

Examenul probelor reumatice:

ASL-O 200 IU/ml (N), C-proteina reactivă 6 IU/ml (N), Latex – test 16 IU/mml pozitiv

Marherii hepatitelor virale:

HBsAg 0,094/0,156 negativ, Anti-Hbcor sumar 1,191/0,338 negativ, Anti-HCV sumar 0,024/0,350 negativ

Tratament: KINETOFIZIOTERAPIE (m. spatelui, m.brațelor, m.facial, m.oculari), Milgama 1 fiolă i/m peste o zi (N 5), vitamina E 100mg x 2ori pe zi (1 lună), Elikar 4 ml x 2 ori/zi după masă (1 lună), Magnerot 1 pastilă x 2 ori/zi seara (1 lună).

Concluzie

Distrofie ereditară progresivă forma facio – scapulo – humerală.

Bibliografie

1. Bunch WH, Siegel IM – Scapulothoracic arthrodesis in facio-scapulo-humeral muscular dystrophy. Review of seventeen procedures with three to twenty-one-year follow-up. J Bone Joint Surg Am, 1993 Mar, 75(3), 372-376.
2. Gilchrist JM – Other muscular dystrophies. In: Gilchrist JM, ed. Prognosis in Neurology. Butterworth-Heinemann, 2004, 347-349.
3. Krasnianski M, Eger K, Neudecker S et al – Atypical phenotypes in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy 4q35 deletion. Arch Neurol, 2003 Oct, 60(10), 1421-1425.

ENCEFALOPATIA TOXICOINFECȚIOASĂ LA SUGAR

Victoria Grosu, Ana Cebotari, Ninel Revenco, Galina Gorbunov

Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testimțanu”

Summary***Toxicoinfection encephalopathy in infants***

Toxicoinfections encephalopathy is a highly unspecific severe condition of the encephalon that appears in the disorders of the blood circulation and liquid- dynamic one in encephalon. It presents a clinical case of 6 month girls who was admitted to the IMSP with toxicoinfection encephalopathy diagnosis and hypertensive syndrome. She was hospitalized in the somatic resuscitation department being rendered required medical assistance. Medical laboratory investigations and the necessary treatment where performed, the situation has been monitored closely. After relieving the child's condition, the patient was discharged.

Rezumat

Encefalopatia toxicoinfecțioasă este o afecțiune nespecifică extrem de gravă a encefalului, care apare în urma tulburărilor circulației sangvine și licvorodinamice în encefal. Se prezintă un caz clinic a unei fetițe de 6 luni care a fost internată în IMSP Centru mamei și copilului cu diagnosticul de encefalopatie toxicoinfecțioasă și sindrom hipertensiv. A fost internată în secția de reanimare somatică unde i sa acordat asistența medicală necesară, sau efectuat investigații de laborator și tratamentul necesar. Situația a fost monitorizată îndeaproape, după ameliorarea stării copilului pacienta a fost externată.

Actualitatea

Encefalopatia toxicoinfecțioasă reprezintă reacția nespecifică a encefalului în infecțiile respiratorii acute care se dezvoltă în urma tulburarilor hematoxicvorodinamice și acțiunii alergice

nespecifice a produselor metabolice ale agenților patogeni. Etiologie: cauze infecțioase - Infecții virale, infecții bacteriene, infecții cu germeni atipici: Mycoplasma, Chlamidia) parazitoze, micoze. Factori infecțioși (virali, bacterieni, micști), infecții intestinale. Factori patologici premorbizi - Patologia perinatală SNC, trauma intracerebrală intranatală, asfixia intrauterină, prematuritate, sindroamele clinice în neurotoxicoză, sindroamele cerebrale - hipertermie, insuficiență neurohormonală, sindroamele somatice- insuficiența respiratorie în insuficiența cardiovasculară, insuficiența hepatică, insuficiența renală, insuficiența suprarenalelor, insuficiența hematopoetică.

