



Institutul Național pentru Sănătatea
Mamei și Copilului
"Alessandrescu-Rusescu" București

VOLUM DE ABSTRACTE

ZILELE ANUALE ALE INSTITUTULUI
NAȚIONAL PENTRU SĂNĂTATEA MAMEI
ȘI COPILULUI "ALESSANDRESCU-RUSESCU"



2019

21-23 noiembrie
București, Hotel Pullman

București • 2019

ISBN 978-973-0-30814-3

VOLUM DE ABSTRACTE
OBSTETRICA – GINECOLOGIE

MANAGEMENTUL IN SINECHIILE UTERINE- PREZENT SI PERSPECTIVE

Prof Dr Razvan Socolov, Drd Loredana Himiniuc, Drd Bogdan Toma, Asist univ dr Iona Pavaleanu

Universitatea de Medicina si Farmacia Gr T Popa Iasi

Rezumat- Sinechiile uterine reprezinta o patologie frecventa, mai ales la pacientele cu avrt spontan sau la cerere (15-40% din cazuri), control uterin postpartum (21%) si post chirurgie intrauterina (miomectomie de exemplu, 31-45%), patogenia si managementul acestei afectiuni este inca disputat. Am efectuat o analiza a literaturii recente in vederea identificarii ultimelor recomandari in acest ens.

Material si metode- Am analizat un numar de 31 articole full text identificate cu cuvinte cheie “intrauterine adhesions” in Pubmed in ultimii 10 ani, din totalul de 351 rezultate la cautare. Acestea au cuprins notiuni de patogenie, epidemiologie, diagnostic, tratament si preventie. Au fost in 15 cazuri metaanalize, iar restul case-reports, trialuri randomizate sau studii caz-control, si 2 standarde elaborate de societati profesionale.

Rezultate si discutii- Incidenta in populatia generala este dificil de apreciat, estimata fiind la 0,3-2%. Ea este mai mare pentru populatia infertila (4,6%), si este mult mai mare dupa intreruperile de sarcina de trimestru 1 (21%) sau trimestrul 2 (16%). Mecanismul de producere implica traumatismul endometrului care determina inflamatia si/sau infectia endometrului, care, asociata cu modificari ale sistemelor de reparare, poate explica aparitia si recidiva patologiei. Un rol ar putea avea si influenta microbiotei vaginale conform unui recent studiu, dar si proteine de adezivitate si factori locali de crestere.

Diagnosticul se pune prin histeroscopie, care a devenit “gold standard”, celelalte metode fiind inferioare si recomandata doar adjuvant.

Daca tratamentul ramane histeroscopic in esenta, el este rezervat cazurilor simptomatice. Cat priveste preventia, cele mai eficiente par a fi metodele de bariera anti-adeziva (gelul hialuronic si cel carboximetilcelulozic), in timp ce metodele uzuale (estrogenoterapie, dispozitiv intrauterin, balonas intrauterin, grefa de amnios) nu par a fi utile in proportii semnificative. Noile dezvoltari- utilizarea de celule stem, terapie cu plasma imbogatita autologa, etc, sunt inca in faze incipiente desi prezinta rezultate promitatoare

Cuvinte cheie- sinechii uterine, terapii noi, histeroscopie, infertilitate

ECOGRAFIA AXILEI IN CANCERUL MAMAR

Șerban NASTASIA

Spitalul Clinic “Dr. Ion Cantacuzino”

UMF “Carol Davila” București

Introducere- În cancerul mamar, statusul axilar determină schema terapeutică, in prezența metastazelor axilare, supraviețuirea la 5 ani scazand cu aproximativ 40%. Golden standard-ul în evaluarea axilei este în prezent evaluarea ganglionului santinelă.

Material si metoda- Evaluarea ecografică preoperatorie orientează asupra status-ului axilar. Demonstrarea preoperatorie a metastazelor axilare, prin biopsierea ghidata ecografic face inutilă tehnica ganglionului santinelă și orientează pacienta către tratamentul sistemic.

Rezultate- La pacientele cu cancer mamar operabil, ecografia ajută la identificarea și ghidarea biopsiei ganglionilor mamari suspecți, o procedură percutană puțin invazivă, care evită în aproximativ 15% din cazuri efectuarea inutilă a tehnicii ganglionului santinelă și orientează direct spre disecție axilară completă.

Pentru pacientele cu cancer mamar avansat local, ecografia facilitează identificarea ganglionilor axilari pozitivi și permite îndrumarea pacientelor către tratament sistemic preoperator.

Concluzii- Evaluarea ecografica axilara poate ajuta la identificarea și ghidarea biopsiei ganglionilor axilari suspecți, o procedură percutană puțin invazivă, și orientează direct spre disecție axilară completă.

Cuvinte cheie- biopsie ghidata ecografic, cancer mamar, ecografie axilara

REMODELAREA CERVICALA GESTATIONALA. CERCLAJ. PESAR, PROGESTERON. PENTRU REDUCEREA RISCURILOR NASTERII PREMATURE

*Manuela Russu (1), Ruxandra Stănculescu (2)
Sef Disciplina Obstetrică- Ginecologie “Dr I Cantacuzino”
UMF “Carol Davila” București,
(1) Obstetrică- Ginecologie “Dr I Cantacuzino”
(2) Obstetrică- Ginecologie “Sfântul Pantelimon”*

Rezumat- Modificările structurale –moleculare, biochimice, mecanice de remodelare a colului uterin debutate precoce, cu evoluție progresivă în 4 stadii succesive “softening, ripening, dilation, repair”, paralel cu modificările miometriale, placentare, ale lichidului amniotic impuse de dezvoltarea embriofetală sunt considerate factori de risc de avort tardiv, travaliu prematur, ruptură prematură a membranelor.

Echografii transvaginale seriate, în dinamică la 16- 23săptămâni depistează cu acuratețe prin multiple observații modificările remodelării subtile cervico- istmo/segmentare: sludge, lungimea colului, dilatarea orificiului intern cu funneling: procentaj, forma –T/ Y/V/U/, adâncime și lărgime, aspectul protuberant al membranelor polului inferior, și măsurarea lungimii porțiunii închise a colului restant când membranele polului inferior au aspect de capac de ceas, sunt rupte, sau sângerarea vaginală este activă.

Un col ≤ 25 mm se asociază inflamației intra-amniotice, iar un col ≤ 15 mm la 22- 30 săptămâni crește riscul infecției amniotice.

Suportul mecanic creat colului uterin prin cerclaj/pesar prelungește sarcina unică/multiplă uneori pînă la termen, în avorturi tardive, nașteri premature- istoric/ actuale, discutându-se aplicarea electivă/urgentă- faza inițială /de urgență- în evidența incompetenței cervicale.

Cerclajul este traumatic, impune anestezie; pesarul cervical modern este non-invaziv/ soluție terapeutică dacă cerclajul nu poate fi recomandat/contraindicat.

Studii multicentrice, retrospective/prospective, randomizate, metaanalize le analizează separat/pesarul auxiliar cerclajului

Repausul, tratamentele asociate cu progesteron, tocolitice, corticoizi, antibiotice cresc rata succesului, diferit după variabilele asociate: vârsta gestațională la aplicare, patologia asociată materno- fetală.

Cochrane Database Systematic Review (2010, 2013, 2014) concluzionează eficacitatea procedurilor în sarcina unică față de cazurile fără pesar/cerclaj, fără consens al superiorității vreunei proceduri, lipsa superiorității cerclajului în sarcina multiplă.

Cuvinte cheie- incompetență cervicală, cerclaj, pesar, progesteron

PREGNANCY CERVICAL REMODELLING, PROGESTERONE. CERCLAGE, PESSARY FOR PRETERM BIRTH RISKS REDUCTION

Abstract

Structural changes – molecular, biochemical, mechanical for cervical remodeling with early onset and progressive evolution in 4 successive stages - “softening, ripening, dilation, repair”, parallel with myometrium, placental and amniotic liquor changes imposed by embryo- fetal development incomplete known are appreciated as risks factors for late miscarriage, preterm labour, preterm rupture of membranes.

Serial transvaginal ultrasound at 16- 23 weeks, accurate depicts by multiple observations the subtle cervical- isthmo/segmental remodeling/changes: sludge, cervical length (CL), dilation of internal os with funneling: percentage, form –T/Y/V/U, depth and width, protuberant aspect of the inferior pole membranes, and the measurements of the residual CL which refers to the measurement of closed part of the cervix (canal length), when the membranes of the inferior pole are ruptured, or have the aspect of the hourglass, or when vaginal blood loss is active. A cervix ≤ 25 mm is associated to intra-amniotic inflammation, and when is ≤ 15 mm at 22- 30 weeks the intra-amniotic infection risks are increased.

A mechanical support created by cerclage/pessary for cervical area, or cervical stiffness progesterone induced are prolonging the single/multiple fetuses pregnancy, sometimes to full term in late miscarriages, preterm births- history/actual, being discussed the elective/emergency- initial phase/urgency- when cervical incompetence.

The cerclage is invasive, imposes anesthesia, modern pessary is non-invasive/a therapeutic procedure when the cerclage cannot be recommended/contraindicated.

Multicenter, retrospective/prospective, randomized studies, meta-analysis are analyzing them separately/pesarry adjuvant to cerclage.

Bed rest, associated treatments with progesterone, tocolytics, corticosteroids, antibiotics are increasing success rates, different in associated variables: gestational age when the procedure is accomplished, maternal- fetal associated pathology.

Key words: cervical incompetence, cerclage, pessary, progesterone,

ACTUALITĂȚI PRIVIND FACTORII ETIOPATOLOGICI IMPLICAȚI ÎN DECLANȘAREA NAȘTERII PREMATURE – REVIEW

Ruxandra Stănculescu¹, Oana Toader², Ramona Dragomir², Alexandra Baușic³, Manuela Russu⁴

UMF Carol Davila, București

Sp Clinic Sf. Pantelimon¹

Sp. Clinic Polizu²

Sp Clinic Panait Sârbu³

Sp Clinic Dr I. Cantacuzino⁴

Introducere- În ciuda achiziției de noi rezultate ale cercetărilor privind factorii etiopatologici implicați în declanșarea nașterii premature, incidența acesteia rămâne crescută. Această situație explică rata mare de ocupare a locurilor din secțiile de neonatologie cu nou-născuți prematuri ceea ce creează implicații socioeconomice și afectiv emoționale nedorite pe termen lung. Scopul prezentului review este de a evidenția factorii etiopatologici descoperiți până în prezent cu obiectivul relevării unor noi oportunități de tratament pentru prevenirea nașterii premature.

Material și Metodă- Review-ul are la bază analiza publicațiilor apărute on-line în ultimii 10 ani privind subiectul menționat cu intenția de sistematizare a informațiilor obținute. Criteriile urmărite se referă la clasificarea factorilor recent identificați ca fiind implicați în declanșarea nașterii premature în grupe cu semnificație etiopatologică aparte și la analiza impactului singular și asociat al acestor factori asupra declanșării prematurității.

Rezultate- Multitudinea de factori recent descoperiți ca fiind declanșatori ai nașterii premature este încadrată în mod distinct în 4 grupe de studiu, anume grupa factorilor infecțioși, grupa factorilor implicați în răspunsul inflamator sistemic matern și fetal, grupa factorilor de stres oxidativ, grupa factorilor de modificare vasculară angiogenetică placentară. Prezența infecției este dovedită la 79% din mamele care au născut la vârstă gestațională de prematuritate extremă și este constatată la 25% din totalul nașterilor premature. Ponderea factorilor infecțioși prezenți intraamniotic diferă raportat la starea de integritate a membranelor amniochoriale. Infecțiile periodontale cu *Fusobacterium nucleatum* și/sau *Porphyromonas gingivalis* dețin un rol important în declanșarea prematură a nașterii. Interrelația dintre comunitatea ecologică comensală, simbiotică și patogenă din structurile amniochorideciduale și lichidul amniotic contribuie la inițierea răspunsului inflamator sistemic maternofetal.

Concluzii- Am identificat ca tratamentul de prevenire a prematurității implică combaterea declanșării răspunsului inflamator sistemic prin blocarea eliberării de interleukine proinflamatorii, administrarea de antagoniști receptorii toll-like4, stimularea producerii defensinelor, modelarea profilului metabolomic, proteomic și balanței redox la nivelul structurilor materno-fetale analizate.

Cuvinte cheie- naștere prematură, interleukine, defensine

DETECTAREA GANGLIONULUI SANTINELA FOLOSIND INDOCVANINA GREEN (ICG) IN CANCERUL ENDOMETRIAL

*Laurentiu Pirtea, Secosan Cristina, Oana Balint, Dorin Grigoras
UMFT Victor Babes Timisoara, departamentul de obstetrica-ginecologie*

Conceptul de ganglion santinela castiga teren in chirurgia oncologica, oferind posibilitatea unei stadializari corecte a extensiei bolii si in acelasi timp reducand morbiditatea asociata limfadenectomiei pelvine si para-aortice. In cancerul de endometru de tip intermedie si high-risk tratamentul chirurgical include limfadenectomia pelvina si para-aortica. Identificarea ganglionului santinela folosind ICG este investigata in acest moment ca si metoda alternativa la limfadenectomia pelvina si paraaortica.

Voi prezenta experienta clinicii noastre cu aceasta metoda. Va fi atasat un film cu tehnica chirurgicala.

SINDROMUL DE NISA- DIAGNOSTIC SI ABORDARE

Lazar Virginia**, C. Poalelungi* **, D. Dobrotoi* **, I. Briceag**, AM Dima**, C. Posea**, I. Ceausu* **

* UMF Carol Davila

**Sectia de Obstetrica-Ginecologie, Spitalul Clinic „Dr. I. Cantacuzino”

Sindromul de nisa are ca substrat un defect de cicatrizare la nivelul cicatricei postcezariana. Este reprezentat de de o zona cu o grosime mai mica si cu o indentare in miometru la nivelul zonei de hysterotomie prin vindecare cu defect a miometrului la nivelul cicatricei. Acet tip de cicatrizare a fost denumit de-a lungul timpului – nisa, istmocel, fistula uteroperitoneala. Aceste defecte sunt mai frecvente cu cand numarul de cezariene creste la aceesi pacienta – probabil datorita faptului ca existenta vechii cicatrice influenteaza in sens negativ vinderea noii cicatrici.

Complicatiile potentiale ale defectelor de cicatrice uterina sunt sarcina intracicatriceala, postmenstrual spotting, dureri pelvine, dismenoree, dispareunie, ruptura uterina si infertilitate. Nu exista inca date asupra intervalului sau formei nisei si riscul de aparitie a sarcinii intracicatriceale sau relatia cu tipul de sutura a uterului.

Vom prezenta cateva cazuri de sindrom de nisa tratae perhisteroscopic pentru infertilitate si sangerari postmenstruale.

Niche syndrome is a cesarean scar defect a thinning and indentation of the myometrium at the hysterotomy site that results from inadequate healing of the myometrium at this site. It has been called by various terms, including niche, isthmocele, and uteroperitoneal fistula. These defects are more common with increasing numbers of cesarean deliveries, presumably because preexisting scar tissue negatively influences the healing of a new incision.

Potential complications of cesarean scar defects include cesarean scar pregnancy, postmenstrual spotting, pelvic pain, dysmenorrhea, dyspareunia, uterine rupture, and secondary infertility. There are no data on the role of the

UTILITATEA DETERMINĂRII RIGIDITĂȚII ARTERIALE LA GRAVIDELE CU RISC CARDIO-VASCULAR

Petre Izabella¹, Iurciuc Stela², Ivan Viviana Mihaela³, Turi Vladiana², Moleriu Lavinia Cristina⁴, Craina Marius-Lucian¹, Bungau Simona⁵

¹University of Medicine and Pharmacy “Victor Babes” Timisoara, Department XII of Obstetrics and Gynecology Discipline, Timisoara,(ROMANIA)

²University of Medicine and Pharmacy “Victor Babes” Timisoara, Department of Preventive Medicine, Angiogenesis Research Center, Clinical Emergency County Hospital “Pius Brînzeu”, Timisoara(ROMANIA)

³University of Medicine and Pharmacy “Victor Babes” Timisoara, Department of Cardiology, Emergency County Hospital ‘Pius Brinzeu”, Timisoara (ROMANIA)

⁴University of Medicine and Pharmacy “Victor Babes” Timisoara, Department of Functional Sciences, Medical Informatics and Biostatistics Discipline, Timisoara, (ROMANIA)

⁵Department of Pharmacy, Faculty of Medicine and Pharmacy, University of Oradea, (ROMANIA)

Introducere- Apariția hipertensiunii arteriale la o gravidă este, de obicei, asimptomatică, fiind descoperită de cele mai multe ori odată cu verificarea de rutină a tensiunii arteriale. Hipertensiunea arterială (HTA) apărută în timpul sarcinii reprezintă o problemă majoră de patologie deoarece prin complicațiile care le generează poate pune în pericol atât viața mamei cât și a fătului; cele mai multe studii afirmă că, această patologie este răspunzătoare pentru 1/5 din mortalitatea mamei și 1/4 din cea a fătului. Afectarea funcției arteriale începe cu disfuncția endotelială și trece prin mai multe etape până la evenimentul clinic și boală manifestă. În lucrarea mea am plecat de la aspectele prezentate în ghidurile societății europene de obstetrică și societății europene de cardiologie în domeniul hipertensiunii din timpul sarcinii care afirmă că PWV este un gold standard pentru determinarea rigidității arteriale (Ghidul ESC/ESH 2018).

Material si metodă- Această lucrare abordează una dintre problemele de maximă actualitate în

literatura de specialitate, respectiv, hipertensiunea arterială în sarcină, dar din punct de vedere a depistării precoce a gravidelor cu risc cardio-vascular. Determinarea PWV s-a făcut cu ajutorul arteriografului la 100 de gravide cu HTAIS și 100 de gravide fără patologie cardio-vasculară asociată.

Rezultate și discuții- În cadrul primului lot, vârsta medie a fost de 37 ani, cu o înălțime medie de 1,66m și o greutate de 84 kg, iar IMC mediu a fost 30,33kg/mp. Perioada gestațională medie a fost de 34 săptămâni, scorul APGAR a fost 7,61 și greutatea fătului – redusă, 2573g. Parametrii de rigiditate arterială determinați au fost semnificativi crescuți în trimestrul III comparativ cu II: Aix brahial și PWV aortic. TAS medie a fost de 196mmHg și cea diastolică de 121 mmHg. Markerii de predicție a preeclampsie au fost și ei crescuți. Peste 80% dintre gravidele lotului 1 au născut prin cezariană și doar o mică parte pe cale vaginală. Peste jumătate (57%) erau fumătoare.

În grupul 2, rezultatele au fost net superioare: atât la caracteristicile lotului, cât și la evoluția sarcinii, a fătului și a parametrilor rigidității arteriale. Astfel că deși 60% erau fumătoare, totuși doar 31% au născut prin operația cezariană.

Concluzii- Supravegherea corectă a gravidei pe parcursul evoluției sarcinii constituie unul din principalele mijloace de identificare a factorilor de risc pentru hipertensiune, diagnostic precoce și terapie, cu reducerea semnificativă a complicațiilor materne și fetale. E foarte important să cunoaștem mecanismele în urma cărora apare preeclampsia, eclampsia, etc, dar și cunoașterea metodelor de diagnostic a acestor stări patologice asociate sarcinii. În acest sens, efectuarea unor teste paraclinice neinvazive (și aici nu mă refer la testele de laborator uzuale) și identificarea unor biomarkeri imuni, inflamatori și markeir de risc cardiovascular, se impune în vederea diagnosticării rapide a hipertensiunii apărute în cursul sarcinii. Acestea vin să completeze tabloul clinic, ajutând la orientarea corectă a conduitei terapeutice.

Cuvinte cheie- rigiditate arterială, HTAIS, PWV, teste paraclinice, arteriograf

EFICIENTIZAREA COSTURILOR ÎN DEPISTAREA PRECOCE A RISCULUI DE PREECLAMPSIE

Petre Ion¹, Barna Flavia², Craina Marius-Lucian³, Moleriu Lavinia Cristina⁴, Iurciuc Stela⁵, Turi Vladiana⁵, Petre Izabella³

¹Drd. Școala Doctorală de Economie și de Administrare a Afacerilor, Universitatea de Vest din Timișoara (ROMANIA)

²Universitatea de Vest din Timișoara (ROMANIA)

³Universitatea de Medicină și Farmacie "Victor Babeș" din Timișoara, Departamentul XII, Disciplina de Obstetrică-Ginecologie III (ROMANIA)

⁴Universitatea de Medicină și Farmacie "Victor Babeș" din Timișoara, Departamentul III, Disciplina Informatică Medicală și Biostatistică

⁵Universitatea de Medicină și Farmacie "Victor Babeș" din Timișoara, Departamentul VI Cardiologie, Disciplina Medicină Internă de Ambulator

Introducere- În ansamblul ei, întreaga societate românească, europeană sau mondială traversează o perioadă de transformări majore sub toate aspectele sale, iar fiecare organizație activă ce o compune e nevoită să se adapteze noilor cerințe și provocări, fiind o condiție esențială, firească a modernizării și evoluției tuturor sistemelor. În aceste condiții, nici sistemul de sănătate nu se poate sustrage de la aceste reforme și evoluții firești, fără de care nu s-ar putea înregistra progrese în ceea ce privește cooperarea cu celelalte sisteme: financiar, contabil, informatic, etc. Din necesitatea de a înțelege foarte bine locul și rolul sistemului de sănătate, trebuie să cunoaștem și să luăm în considerare atât politicile sociale cât și pe cele economice. Preeclampsia se caracterizează prin hipertensiune și proteinurie care se dezvoltă după săptămâna a 20-a de sarcină la femei normotensive anterior. Apare la 3-5% din femeile însărcinate, având o mortalitate și o morbiditate substanțială maternă, fetală sau neonatală.

Ca și complicație, pot apare edemul, tulburările hemostazei, ale funcțiilor renale și hepatice, instalându-se în final sindromul Hellp tabloul dramatic din punct de vedere clinic. Progresele în cercetările asupra preeclampsiei au fost în ultimii ani mai ales îndreptate asupra peptidelor implicate în angiogeneză.

Material si metodă- Studiul s-a desfășurat în perioada 2017-2018, în cadrul Secțiilor de Obstetrică-Ginecologie I și II a Spitalului Clinic Județean de Urgență "Pius Brînzeu" din Timișoara – singura unitate terțiară din Regiunea de Vest, și a încercat să analizeze costurile de depistare a preeclampsiei.

Am luat în studiu 2 loturi de gravide: la primul lot s-au determinat markeri serologici pentru risc de apariție a preeclampsiei, în timp ce în cel de-al doilea lot s-a determinat PWV cu ajutorul arteriografului în săptămâna 8-12. Teoriile recente susțin că la baza etiologiei preeclampsiei o contribuție semnificativă o are dezechilibrul dintre factorii angiogenici - factorul de creștere endotelial vascular (VEGF) și factorul de creștere placentar (PIGF) și cei antiangiogenici – tirozin-kinaza solubilă 1 fms-like (sFlt1). PIGF și sFlt-1 pot diferenția o sarcină normală și una cu preeclampsie, chiar înaintea debutului simptomelor clinice; gravidele noastre au fost recoltate în săptămâna 14-18.

Determinarea PWV cu ajutorul arteriografului se realizează în anumite condiții: în cabinet medical, să nu existe zgomote, temperatură între 22-25 grade Celsius, saltea potrivită, pacientul trebuie să stea minim 10 minute în decubit dorsal înaintea începerii măsurătorilor. Dacă a efectuat efort fizic înainte, timpul crește la 20 minute. Sunt interzise fumatul, mâncatul, consumul de cafea sau energizante cu minim 3h înaintea investigației. Nu are voie să vorbească sau să doarmă în timpul investigației. Investigația se realizează doar în clinostatism. Dacă determinările par eronate, se realizează 4 determinări la interval de ½ minute la același braț. Tot 4 determinări se fac și în caz de emoții sau tahicardie. În caz de aritmii, se va realiza investigația doar la revenirea în ritm sinusal. Preferabil, aceste determinări să fie efectuate în condiții hemodinamice controlate. În caz de valori patologice, se indică consult de specialitate și se comunică cu gravida. S-a utilizat arteriograf Medexpert.

Rezultate și discuții- În sarcina normală: nivelul seric al PIGF (factor pachetar) crește în primele două trimestre de sarcină și scade pe măsură ce sarcina se apropie de termen, în timp ce nivelul seric al sFlt-1 rămâne stabil în primele două trimestre de sarcină, apoi crește până la termen. În cazul femeilor care dezvoltă preeclampsie, nivelul sFlt-1 este mai crescut și al

PIGF mai scăzut decât în cazul sarcinilor normale. Deci, ca și determinări - aceste investigații de laborator ar trebui să se facă de cel puțin 3 ori. Prin urmare, screeningul prenatal în trimestrul întâi de sarcină a căpatat noi valențe o dată cu dezvoltările tehnologice din domeniu, dând șansa clinicianului să exploreze multiple categorii de risc prenatal și în acest mod oferind timp de acțiune și posibilități de monitorizare ale unor categorii de risc. Între aceste categorii de risc, preeclampsia are din păcate unele din cele mai grave complicații atât pe perioada sarcinii cât și după.

Concluzii- Sistemele de sănătate au, pe lângă responsabilitatea îmbunătățirii stării de sănătate a indivizilor și pe cea a protejării lor de riscul financiar asociat bolii. Tot conform OMS din 2000, cele trei obiective fundamentale ale unui sistem de sănătate sunt: să contribuie la îmbunătățirea stării de sănătate a populației; să răspundă la așteptările populației și să protejeze populația împotriva riscului financiar al bolii.

România se confruntă cu insatisfacția la nivel populațional în ceea ce privește responsabilitatea sistemului la nevoile ei, precum și modul în care contribuțiile lor sunt gestionate la nivelul sistemului.

Cuvinte cheie- eficientizarea costurilor, preeclampsie, arteriograf, factorul de creștere placentar, nivelul seric sFlt-1

ANALIZA RETROSPECTIVĂ A INCIDENȚEI NAȘTERII PREMATURE ÎN DEPARTAMENTUL DE OBSTETRICĂ – GINECOLOGIE A SPITALULUI CLINIC MUNICIPAL DE URGENȚĂ TIMIȘOARA ÎN PERIOADA IANUARIE 2017 – DECEMBRIE 2018

*Daniela Veronica Chiriac¹, Lavinia Moleriu², Mirela Dani³, Lavinia Hoge⁴, Izabella Petre¹,
Marius Craina¹*

*¹Universitatea de Medicină și Farmacie „Victor Babeș” Timișoara, Departamentul de
Obstetrică - Ginecologie*

*²Universitatea de Medicină și Farmacie „Victor Babeș” Timișoara, Departamentul de Științe
Funcționale*

³Spitalul Clinic Municipal de Urgență Timișoara, Clinica de Obstetrică – Ginecologie

*⁴Universitatea de Medicină și Farmacie „Victor Babeș” Timișoara, Departamentul de
Neuroștiințe*

Introducere- Nașterea prematură este principala cauză de morbiditate și mortalitate perinatală. Incidența globală este de 9,6% în lume, pe când în Europa este de 6,2%. Principalele indicații pentru nașterea prematură sunt materne, hipertensiunea indusă de sarcină, iar fetale, restricția de creștere intrauterină și ruptura prematură de membrane. Factorii de risc pentru nașterea spontană prematură sunt: sarcina multiplă, istoric de naștere prematură și sângerarea în sarcină.

Material și metodă- Am efectuat un studiu retrospectiv în Departamentul de Obstetrică și Ginecologie în perioada Ianuarie 2017 - Decembrie 2018. În studiu am inclus un număr de 6533 de nașteri ce au avut loc în clinica noastră în acești 2 ani și am calculat procentul de nașteri premature precum și principalele indicații și cauze de naștere prematură. Datele le-am

obținut din analiza foilor de observație a pacientelor. Analiza statistică a fost efectuată în Microsoft Excel.

Rezultate și Concluzii- În perioada 2017 – 2018 numărul total de nașteri a fost 6533, dintre care 637 au fost nașteri premature (9,75%), 47 (0,72%) au fost <28 de săptămâni, 120 (1,84%) între 28 – 32 de săptămâni și 470 (7,19%) între 32 – 37 săptămâni. IUGR a fost indicație de naștere prematură în 34 (0,52%), HTA în 77 (1,18%), iar infecția în 91 (1,39%) din cazuri. Nașterea prematură rămâne principala cauză de mortalitate perinatală. Copiii născuți prematur au un risc înalt în a dezvolta diverse patologii, precum și întârzieri în dezvoltare.

Cuvinte cheie- naștere prematură, IUGR, hipertensiune indusă de sarcină

OPERAȚIA WERTHEIM ALTERNATIVE: CHIRURGIA CLASICA VERSUS CHIRURGIA LAPAROSCOPICĂ – DATE STATISTICE

Popescu Alin Viorel¹, Craina Marius-Lucian¹, Pantea Stelian², Moleriu Radu Dumitru³,
Petre Izabella¹

¹“Victor Babes” University of Medicine and Pharmacy, Department XII, Discipline of Obstetrics and Gynecology III, Timisoara, (ROMANIA)

² “Victor Babes” University of Medicine and Pharmacy Timisoara, Surgery Department, Timisoara, (ROMANIA)

³West University of Timisoara, Faculty of Mathematics and Computer Science, Department of Mathematics, Timisoara, (ROMANIA)

Introducere- În țara noastră, cancerul de col uterin reprezintă o prioritate de sănătate publică datorită statisticilor îngrijorătoare în ceea ce privește incidența crescută a acestei patologii în categoria femeilor active, cu vârsta cuprinsă între 15 și 44 de ani. Avem peste 4.000 de cazuri noi de cancer de col uterin în România, aproape 2.000 de decese pe an. Suntem în țara lui Babeș-Papanicolau (test inventat de medicul Aurel Babeș și perfecționat de dr. Georgios Papanicolau, n.r.) și ne mândrim foarte tare și, cu toate acestea, incidența și mortalitatea sunt de aproape patru ori mai mari decât media Uniunii Europene și tot de atâtea ori mai mare decât media OMS.

Material si metodă- Prezenta lucrare face o analiză comparativă a rezultatelor pacientelor cu cancer de col uterin, operate atât prin abord clasic, prin laparotomie, cât și prin abord minim invaziv, prin laparoscopie. Pacientele au fost împărțite în două loturi conform tipului de intervenție chirurgicală efectuată.

Rezultate și discuții- Scopul lucrării aduce suficiente date pentru a reliefa rolul și importanța laparoscopiei în tratamentul neoplasmului de col uterin. Cu toate modificările și îmbunătățirile aduse radioterapiei și chimioterapiei, actul chirurgical rămâne baza tratamentului cancerului de col uterin. Astfel că, unul din avantajele majore atribuite intervențiilor chirurgicale pe cale laparoscopică constă în diminuarea sângerărilor intraoperatorii și implicit a necesității transfuziilor sanguine. Au fost evaluate pierderile sanguine din cele două loturi studiate și comparate cu alte date din literatura de specialitate. În lotul operat pe cale laparoscopică pierderea medie de sânge a fost de 230 ml față de 380 ml în lotul operat pe cale abdominală, relevând o diferență semnificativă din punct de vedere statistic. În ceea ce privește timpul

operator, la intervențiile pe cale laparoscopică a fost de 205 ± 22 min față de 225 ± 45 min în cazul lotului la care s-a practicat intervenția prin abord abdominal. Se remarcă o diferență semnificativă statistic ($p < 0,05$) între rata complicațiilor intraoperatorii întâlnite în lotul operat pe cale laparoscopică (3,65%) față de lotul martor, operat prin abord abdominal (5,23%).

Concluzii- Chirurgia minim invazivă a devenit o opțiune frecventă pentru cele mai multe intervenții chirurgicale ginecologice, din cauza reducerii pierderilor sanguine, a duratei spitalizării și a timpului de recuperare mai scurt. Aceste beneficii au stimulat introducerea laparoscopiei și în tratamentul patologiei maligne ginecologice, care era abordată în mod tradițional prin laparotomie. Pe lângă beneficiile deja menționate, avantajele histerectomiei radicale laparoscopice față de histerectomia radicală abdominală sunt reprezentate de recuperarea și integrarea socială precoce, absența cicatricilor extinse, reducerea durerii postoperatorii și a complicațiilor, și creșterea calității vieții.

Cuvinte cheie- operația Wertheim, chirurgia clasică, chirurgia laparoscopică, beneficii

ANALIZĂ COST-BENEFICIU ÎN TRATAMENTUL CHIRURGICAL AL CANCERULUI DE COL UTERIN

Petre Ion¹, Barna Flavia², Popescu Alin Viorel³, Moleriu Lavinia Cristina⁴, Craina Marius-Lucian³

¹*Drd. Școala Doctorală de Economie și de Administrare a Afacerilor, Universitatea de Vest din Timișoara (ROMANIA)*

²*Universitatea de Vest din Timișoara (ROMANIA)*

³*Universitatea de Medicină și Farmacie “Victor Babeș” din Timișoara, Departamentul XII, Disciplina de Obstetrică-Ginecologie III (ROMANIA)*

⁴*Universitatea de Medicină și Farmacie “Victor Babeș” din Timișoara, Departamentul III, Disciplina Informatică Medicală și Biostatistică*

Introducere- Societatea contemporană plasează necesitatea de performanță, succes și competitivitate între factorii cei mai importanți care asigură dezvoltarea și progresul în viitor. Dacă la nivel macro-economic resursa umană este principala resursă pentru creșterea economică, la nivel micro-economic este o resursă fundamentală, esențială.

În ciuda calității îmbunătățite a finanțării în domeniul sanitar și păstrării constante a nivelului ratelor de utilizare, spitalele consumă o parte din ce în ce mai mare din resursele dedicate sistemului sanitar. România, în ciuda veniturilor mici, este în situația paradoxală de a aloca mai mulți bani publici spitalelor decât alte țări europene. Această situație prezintă riscuri politice și sociale evidente. În plus, ea subminează rolul îngrijirii primare ca piesă principală a reformei. Cancerul de col uterin este al doilea cel mai des întâlnit cancer la femeile cu vârsta cuprinsă între 15 și 44 de ani din țara noastră, după cel mamar. Mai mult, pentru femeile din aceeași categorie de vârstă, cancerul de col uterin este principala cauză de mortalitate prin cancer, în contextul în care se înregistrează peste 1.900 de decese anual, în urma diagnosticării cu această boală. România se află pe primul loc în Europa din punctul de vedere al incidenței și mortalității cauzate de cancerul de col uterin: astfel, rata estimată a mortalității cauzate de cancer de col uterin este de 14,2, de aproape patru ori mai mare decât media la nivelul UE, care este de 3,7.

Material si metodă- Metodologia de cercetare asumată combină abordarea descriptivă, analiza conceptuală și studiile empirice, luând în considerare elemente inter și trans-disciplinare necesare abordării unei asemenea problematice complexe: metode cantitative; metode calitative și metode mixte cu îmbinare între abordarea cantitativă și calitativă.

Analiza de situație: o primă problemă esențială, care cred că este întâlnită la majoritatea unităților sanitare publice, este necesitatea punerii în practică a tehnicilor de management strategic, necesitatea aplicării acestor tehnici din tendința de globalizare, care însoțită fiind de dezvoltarea dinamică a sistemului economico-social, angajează statul în efectuarea unor schimbări și transformări la nivelul sistemelor și instituțiilor publice. A doua problemă se referă la adresabilitatea și creșterea numărului de cazuri cu această patologie – în continuă creștere și adresabilitate în stadiu avansat al bolii neoplazice.

Rezultate și discuții- Analiza cost - beneficiu este un instrument analitic folosit pentru estimarea impactului socio-economic (în termeni de costuri și beneficii) aferent implementării celor două tipuri de intervenții chirurgicale: clasice sau laparoscopice.

Concluzii- O analiză comparativă a modului de alocare a cheltuielilor de sănătate arată că serviciile de prevenție și recuperare au o pondere scăzută în raport cu tratamentele administrate. Alocarea resurselor nu se face pe baza unor analize de impact sau pe baza unor studii de cost-eficiență și nu e bazată pe criterii transparente, obiective și consecvente ci mai degrabă pe interese individuale și de grup, financiare sau administrative. La problemele legislative și financiare se adaugă și cele legate de personal. Gestionarea forței de muncă din sectorul sanitar românesc trebuie de asemenea îmbunătățită în condițiile în care, numărul de medici și cadre medii sanitare în țara noastră raportat la populație este mult inferior mediilor europene.

Cuvinte cheie- analiza cost – beneficiu, chirurgia clasică, chirurgia laparoscopică

FIXAREA COMPARTIMENTULUI APICAL CERVICOVAGINAL LA LIGAMENTELE SACROSPINOASE- CONSIDERATII ANATOMOCLINICE

Autori: NASTASIA Șerban^{1,2}, RUSSU Manuela Cristina^{1,2}

1. Universitatea de Medicină și Farmacie “Carol Davila” Bucuresti

2. Clinica de Obstetrica-Ginecologie a Spitalului “Dr. Ion Cantacuzino”

Obiective- Refacerea pe cale vaginală a anatomiei în cazurile de prolaps uterin de gradul 4.

Material si metoda- Prolapsul uterin de gradul 4, gigant, pune probleme deosebite de reducere a excesului de mucoasa vaginală, precum și de întărire a aparatului fascial subvezical și inter vaginorectal. Întărirea compartimentului mijlociu prin fixarea apexului vaginal (cu/fără cervix) cu mesh la ligamentele sacrospinoase poate asigura suspensia în sens cranial, iar întărirea aparatului fascial subvezical și intervaginorectal se poate realiza prin plasarea sub mucoasa vaginală a excesului de mucoasă vaginală dezepitelizat.

Rezultate- De la începutul anului 2017, procedeul a fost executat în 25 cazuri, înregistrându-se o singură complicație intraoperatorie, sub forma unei sangerări importante, urmat la 2 luni postoperator de mica eroziunea vaginală supraiacenta mesh-ului.

În urmărirea pacientelor, la 3 luni postoperator, nu s-au decelat semne și simptome de recidivă a prolapsului.

Concluzii- Cervicosuspensia cu mesh la ligamentele sacrospinoase, executată pe cale vaginală, rămâne un procedeu valoros în corectia prolapsului uterin. Excesul de mucoasă vaginală poate

fi utilizat în scopul întăririi aparatului fascial subvezical și inter vaginorectal, în cazurile de prolaps uterin, asociate cu cistocel și/sau rectocel “per magna”.

TEHNOLOGIA DE NOUA GENERATIE IN DIAGNOSTICUL PRENATAL

R. I. Ursu¹, V. E. Radoi¹, T. Grozescu¹, M. Zeleniuc¹, I. Focsa¹, F. Nedelea¹, N. Suciu², L. C. Bohiltea¹, O. Toader²

1. U.M.F. “Carol Davila” Bucuresti, Catedra de Genetica Medicala

2. INSMC “Alessandrescu-Rusescu” Bucuresti

Cuvinte cheie- diagnostic prenatal, consult genetic, testare genetica

Aparitia unui copil cu o boala genetica in familie reprezinta o provocare pentru cuplu. Posibilitatea diagnosticului prenatal permite cuplului sa fie informat inainte de nasterea copilului, pregatindu-se pentru cresterea si ingrijirea lui sau alegand intreruperea sarcinii.

In situatiile identificarii prenatale a unei anomalii genetice la fat, decizia este in cele mai multe cazuri de intrerupere a sarcinii.

In 2012 in SUA se raporta o rata de intrerupere de 70%, iar in Marea Britanie de 90% pentru sarcinile cu sindrom Down. In prezent in Islanda 100% dintre sarcinile cu sindrom Down sunt oprite din evolutie.

Anomaliile fetale detectabile ecografic reprezinta aproximativ 3-5% dintre toate sarcinile, iar in cazurile de moarte perinatale, anomaliile congenitale apar in 20-25% dintre cazuri

In prezent sunt disponibile multiple tehnici moderne, comprehensive de testare genetica in vederea stabilirii unui diagnostic final. Hibridizarea genomica comparativa si secventierea de noua generatie au devenit tehnicile de diagnostic de electie in anumite afectiuni genetice. Studii recente estimeaza faptul ca diagnosticul citogenetic molecular (aCGH) creste rata de diagnostic in 10-15% din cazuri.

In timp ce diagnosticul monogenic tintit este extrem de dificil de realizat si aplicabil in cazuri rare bine delimitate clinic, tehnicile noi de testare genetica cresc acuratetea diagnosticului, identifica modificari genetice in afectiuni considerate sporadice/idiopatice

Aceste metode de testare nu pot fi aplicate in sa la scara larga, diagnosticul genetic de precizie fiind o provocare avand in vedere heterogenicitatea genetica si necesitand consiliere genetica atat pre- si cat si post - testare.

UTILITATEA CARIOTIPULUI MOLECULAR IN CAZURILE DE TULBURARE GLOBALA DE DEZVOLTARE- PREZENTARE DE CAZ

R. I. Ursu¹, V. E. Radoi¹, T. Grozescu¹, M. Zeleniuc¹, I. Focsa¹, F. Nedelea¹, N. Suci², L. C. Bohiltea¹, O. Toader²

1. U.M.F. "Carol Davila" Bucuresti, Catedra de Genetica Medicala
2. INSMC "Alessandrescu-Rusescu" Bucuresti

Cuvinte cheie- diagnostic prenatal, consult genetic, testare genetica

Cuvinte cheie- SNParray, testare genetica, intarziere globala de dezvoltare, microcefalie

Cariotipul molecular (analiza aCGH - array Comparative Genomic Hybridization) prezinta o aplicabilitate clinica importanta pentru pacientii cu intarziere globala de dezvoltare, microcefalie, afectiuni epileptice, tulburari din spectrul autist, izolate sau asociate cu alte elemente clinice neincadrabile in патологиile sindromice descrise in literatura.

Prezentam cazul unei paciente in varsta de 8 ani cu microcefalie, intarziere globala de dezvoltare, pliu palmar unic, recomandata pentru analiza arrayCGH, cu rezultat normal in urma cariotipului constitutional din sangele periferic.

Rezultat:

arr[GRCh37] 2q34q35(213010215_216305540)x2
 hmz,8q24.12q24.13(119458279_122607913)x2
 hmz,11q22.3(104062999_105289223)x3,13q21.1(55307266_59461313)x2
 hmz,18q21.2(52308380_53029816)x1 (ISCN 2016)

In urma efectuării cariotipului molecular SNParray au fost detectate 3 regiuni cu pierderea heterozigotiei (LOH – Loss of Heterozygosity), o regiune de 3,2 Mb la nivelul braului lung al cromozomului 2 (regiune cromozomiala 2q34q35) si o regiune de 3,1 Mb la nivelul braului lung al cromozomului 8 (regiune cromozomiala 8q24.12q24.13) si o regiune de 4,1 Mb la nivelul braului lung al cromozomului 13 (regiune cromozomiala 13q21.1).

De asemenea, au fost identificate si 2 modificari genomice neechilibrate (cu pierdere / castig de material genetic – microdeletii / microduplicatii), o microduplicatie de 1,2 Mb la nivelul braului lung al cromozomului 11 (regiune citogenetica 11q22.3) si o microdeletie de 721 Kb la nivelul braului lung al cromozomului 18 (regiune citogenetica 18q21.2).

Avand in vedere simptomatologia pacientei si datele existente in literatura de specialitate, microduplicatia identificata la nivelul 18q21.2 prezinta semnificatie clinica posibil patogena (clasa 4, LP – Likely Pathogenic), fiind asociata sindromului Pitt-Hopkins.

TESTAREA PRENATALA NON-INVAZIVA (NIPT) – UTILITATE IN DIAGNOSTICUL PRENATAL

Monica Zeleniuc^{1,2}, Georgiana Petrica-Matei¹, Camil Laurentiu Bohiltea², Roxana Constantin³, Ana-Maria Chiscop³, Nicolae Suci⁴, Oana-Daniela Toader⁴

¹Personal Genetics-Centru de Genetica Medicala, Bucuresti, Romania

²Disciplina de Genetica Medicala, Universitatea de Medicina si Farmacie “Carol Davila”, Bucuresti, Romania

³Spitalul Sanador, Bucuresti, Romania

⁴Clinica Obstetrica-Ginecologie III, INSMC Alessandrescu-Rusescu, Bucuresti, Romania

Testarea prenatala non-invaziva (NIPT) este o tehnologie noua cu sensibilitate ridicata care testeaza ADN-ul fetal liber circulant placentar in sangele matern pentru detectarea celor mai comune aneuploidii fetale, precum si a sindromelelor de microdeletie/microduplicatie cromozomiala.

In perioada martie 2014 - octombrie 2019, centrul nostru a oferit testarea NIPT pentru 619 paciente. Toate pacientele au beneficiat de consult genetic pretestare si au semnat consimtamantul informat pentru testare.

Motivul principal pentru efectuarea testarii a fost varsta materna peste 35 de ani in 279 cazuri (45%), urmat de un rezultat cu risc crescut la un test screening pentru 114 cazuri (18,4%), iar 190 (30,7%) paciente au ales testarea NIPT ca test de screening primar. Restul de 36 de paciente (5,8%) au avut ca indicatie clinica pentru testare un istoric personal sau familial, sarcina obtinuta prin fertilizare in vitro, modificari ecografice sau sacina gemelara. Varsta materna a fost cuprinsa intre 22 si 44 ani, varsta gestationala la momentul recoltarii a fost intre 9 si 26 de saptamani, iar fractia fetala intre 3,8 si 27%.

Rezultatele testarii NIPT au prezentat risc crescut in 10 cazuri, 609 cazuri au avut risc scazut, iar pentru trei cazuri nu s-a putut emite un rezultat concludent. Aneuploidiile semnalate cu risc au fost reprezentate de trisomie 21 (4 cazuri), trisomie 18 (1 caz), monosomie X (3 cazuri), XXX (1 caz), XYY (1 caz) si un caz de sindrom Prader-Willi. Pentru aceste cazuri s-a efectuat biopsie de vilozitati coriale sau amniocenteza, urmate de analiza cariotipului fetal conventional sau prin array CGH (hibridizare genomica comparativa). Rezultatele au fost confirmate pentru trisomiile 21, 18, XXX si sindromul Prader-Willi si infirmate pentru monosomiile X si XYY. Rezultatele noastre sustin utilitatea testarii NIPT in diagnosticul prenatal la pacientele cu risc de varsta si risc crescut al screeningului biochimic, dar si ca testare de screening de prima intentie.

Cuvinte cheie- testarea prenatala non-invaziva, sindroame cromozomiale

IMPORTANTA STUDIULUI CITOGENETIC IN DIAGNOSTICUL SARCINILOR OPRITE IN EVOLUTIE

Monica Zeleniuc^{1,2}, Georgiana Petrica-Matei¹, Camil Laurentiu Bohiltea², Hadi Rahimian³, Nicolae Suci⁴, Oana-Daniela Toader⁴

¹Personal Genetics-Centru de Genetica Medicala, Bucuresti, Romania

²Disciplina de Genetica Medicala, Universitatea de Medicina si Farmacie “Carol Davila”, Bucuresti, Romania

³Reteaua Privata de Sanatate Regina-Maria, Spitalul Baneasa, Bucuresti, Romania

⁴Clinica Obstetrica-Ginecologie III, INSMC Alessandrescu-Rusescu, Bucuresti, Romania

Dintre toate sarcinile recunoscute clinic aproximativ 15% sunt avortate spontan. Factorii etiologici care pot determina defecte ale dezvoltarii embrionare sunt multipli, iar analiza citogenetica este o componenta importanta in evaluarea esecului reproductiv.

Obiectivul studiului nostru este determinarea frecvenței anomaliilor cromozomiale la sarcinile oprite în evoluție. În perioada iunie 2017 - septembrie 2019 am analizat 112 de probe prin analiza citogenetică convențională, tehnica arrayCGH (hibridizare genomică comparativă) sau metoda FISH (hibridizare in situ cu fluorescență). Analizele au fost efectuate pentru produși de concepție din sarcini incipiente sau cu anomalii severe de dezvoltare fetale evaluate ecografic. Probele analizate au fost de la sarcini cu vârsta gestațională cuprinsă între 6 și 25 de săptămâni, iar vârsta pacientelor a fost cuprinsă între 20 și 43 de ani.

Materialul biologic primit de la medicii ginecologi a fost reprezentat de fragmente placentare, țesut epitelial și cordon ombilical. S-au obținut rezultate pentru 109 probe. Analiza FISH pentru cromozomii 13, 18, 21, X și Y a fost utilizată în principal pentru probele care nu au îndeplinit condițiile preanalitice pentru obținerea culturii celulare necesară analizei citogenetice.

Din totalul de probe analizate, 56 (51,3%) au prezentat un rezultat anormal și 53 (48,6%) nu au prezentat anomalii numerice sau structurale cromozomiale. Anomaliile numerice identificate au fost reprezentate de 29 trisomii ale cromozomilor autozomi (cea mai frecventă fiind trisomia 16), 2 trisomii duble și o trisomie asociată monosomiei X, 10 monosomii X, 6 triploidii, 5 tetraploidii. Dintre cazurile cu anomalii cromozomiale structurale, 3 au fost nebalansate, iar unul a prezentat inversie a unui cromozom X asociată triploidiei. Pentru cazurile la care s-au identificat anomalii cromozomiale structurale, se impune recomandarea investigațiilor citogenetice pentru genitori.

Rezultatele studiului nostru susțin importanța analizei citogenetice pentru sarcinile oprite în evoluție. Un diagnostic clar permite stabilirea riscului de recurență și acordarea unui sfat genetic adecvat, important inclusiv pentru sarcinile ulterioare.

Cuvinte cheie- analiza citogenetică, produs de concepție.

UTILITATEA TESTELOR GENETICE COMPREHENSIVE PENTRU PACIENTII CU EPILEPSIE ȘI TULBURĂRI DIN SPECTRUL AUTIST

V. E. Radoi¹, R. I. Ursu¹, T. Grozescu¹, M. Zeleniuc¹, I. Focsa¹, F. Nedelea¹, N. Suciuc², L. C. Bohiltea¹, O. Toader²

3. U.M.F. "Carol Davila" Bucuresti, Catedra de Genetica Medicala

4. INSMC "Alessandrescu-Rusescu" Bucuresti

Cuvinte cheie- epilepsie, tulburări din spectrul autist, teste genetice comprehensive

Tehnicile moderne de diagnostic dezvoltate în ultimii ani permit identificarea și caracterizarea întregului genom uman.

Platformele microarray aCGH (array Comparative Genomic Hybridization) și SNParray facilitează studiul variației numărului de copii ducând la descoperirea unor noi sindroame de microdeletii/ microduplicatii

Secvențierea de nouă generație (NGS - Next Generation Sequencing) permite secvențierea simultană a unui număr foarte mare de fragmente ADN cu 2 aplicații majore: panouri de gene implicate în anumite patologii și secvențierea întregului exom (WES – Whole Exome Sequencing). Deși WES prezintă o utilitate crescută prin capacitatea de detectie a unor mutații

cauzative de novo si variante rare, secventierea exomica inca are anumite limitari tehnologice, in cele mai multe cazuri secventierea NGS utilizand paneluri multigenice fiind preferata de clinicieni.

Secventierea WES analizeaza prezenta de mutatii in regiunile codante genice, fiind raportata a depista pana la 85% dintre patologiile descrise la om, inasa cu o probabilitate crescuta de aparitie a unor rezultate incerte sau neconcludente, motiv pentru care ghidurile internationale recomanda ca testarea de tip WES sa fie efectuata in urma unor indicatii clinice clare, bine definite.

Numeroase forme monogenice de epilepsie sau tulburari din spectrul autist (exp. sindromul Dravet, sindromul West, sindromul Rett, s.a.) sunt descrise in literatura de specialitate, patologii pentru care testarea genetica de electie este secventierea de noua generatie, fie prin utilizarea unor paneluri multigenice sau in cazuri selectate prin WES.

Cariotipul molecular (analiza aCGH) permite diagnosticul de certitudine in cazul formelor de epilepsie produse prin microdeletii/microduplicatii, cu numeroase sindroame descrise si importanta in diagnosticul diferential, in stabilirea cauzei genetice in cazul epilepsiilor din cadrul unor sindroame genetice complexe (CNVs - Copy Number Variations) si in diagnosticul timpuriu in formele nespecifice de epilepsie.

Cariotipul constitutional (clasic) prezinta in continuare o utilitate crescuta in cazul unor sindroame cu epilepsie produse prin modificari cromozomiale echilibrate sau aparent echilibrate (sindromul cromozom 20 inelar, s.a.).

Identificarea cauzei genetice care sta la baza patologiilor epileptice sau din spectrul autist este esentiala in stabilirea diagnosticului de certitudine, cu implicatii majore in managementul specific fiecarui caz in parte.

PROBLEME REPRODUCTIVE LA PACIENTELE CU MUTATII BRCA

V. E. Radoi¹, R. I. Ursu¹, T. Grozescu¹, M. Zeleniuc¹, I. Focsa¹, F. Nedelea¹, N. Suciu², L. C. Bohiltea¹, O. Toader²

5. U.M.F. “Carol Davila” Bucuresti, Catedra de Genetica Medicala

6. INSMC “Alessandrescu-Rusescu” Bucuresti

Cuvinte cheie- probleme reproductive, mutatii BRCA1/BRCA2, testare genetica

Numerosi factori de risc sunt asociati cancerului de san sau ovar, precum diferiti factori de mediu si stil de viata (consumul de alcool, obezitatea, sedentarismul, dieta bogata in grasimi, s.a.) sau anumiti factori reproductivi asociati cu expunerea prelungita la estrogeni (menarha precoce, menopauza tardiva, primul copil la o varsta inaintata).

Factorii genetici au fost corelati in special la persoanele cu un istoric familial pozitiv pentru cancerul de san sau ovar, unde au fost raportate mutatii in gene precum BRCA1 si BRCA2,

ERBB2 (HER2), p53, ATM, PTEN, CHEK2, s.a. Aceste mutatii sunt insa relativ rare si sunt responsabile de aproximativ 10% dintre cazurile de cancer de san/ovar.

La nivelul populatiei generale mondiale se estimeaza ca aproximativ 1/1000 de femei prezinta mutatii in una dintre genele BRCA1 sau BRCA2.

Pacientele cu variante patogene in aceste gene prezinta un risc de 50-80% de a dezvolta cancer de san si de 16-65% de a dezvolta cancer ovarian pe parcursul vietii.

Consilierea genetica este esentiala in explicarea testarii genetice si implicatiile mutatiilor asupra managementului reproductiv al pacientelor. Pentru femeile aflate la varsta reproductiva, deciziile sunt de multe ori dificile, impactul diferitilor factori asupra riscului de cancer de san sau ovar la purtatorii de mutatii BRCA1 sau BRCA2 fiind in anumite situatii problematic in interpretare.

Istoricul obstetrical, multiparitatea, utilizarea contraceptivelor orale, varsta scazuta a menarhei, existenta unor patologii oncologice asociate sarcinii, stimularea ovariana, toate sunt aspecte ce pot influenta probabilitatea de dezvoltare a cancerului de san/ovar, prezenta de mutatii BRCA avand de cele mai multe ori un rol important in stabilirea managementului specific la persoanele purtatoare.

SINDROMUL BARDET BIEDL: O REFERINȚĂ PENTRU CILIOPATII

I.O. Focșă¹, O. Toader², M. Budișteanu^{3,4,5}, L.C. Bohîlțea¹, N. Suci^{1,2}, M. Bălgrădean^{1,6}

1. UMF "Carol Davila", Facultatea de Medicina, București

2. INSMC „Alfred Rusescu”, București

3. Spitalul Clinic de Psihiatrie "Prof. Dr. Al. Obregia" București

4. INCD "Victor Babeș, București

5. Universitatea Titu Maiorescu, Facultatea de Medicină, București

6. Spitalul Clinic de Urgență pentru copii "Maria Skolodowska Curie" București

Cuvinte cheie- Sindromul Bardet Biedl, ciliopatii

Sindromul Bardet Biedl (SBB) este o boala rară și extrem de heterogenă din punct de vedere clinic și genetic, aparută ca urmare a disfuncției cilului primar sau a ciliogenezei defectuoase. De la identificarea primei gene implicate în patogeneza acestei boli în anul 2000, multe studii s-au concentrat pe analizarea relației dintre cauza genetică și efectul fenotipic, devenind astfel cea mai disecată reprezentantă a clasei din care face parte: clasa ciliopatiilor. Astfel, alte 20 gene au fost corelate cu producerea SBB, modalitatea de transmitere fiind complexă, uneori dialelică sau chiar trialelica. În severitatea tabloului clinic au fost implicați o serie de factori precum modificatori genetici, efecte epistatice, sau stocastice. Datorită complexității mecanismului de producere, tradusă în interacțiuni proteice variate la nivelul cilului primar cu afectarea diferitor procese de semnalizare celulară, spectrul clinic acoperă o gamă largă de manifestări, implicând majoritatea organelor și sistemelor. Deși unele semne clinice pot fi observate prenatal: polidactilia sau rinichiul polichistic, diagnosticul este greu de intuit în lipsa unui istoric familial, urmând a fi de obicei stabilit în prima parte a copilăriei. Câteva semne primare sunt considerate ca fiind mandatorii în stabilirea diagnosticului: polidactilia,

obezitatea, disfuncția renală, distrofia retiniană, afectarea cognitivă. Algoritmul de diagnostic cuprinde prezența a patru criterii primare sau asocierea a trei criterii primare cu doua alte manifestări cum ar fi: dismorfism specific, dizabilitate intelectuală, întârziere în dezvoltarea limbajului, boli cardiace congenitale, boli endocrine sau genitourinare.

Ca urmare a afectării sistemice, în conturarea conduitei terapeutice sunt necesare eforturi comune multidisciplinare. În ciuda faptului că în acest moment nu există un tratament specific, progresele făcute în ultimii ani în ceea ce privește terapia genică, sau terapia farmacologică țargetată, deschid noi perspective în abordarea și monitorizarea pacienților cu SBB.

EVALUAREA PRECONCEPTIONALA A RISCULUI GENETIC FAMILIAL

L.C Bohiltea^{1,2}, F.Nedelea^{1,3}, M.Trita⁴, M.Mitroi⁵, O.Toader^{1,6}

- 1. Universitatea de Medicină și Farmacie "Carol Davila", Bucuresti,*
- 2. Spitalul Clinic de Urgenta "Sf.Pantelimon", Bucuresti*
- 3. Spitalul Clinic „Filantropia”, Bucuresti*
- 4. Institutul National Boli Infectioase „Matei Bals”, Bucuresti*
- 5. Spitalul Clinic de Urgenta „Floreasca”, Bucuresti*
- 6. Institutul National pentru Sanatatea Mamei si Copilului "Alessandrescu-Rusescu",Bucuresti*

Bolile genetice pot fi intalnite in generatii succesive, in cazurile familiale. Dar pot fi situatii cand nasterea unui copil cu malformatii congenitale sau tulburari de dezvoltare ulterioara ridica suspiciunea unui sindrom genetic.

In fiecare din situatiile mentionate incadrarea sindromica si confirmarea prin testare genetica sunt cruciale in stabilirea diagnosticului, prognosticului si riscului de recurenta. Numai dupa identificarea cauzei genetice testarea prenatala este posibila.

De aceea, demersurile si testarea fiecaruia dintre cazurile mentionate trebuiesc facute preconceptional, deoarece identificarea cauzei poate necesita analize genetice succesive, consumatoare de timp si resurse, care sa nu fie posibil de finalizat in cursul unei eventuale sarcini.

PRECONCEPTIONAL EVALUATION OF GENETIC RISK

L.C Bohiltea^{1,2}, F. Nedelea^{1,3}, M. Trita⁴, M. Mitroi⁵, O. Toader^{1,6}

- 1. "Carol Davila" University of Medicine and Pharmacy, Bucharest*
- 2. "Sf.Pantelimon" Emergency Clinical Hospital, Bucharest*
- 3. Clinical Hospital "Filantropia", Bucharest*
- 4. The National Institute of Infectious Diseases "Matei Bals", Bucharest*

5. *Emergency Clinical Hospital "Floreasca", Bucharest*

6. *National Institute for Health of Mother and Child "Alessandrescu-Rusescu", Bucharest*

It is known that genetic disorders could affect families during generations. Nevertheless, there are cases when after birth of of a malformed child or developmental delay rise suspicion of a possible genetic syndrome.

Therefore, in each of above-mentioned situations genetic testing and diagnosis is essential in establishing the prognosis, case management and recurrence risk. More than that prenatal testing for further pregnancies is possible. The most important aspect is preconceptional testing of affected person in order to identify underlying genetic cause, because this process needs time. Only when the genetic cause is known the prenatal testing is possible in optimal time during further pregnancies.

MITURI DESPRE DIABETUL ZAHARAT IN SARCINA: DEZVALURIEA ADEVARULUI

M.D., MATEI LAURA-ROXANA

M.D., Ph.D. Prof. SUCIU NICOLAE

Introducere / Obiectiv- Cresterea constientizarii riscurilor pe care le implica diabetului zaharat netratat in sarcina (preexistent – tip 1 sau 2 sau gestational) asupra fatului, mamei si asupra costurilor ridicate de tratament consecutive neglijarii acestei patologii, prin incurajarea practicarii standardelor de ultima ora in ceea ce priveste screeningul atat pentru diabetul zaharat tip 1 si 2 cat si pentru cel gestational si indrumarea in cel mai scurt timp a pacientelor cu diagnostic pozitiv catre specialistii in diabet, pentru a stabili tratamentul si a monitoriza afectiunea pe parcursul sarcinii.

Metode / Metodologie- In ceea ce priveste screeningul in sarcina pentru diabetul zaharat si cel gestational, practica medicala curenta din sfera ginecologie-obstetrica este grevata de o utilizare mai putin decat corespunzatoare a mijloacelor de screening pentru aceste afectiuni care, pe langa faptul ca au o baza comuna a mecanismului patologic, necesita implementarea la momente diferite pe parcursul sarcinii a metodei adecvate de screening, intarzierea/omiterea efectuării demersurilor necesare ducand la efecte negative asupra produsului de conceptie, ce pot varia intre cele de gravitate usoara de tipul macrosomiei sau foarte grava, ca oprirea din evolutie a sarcinii sau malformatii congenitale incompatibile cu viata.

Rezultate- Experienta din clinica noastra subliniaza necesitatea incurajarii aplicarii regulilor standardizate in aceasta afectiune de catre medicii din specialitatea obstetrica ginecologie.

Concluzii / Discuții- Cooperarea interdisciplinară reprezintă un factor de succes în tratamentul acestei patologii complexe cu posibile implicatii negative atat pentru mama cat si pentru produsul de conceptie. Efectuarea screeningului la momentul potrivit prin metoda adecvata, stabilirea diagnosticului corect si indrumarea spre specialistul diabetolog duc la realizarea unui tratament corect și care previne aparitia complicatiilor.

Cuvinte cheie- diabet zaharat, diabet gestational, sarcina, obstetrica, ginecologie, insulina, interdisciplinaritate.

SCREENINGUL OPORTUNISTIC ÎN CANCERUL DE COL UTERIN – PAȘII REALI PE CARE ÎI PARCURGEM ÎN PRACTICA DE ZI CU ZI

CORINA GRIGORIU^{1,2}, ANDREEA CONSTANTIN², MIRCEA ICHIM², DIANA MUNTEANU², IRINA HORHOIANU^{1,2}

¹UMF Carol Davila București, Departamentul Obstetrică-Ginecologie

²Spitalul Universitar de Urgență București, Clinica de Obstetrică-Ginecologie

Introducere- Cu toate că programele naționale de screening prin citologie cervicală și-au dovedit utilitatea, la nivel internațional există preocupări continue privind îmbunătățirea diagnosticului precoce al leziunilor precanceroase cervicale. Co-testarea (citologie plus genotipare HPV), genotiparea HPV singură, imunocitologia precum și alte teste sunt propuse pentru obținerea unui screening cât mai eficient.

Material și metodă- Discutăm situații practice, întâlnite zi de zi, în condițiile noastre. De treizeci de ani practicăm în cel mai bun caz screeningul oportunist. Din acest motiv, în practica noastră curentă întâlnim următoarele situații: paciente care nu au făcut nicio testare citologică vreodată; paciente care au făcut întâmplător o testare; paciente cu testări întâmplătoare care nu au verificat rezultatul testării; paciente care au înțeles că un test ”bun” la un moment dat este asigurător pentru o perioadă lungă de timp; paciente cu testare pozitivă, urmată de tratament excizional pentru leziune, dar care nu au urmărit rezultatul sau care nu s-au mai prezentat pentru supraveghere ulterioară; paciente cu leziuni de grad înalt sau chiar cu neoplazii care nu s-au mai prezentat la controale clinice sau citologice ulterioare. Pe de altă parte, se întâlnesc frecvent paciente foarte tinere care fac teste HPV la fiecare șase luni, urmate nu rareori de tratamente excizionale excesive.

Rezultate- Exemplificăm situațiile clinice deosebit de periculoase: paciente gravide care nu efectuează testare citologică, cu toate că sunt supravegheate din punct de vedere obstetrical; paciente cu froțiuni repetat inflamatorii, care sunt asigurate că nu au patologie cervicală; paciente cu factori de risc (debut precoce al vieții sexuale, imunodeprimare, fumătoare, cu antecedente familiale sau personale) cărora nu li se recomandă vreun test în scop de screening ș.a.

Concluzii- Adaptarea la screeningul oportunist pentru cancerul de col uterin trebuie să se bazeze pe cunoștințe medicale solide, atitudine pro-activă a ginecologilor, cu o comunicare bună și eficiență și o implicare personală în educarea medicală a populației.

Cuvinte-cheie- screening oportunist, col uterin

IMPORTANTA SCREENINGULUI PENTRU REZERVA OVARIANA LA VARSTE TINERE

Chicea Radu, Universitatea “Lucian Blaga” din Sibiu, radu.chicea@ulbsibiu.ro

Introducere- Declinul fertilității feminine apare odată cu vârsta, mai ales după 35 de ani, diferit de la o femeie la alta. Aceasta a dus la apariția unei multitudini de teste care încearcă să definească rezerva ovariană. Rezerva ovariană se definește ca numărul și calitatea foliculilor rămași în ovare la un moment dat.

De-a lungul timpului s-au produs o serie de modificări în comportamentul reproductiv al cuplurilor: sexul înainte de căsătorie, concubinajul este un comportament normal, religiozitatea partenerilor s-a redus progresiv, prelungirea semnificativă a perioadei de educație, interesul femeilor pentru carieră a crescut progresiv, numărul mediu de copii pe familie a scăzut sub pragul care asigură spor natural.

Material si metoda- Au fost consultate datele din literatura cu privire la evaluarea rezervei ovariene și s-a încercat o ierarhizare a valorii fiecărui tip de test în acest context.

Rezultate- Factorii care influențează apariției infertilității sunt: chimio și radioterapia, -rude cu menopauza prematură, ovariectomiile parțiale sau totale, fumatul, nuliparitatea, nivelul socio-economic scăzut, scurtarea ciclului menstrual, subnutriția.

Vârsta cronologică nu afectează uniform fertilitatea – biomarkerii care cuantifică funcțional și hormonal ovarele pot evidenția diferențe între vârsta cronologică și “vârsta biologică”. În aceste condiții AMH, FSH și numărul de foliculi antrali vin să ofere un tablou complet, individual al fiecărei paciente.

Inhibina B, estradiolul și numărul de foliculi antrali sunt metode consacrate.

Concluzii- