltării educaționale și ameliorării comportamentului și dezvoltării cognitiv-verbale;
- promova activitatea fizică în scopul ameliorării funcției motorii;
- monitoriza dezvoltarea pubertară, conlucrând cu alți specialiști pentru tratamentul endocrinologic și neurologic;
- planifica împreună cu un psiholog perioada optimă de informare a pacientului despre problema de sănătate pe care o are sau în situația când cuplul decide să întrerupă sarcina acordarea unui suport psihoemoțional.

Cu toate acestea, unele aspecte ale diagnosticului prenatal rămân a fi controversate din cauza că circa 70% dintre sarcinile cu sindromul Klinefelter diagnosticate prenatal se finalizează cu întreruperea sarcinii după indicații medicale. În situațiile când diagnosticul SK nu se face prenatal se micșorează procentul diagnosticării acestuia postnatal, sau în primii 10 ani de viață. Circa 75% dintre persoanele de sex masculin cu SK nu vor fi diagnosticate în perioada prepubertară.

Tabelul 2

Particularitățile polimorfismului clinic în sindromul Klinefelter

Caracteristici	Nou-născut	Prepubertate	Pubertate
Masa corporală mică la naștere	+/-		
Dismorfism cranio-facial	+/-	+/-	+/-
Insuficiență gonadică	+/-	+	+
Micropenis, testicule mici	+	+	+
Hipospadias peno-scrotal	+	+/-	+/-
Criptorhidism	+	+/-	+/-
Hernie inghinală	+	+/-	
Ginecomastie		+	+
Talie înaltă și disproporțională		+	+
Retard mental		+	+
Tulburări de comportament		+	+
Malformații congenitale de cord	+/-	+/-	+/-

Particularitățile polimorfismului clinic în perioada neonatală. La naștere, nou-născuții de sex masculin rareori prezintă manifestări clinice, iar diagnosticul SK la această etapă nu este caracteristic. Cu toate acestea, unele malformații congenitale ocazional, au fost raportate ca fiind mai frecvente la SK decât la băieții sănătoși. Cele mai frecvente sunt: anomaliile de dezvoltare a organelor genitale externe, cum ar fi micropenisul, criptorhidia, hipospadias, sau alte tipuri de malformații: palatoschizisul, clinodactilia degetului mic și hernia inghinală. Unii copii pot prezenta un grad variabil de hipotonie: tonusului muscular este redus într-un procent

ridicat de pacienți examinați. Depistarea acestor caracteristici fenotipice și manifestări clinice ar trebui să motiveze medicii pentru indicarea testului Barr și cariotipării la copii.

Particularitățile polimorfismului clinic în copilăria fragedă. Copiii cu SK au un fenotip variabil fără un anumit dismorfism cranio-facial caracteristic, de aceea ei sunt, de obicei, greu de distins de alți băieți cu cariotip normal. Copii cu cariotipul 47,XXY pot prezenta un hipogonadism, iar reducerea creșterii penisului în copilăria timpurie poate indica deficitul de androgeni. Dintre alte manifestări se constată criptorhidia, hipostadias și hernia inghinală.

Particularitățile polimorfismului clinic în perioada prepubertară. În perioada preșcolară și școlară copilul cu SK prezintă dificultăți de învățare, deficit cognitiv-verbal, tulburări de limbaj, dificultăți de vorbire și probleme de ortografie, citire și matematică. Adesea se observă un grad variabil de dificultăți în exprimarea sentimentelor și de socializare. În acest sens, copiii cu SK prezintă un risc mai mare de tulburări de comportament și probleme psihologice, decât băieții normali de aceeași vârstă. Diagnosticarea precoce a sindromului este importantă, deoarece permite identificarea rapidă a problemelor cognitiv-verbale și a dificultăților comportamentale, care necesită terapie de corecție individualizată și suport educațional adecvat. Anomaliile genitale asociate în SK sunt raportate sporadic și acestea nu sunt menționate ca acuze de bază ale afecțiunii în această perioadă. Totuși, în perioada prepubertară se constată semne ale dezvoltării pubertare întârziată sau incomplete, asociate cu o talie mai înaltă și o disproporționalitate a membrilor inferioare în raport cu trunchiul.

Diagnosticarea SK în copilărie oferă avantaje importante:

- inițierea precoce a psiho-corecției și dezvoltării limbajului;
- prevenirea tulburărilor de comportament și izolării sociale;
- monitorizarea copilului și susținerea lui în perioada peripubertală;
- o mai bună gestionare a acestor pacienți în timpul pubertății, conservarea fertilității și inițierea tratamentului de substituție cu androgeni înaintea apariției simptomelor de hipogonadism.

Particularitățile polimorfismului clinic în perioada pubertară. Debutul pubertății la băieții cu SK este, de obicei spontan și are loc la vârsta obișnuită. Cu toate acestea, începând cu adolescența, testiculele rămân a fi mici, nedezvoltate și nu ajung niciodată dimensiunile normale. Începutul pubertății este convențional definit ca atingerea unui volum testicular de 4 ml. La subiecții cu SK volumul testicular, în general, se oprește la aproximativ 4-5 ml. Anumite modificări tubulare, cum ar fi apoptoza celulelor germinale și scleroza și hialinoza tubilor seminiferi au loc într-un stadiu intermediar de pubertate [5].

Trăsăturile fenotipice la copiii cu SK capătă un aspect eunocoid, se dezvoltă ginecomastia. Ginecomastia este cauzată de dezechilibrul între receptorii de estrogen și receptorii pentru hormonii androgeni, ceea ce duce la acțiunea excesivă a estrogenului asociată cu deficitul de androgeni sau o combinație a acestor efecte. Cu toate acestea, dezvoltarea ginecomastiei unilaterale sau bilaterale ar putea fi una dintre cele mai frecvente acuze, care îi determină pe băieți și părinții lor să consulte un medic. Datorită acestor manifestări clinice caracteristice SK în perioada pubertății poate fi mai ușor depistat.

Diagnosticul în pubertate are următoarele avantaje importante:

- prevenirea consecințelor pe termen lung a insuficienței gonadice;
- ameliorarea tulburărilor de comportament și dezvoltării cognitiv-verbale;
- dezvoltarea identității psihologice și sexuale;
- prevenirea infertilității, dacă este posibil, prin crioconservare de țesut testicular la pubertate precoce și cât mai curând a probelor de material seminal ce conține un număr foarte redus de spermatozoizi;
- prevenirea semnelor și simptomelor sindromului metabolic.

Studiul realizat ne-a permis să adaptăm și să utilizăm în cadrul consultului medico-genetic algoritmul de diagnostic al sindromului Klinefelter.

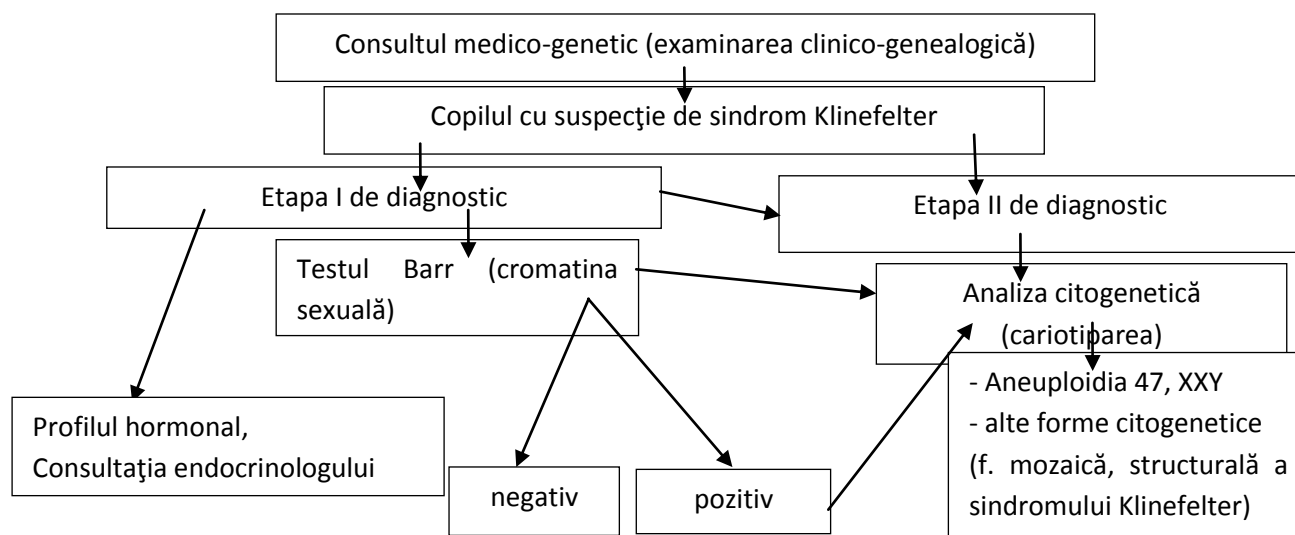


Figura 1. Algoritm de diagnostic în sindromul Klinefelter

Etapele algoritmului prezentat au facilitat diagnosticarea copiilor cu sindromul Klinefelter care s-au adresat pentru consult medico-genetic.

Reieșind din cele menționate, conchidem că atât în perioada copilăriei fragede, cât și în cea prepubertară există semne clinice, care ar putea sugera timpuriu diagnosticul sindromului Klinefelter la copii. Totuși, datele cercetării noastre denotă că majoritatea pacienților cu sindrom Klinefelter au fost diagnosticați în perioada de pubertate (23 cazuri – 71,9%), 6 pacienți (18,7%) - prepubertar, și doar 3 pacienți (9,4%) - în perioada copilăriei fragede. Aceste rezultate sunt datorate faptului că, manifestările clinice caracteristice SK, precum: întârzierea pubertară, tulburările de limbaj cu retardul cognitiv-verbal, comportamentul imatur, statura înaltă, hipogonadismul, ginecomastia etc., devin evidente și se constată mai frecvent în perioada de pubertate.

Concluzii

1. Particularitățile manifestărilor clinice la băieții cu sindromul Klinefelter au un fenotip variabil și sunt corelate de forma citogenetică a patologiei cromozomiale.

2. Efectuarea testului Barr, pozitiv în toate cazurile, poate sugera timpuriu diagnosticul SK. Analiza cromatinei sexuale trebuie efectuată de rutină, ca test de screening la toți băieții cu suspecție de SK.

3. Cea mai frecventă anomalie cromozomială diagnosticată la pacienții cu sindromul Klinefelter a fost trisomia liberă omogenă 47,XXY (27 cazuri - 84,5%), urmată de formele mozaice - 1 caz - 3,1%) polisomiile X-Y (varianta 48,XXYY: 1 caz – 3,1% și pentasomia - 49,XXXXY: 1 caz - 3,1%) și variantele cu anomalii structurale ale cromozomilor autozomali – 47,XXY,inv(5): 1 caz – 3,1% și cea asociată cu translocăție robertsoniană - 47, XXXY, rob (13:14): 1 caz – 3,1%.

4. Majoritatea pacienților cu sindrom Klinefelter au fost diagnosticați în perioada de pubertate (23 cazuri – 71,9%), 6 pacienți (18,7%) - prepubertar, și doar 3 pacienți (9,4%) - în perioada copilăriei fragede.

5. Semnele diagnostice minime la pacienții cu sindromul Klinefelter au fost: hipogonadismul, ginecomastia bilaterală, întârzierea pubertară, talia înaltă și disproporțională, obezitatea.

6. În unele cazuri de sindrom Klinefelter, semnele clinice pot lipsi sau sunt foarte discrete prepubertar, cea mai caracteristică manifestare fiind retardul mental și unele tulburări de comportament.

Bibliografie

1. Stratulat P., Moşin V., Strătilă M., Barbova N., Sprincean M. et. al. Malformațiile congenitale / sub red. Stratulat P. Chişinău, 2011, 128 p.
2. Radicioni AF, De Marco E, Gianfrilli D, Granato S, Gandini L, Isidori AM, Lenzi A. Strategies and advantages of early diagnosis in Klinefelter's syndrome. Oxford Journals. Basic science of reproductive medicine. Volume 16, Issue 6, 2010. - p. 434 – 440.
3. Tüttelmann F, Gromoll J. Novel genetic aspects of Klinefelter's syndrome. Oxford Journals. Basic science of reproductive medicine. Volume 16, Issue 6, 2010.- p. 386-395.
4. Бочков, Н.П. Клиническая генетика / Н.П. Бочков. - М.: ГЭОТАР- МЕД, 2006.- 480 с.
5. Вахарловский, В.Г., Романенко О. П., Горбунова В. Н. Генетика в практике педиатра // Руководство для врачей. Санкт-Петербург: „Феникс”, 2009 - 288 с.
6. Джонс К. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту. Атлас-справочник. Пер с англ. - Москва: «Практика», 2011. - 1024 с.

STRUCTURA ETIOLOGICĂ A ASPIRAȚIILOR DE CORP STRĂIN ÎN CĂILE RESPIRATORII LA COPII

Alina Starostin, Liliana Toma, Valentina Mîtu, Svetlana Sciuca, Ina Garbi, Elena Danu, Lilia Chiosea, Ada Negru
Departamentul Pediatrie USMF „Nicolae Testemițanu”

Summary

The etiology of foreign bodies found during aspiration of the respiratory airways of children

The aspiration of foreign bodies into the respiratory airways in children is an important cause of death and raises the risk of severe pulmonary diseases. The aim of the study was to evaluate the etiological, clinical and endoscopic effects on children undergoing foreign body aspiration. We present a retrospective study of 38 cases of bronchial foreign body in children, who presented in the pulmonary pediatric clinic during 2011-2012 they had a median age of 3.6 years +/- 0.2. Foreign body aspiration frequently is presented as a paediatric emergency and sunflower seeds are the commonest cause.

Rezumat

Aspirația de corpi străini în căile respiratorii la copii este o cauză importantă de deces și are riscuri majore de maladii pulmonare severe. Scopul nostru a fost studierea particularităților etiologice, clinico-evolutive și endoscopice la copiii cu corp străin endobronșic. Se prezintă un studiu descriptiv a 38 de cazuri de corp străin în bronhii la copii cu vârsta de 3,26±0,2 ani. Corpii străini bronșici prezintă o urgență pediatrică frecventă cauzată preponderent de aspirații cu semințe de floarea-soarelui.

Actualitate

Aspirația de corpi străini în căile respiratorii (ACSCR) la copii este o problemă extrem de complexă, cu manifestări clinice variate și care are o rată înaltă în structura morbidității și mortalității infantile, fiind una din cauzele simptomelor respiratorii persistente în practica pediatrică [2]. Această urgență pediatrică se întâlnește mai frecvent la copii sub vârsta de 4 ani, datorită particularităților anatomice specifice copilului de vârstă fragedă: dentiție imatură și imaturitatea mecanismului laringian de protecție. Un rol cauzal important se atribuie și unor