La copilul sugar pot fi tulburări neurologice ce se clasifică în următoarele: Gradul I starea de conștiință - excitație psihomotorie, somnul - superficial cu întreruperi, convulsiile-starea preconvulsivă/clonice, pupilele îngustate moderat, nervii cranieni-fără patologii, hiperchinezele-tremuratură extremitatilor, tulburări bulbare-lipsească, tonus muscular-majorat, fontanela mare-usor tensionată, semene meningiene-redoare occipitală, tulburări vegetative-hipertermie, apoi paliditate. Gradul II Starea de conștiință-inhibiție pînă la stopor, somnolența pronunțată, convulsiile tonico clonice, repetate, pupilele-mioză, fotoreacție nervii cranieni-rar perechea III-IV, hiperchinezele- tulburări de coordonare, tulburări bulbare-rare ori după convulsii, tonus muscular -diminuat, fontanela mare -diminuată, semnele meningiene -moderat, pronunțate, tulburări vegetative-hiperhidroză acrocianoză, cianoză. Gradul III-starea de conștiință soopor coma, somnul-soopor coma, convulsiile-tonicoclonice/status, pupilele-mioză sau midriază, nervii cranieni III, IV, VI, VII, IX, hiperchinezele nu-s caracteristice, tulburări bulbare-caracteristice, tonus muscular- pronunțat diminuat, fontanela mare hipotonă, nu pulsează, semele meningiene-pronunțate sau dispar, tulburări vegetative-hipertermie/hipotermie.

Apariția și evoluția encefalopatiei toxicoinfecțioase este însoțită de câteva sindroame clinice. Ele se manifestă printr-un grad diferit de pronunție, independent de etiologia maladiei, cu toate ca agentul toxic și localizarea procesului patologic în diferite organe pot influența tabloul clinic. Eliminarea sindromului clinic principal e necesară, în primul rînd, pentru acordarea ajutorului medical urgent și adecvat.

Sindroamele principale ale encefalopatiei toxicoinfecțioase pot fi devizate în „preponderent cerebrale” și „preponderent somatice”. Dintre sindroamele cerebrale mai importante sînt: hipertermic, convulsiv, hipertensiv-hidrocefalic, meningial, de insuficiență neurohormonal imuna. Dintre sindroamele somatice mai frecvent se întîlnesc următoarele: de insuficiență respiratorie, de insuficiență cardiovasculară, de insuficiență hepatică, de insuficiență renală, de insuficiență suprarenală, trombohemoragic.

Sindromul hipertermic este cel mai frecvent sindrom clinic al encefalopatiei toxicoinfecțioase. Pe fondul hipertermiei se desfășoară manifestări clinice cu implicare în procesul patologic a tuturor organelor și sistemelor. Stările febrile sînt reacții biologice de protecție, avînd o importanță pozitivă. Reacțiile pozitive se întîlnesc frecvent la copii de vîrsta fragedă, deoarece la ei înca nu sînt deplin maturizate centrele de termoreglare. Hipertermia nu are rol protectiv pentru organism, deoarece sub acțiunea ei se produce intensificarea metabolismului și creșterea necesității de oxigen. Spre deosebire de stările febrile, hipertermia este cu greu sau deloc jugulată la administrarea de antipiretice.

Un alt sindrom des întîlnit este sindromul convulsiv. Acesta reprezintă reacția nespecifică universală a organismului la acțiunea factorilor extremali, care, de regula, e însoțită de pierderea conștiinței și contractia diferitor grupe de mușchi. Stările convulsive la copii se întîlnesc destul de frecvent.

În encefalopatia toxicoinfecțioasă la sugar include următoarele etape de asistență medicală spitalicească cu administrarea următoarelor remedii: terapia anticonvulsivă, antibioticoterapia, corticoterapia, și administrarea diureticilor.

Una din complicațiile encefalopatiei toxicoinfecțioase este sindromul hipertensiv. Tabloul clinic al sindromului hipertensiv diferă în funcție de vârsta copilului, simptomul cardinal al bolii

fiind cefaleea. Alte simptome sugestive ce nu pot fi descrise de copilul mic, dar interpretabile de către medic sunt: convulsiile, varsaturile, creșterea perimetrului cranian (detectabila cu panglica centimetrică) și semne oculare precum scăderea acuității vizuale.

La sugar este caracteristică starea de *agitatie* sau *alterarea stării de constiență* (coma de diferite grade de profunzime) însoțită de modificări ale semnelor vitale, tulburări ale ritmului cardiac (*bradicardie* – scăderea ritmului cardiac sub 60 de pulsații pe minut), *convulsii*.

Diagnosticul de presiune intracraniană este confirmat paraclinic cu ajutorul computer-tomograf (CT).

Clasificarea hipertensiunii intracraniene :

1. Acut (instituită în câteva *ore* sau *zile*);
2. Cronic (cateva *saptamani*)

Hipertensiunea intracraniană poate apărea prin creșterea spațiului din exteriorul creierului și prin creșterea volumului componentelor din interiorul creierului (lichidul cefalo-rahidian patul vascular substanța cerebrală). Creșterea volumului unei singure componente, poate fi compensată. Sindromul de hipertensiune intracraniană apare atunci când sunt implicate mai multe componente și nu mai intervine compensarea.

Mecanismele prin care apare boala:- edemul cerebral acut , ce pot fi de mai multe tipuri Citotoxic, vasogenic, interstitial – crește volumul sângelui cerebral, – crește cantitatea de LCR prezența de mase intra- sau extraparenchimotoase.

Simptome și diagnostic .

Clinic sindromul de hipertensiune intracraniană depinde de vârsta, de apartența, și de rapiditatea instalării. La nou- născut și sugar cutia craniană are suturile deschise, deci este compensată. La copilul mai mare, semnele apar mult mai rapid decât la sugar. Simptomele afectării sunt următoarele: - cefalee recent instalată, agravată progresiv, la care se mai adaugă și varsaturile cerebrale (matinale, fără greață, ameliorează cefaleea printr-un mecanism de deshidratare acută) -tulburări de vedere tranzitorii La sugar apare: refuzul alimentației, iritabilitatea, varsaturile sau chiar letargia și coma (debut brusc).

Examenul neurologic: *La copilul mai mic de 3 ani* se întilnește urmatorul tablou clinic: *cresterea perimetrului cranian* (este mai mare cu 2 Deviații Standard) este un semn caracteristic sugarului, fiind foarte sugestiv pentru diagnosticul de hidrocefalie. În condiții normale perimetrul cranian crește cu 2 cm pe luna în primele 3 luni de viața, iar în următoarele 3 luni cu câte 1 cm pe lună. După vârsta de 6 luni se mărește cu 0,5 cm lunar. Întârzierea închiderii fontanelei anterioare (după 18 luni) este considerată un semnal de alarmă. Simptomatologia mai cuprinde: *dehiscenta suturilor* (1-2mm), fontanela (anterioară și posterioară) aproape unite și sunt „în tensiune”, *ochii sunt „apus de soare”* , *crize de convulsie* , *regres psiho-motor*, *reflexe anormale*. În formă severă apare *alterarea stării de constiență*, *stop cardio-respirator* și *edem cerebral acut*, acesta fiind cea mai frecventă cauză de deces.

La copilul mai mare 3 ani craniu este mai puțin extensibil. La examenul fundul de ochi (FO) se evidențiază edem papilar (strabism convergent, diplopie omonimă; și limitarea mișcărilor de lateralitate ale globilor oculari) . Cefaleea este intermitentă initial, apoi continuă și rezistentă la tratament, însoțită de varsatură. Deplasarea structurilor intracraniene este percepută ca o senzație de durere, cu precădere dimineata la trezire, se agravează în timpul manevrelor care produc hipertensiunea intracraniana (schimbarea bruscă de poziție , tuse , defecare) . Un alt semn primordial al hipertensiunii intracraniene sunt *crizele convulsive*, acestea sugerând o suferință cerebrală difuză sau suferindă locală determinată de leziunea cerebrală. Uneori există *sindrom meningeal*, *sindrom de hipertensiune intracraniană pseudomeningeal* în tumorile de fosa posterioară), *sindrom vestibular* (cu nistagmus, acesta fiind un fenomen spontan sau provocat, congenital sau dobândit , caracterizat prin mișcări involuntare și sacadate ale ochilor, de mica amplitudine, de cele mai multe ori orizontale, dar uneori verticale sau circulare), tulburări de tonus muscular (torticolis, acesta fiind o contracție puternică și dureroasă a

muschilor gâtului, care limitează mișcările de rotație a capului). Examenul paraclinic ajută la confirmarea diagnosticului de sindrom de hipertensiune intracraniană . Examenul fundului de ochi evidențiază staza papilară, edem papila, hemoragie retiniana, exudat retinian.

Prezentare de caz clinic. Se prezinta un caz clinic al unei fetite de 6 luni din mediu rural, se internează în IMSP Centru mamei și copilului în secția de reanimare somatică de urgență cu diagnosticul de prezentare: Encefalopatie toxica infecțioasă și sindrom hipertermic

Antecedente personale fiziologice : copilul nascut la II sarcină, II naștere la termen , per vias naturalis la 40 saptamini masa fatului 3.200 , 1-52, a tipat imediat , a fost externată a 3 zi. Alimentația la sîn + amestec Nestogen . Sa dezvoltat armonios pîna în prezent, după nastere a fost vaccinată, la 2 și 4 luni, a fost vaccinată conform calendarului de vacini. Anamneza bolii. Din spusele mamei copilul se consideră bolnav de 3 zile după ce a fost botezat, a aparut febra 39 care nu ceda la Suprastin, Paracetamol, Norofen. Sa adresat la medicul de familie din localitate unde i sa recomandat să se interneze la Centru mamei și copilului. Examenul clinic obectiv include urmatoarele semne: starea generală gravă condiționată de patologie de bază, febra 39 , fontanela bombată tegumentele palide curate, cianoza usoară perorală și periorbitală , mucoasele umede roz pale, nutriția satisfacatoare, elasticitatea și turgorul țesuturilor scazut semnele de deshidratare lipsesc, tonusul muscular mărit afectatat în extremitați, fontanela 4,5-4,5cm bombată, tensionată, pulsatilă, redoare cefalica absentă istmul faringiana hiperemiat, în pulmoni respirația aspră, raluri nu se percep, zgomotele cordului ritmice atenuate, abdomenul ușor balonat și sensibil la palpare, micțiuni libere adecvate indolore, scaun păstos, neprelucrat galben de 2 ori pe zi.

Programul investigațiilor instrumentale include: EKG, neurosonografia radiografia cutiei toracice. Invetigațiile de laborator: hemoleucograma, coprograma, analiza biochimică urograma. Rezultatele analizelor de laborator: EKG-ritmul sinusal neregulat, fregvența 150 axa electrică a cordului verticala, hiperfuncția ventricolului drept, Neurosonografia- ventricolii laterali la nivelul coarnelor anterioare 4 mm, ventricolul III 5 mm, pe stinga pseudochist 5 mm , arhitectonica creierului –conturată, sulcus interemisferic 2 mm, spațiul subarahnoidian frontal 2mm, apeductele deschide. Radiografia cutiei toracice- Desen pulmonar intensificat cu structuri reduse, în regiunea mediobazala. Bronhopneumonie bilaterală. Cordul normal in dimensiuni. Investigații de laborator. hemoleucograma hemoglobina 120, eritrocite 3,8 indicele de culoare 9,36 , Leucocite 3,8, VSH 7. Examenul biochimic- proteina totala 55,7 ureea 2,4, creatinina 0,055 bilerubina totala 5,8 bilerubina conjugată 0 bilerubina libera 5,8 Glucoza 4,02 , ALAT 26 , ASAT 29 , Potasiu 6,86, Sodiu 137,2, Ca 1,98, Protrombina 88, Fibrinogenul 3,77 Coprograma-la examenul coprologic nu sau constatat helminți. Urograma- Culoarea –galbena reactia –acidă, transparenta-transparent, Epiteliu plat 6-8 în cîmpul de vedere, epiteliu renal 2-3 în cîmpul de vedere .

Concluzii

Particularitățile encefalopatiei toxicoinfecțioase la copilul sugar se definește prin apariția sindromului hipertensiv, sindrom de intoxicație poliorganică ceea ce influențează dramatic evoluția maladiei și a starii clinice a pacientului. Factorii etiologici declanșatorii în encefalopatia toxicoinfecțioasă la copii sugari sînt cei infecțioși sau mai fregvent virali sau în asociere cu infecțiile bacteriene. Evolutia simptomelor clinice depinde de gradul viremiei și de disiminrea infecției bacteriene. Recunoasrerea precoce a semnelor clinice ale infecției virale sau bacteriene favorizează prevenirea evoluției, a complicațiilor severe și facilitează un prognostic favorabil al veții copilului de vîrstă fragedă.

Bibliografie

1. Dolghii N. Encefalopatia toxicoinfecțioasă acuta la copii principii generale de diagnostic, profilaxie și tratament Chișinău 1996

2. Ilinciuc I., Gherman D., Gavriluc M. Encefalopatia toxicoinfecțioasă acută la sugari Chișinău 2001
3. Anale științifice ediția VI vol. V (pag.396).
4. <http://medplace.info/index.php/ro/s/sindromul-hipertensiv-hidrocefalic>

PARTICULARITĂȚI CLINICO-EVOLUTIVE ALE FIBROZEI CHISTICE LA SUGARI ȘI COPII DE VÂRSTĂ FRAGEDĂ

Ana Guragata, Ala Jivalcovschi, Tatiana Casâmov, Oxana Turcu
Departamentul Pediatrie USMF "Nicolae Testemițanu"
IMSP IMC Clinica "Emilian Coțaga"

Summary

Peculiarities of cystic fibrosis evolution in infants and children

Cystic fibrosis (CF) is an autosomal recessive genetic disorder that affects most critically the lungs, and also the pancreas, liver, and intestine. Clinical-evolutive assessment of CF in infants and young children is the most important for early diagnosis. A retrospective clinical study of 38 CF patients, hospitalized in the last decade in the Department of Malnutrition was performed. Evolutionary peculiarities of CF in infants have shown the prevalence of clinical signs of impaired digestive tract and varying degrees of malnutrition. Signs of broncho-pulmonary injuries and respiratory infections with aggressive germs were predominant in children older than 12 months. Clinical manifestations of lung and digestive injury with failure to thrive are three clinical signs for suspicion of CF diagnosis in early age.

Rezumat

Fibroza chistică (FC) este o tulburare genetică autozomal recesivă, care afectează preponderent sistemul pulmonar, pancreasul, ficatul și intestinul. Evaluarea clinico-evolutivă a FC la sugari și copiii mici este momentul cel mai important pentru diagnosticarea precoce a maladiei. A fost efectuat un studiu clinic retrospectiv pentru 38 de pacienți cu FC, internați în ultimul deceniu în cadrul secției de malnutriție. Particularitățile evolutive ale FC la sugari au demonstrat prevalența semnelor clinice ale tractului digestiv și diferit grad de malnutriție. Semne de infecții bronho-pulmonare cu germeni agresivi au predominat la copiii mai mari de 12 luni. Manifestările clinice pulmonare și ale afectării digestive asociate cu malnutriție sunt trei semne clinice de suspexie a diagnosticului de FC la vârstă fragedă.

Actualitate

Fibroza chistică (FC) este una din cele mai frecvente patologii ereditare cu afectare poliorganică, caracterizată printr-o heterogenitate genetică și polimorfism clinic [3, 9]. Este o afecțiune monogenică, cauzată de anomalia primară a genei CFTR (*Cystis Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator*), caracterizată prin afectarea glandelor exocrine din organele vitale și, de obicei, cu o evoluție gravă și prognostic nefavorabil [3, 5, 9].

Scopul lucrării a constituit evaluarea particularităților clinico-evolutive ale FC la sugari și la copiii de vârstă fragedă în ultimul deceniu.

Materiale și metode

Pentru realizarea obiectivelor stabilite, a fost realizat un studiu clinic retrospectiv, pe un lot de 38 pacienți cu FC, internați în secția de malnutriție, IMSP IMC Clinica "Em. Coțaga" în ultimul deceniu.

Pentru fiecare pacient a fost respectat un protocol clinic unificat, ceea ce a permis monitorizarea datelor clinico-evolutive ale maladiei.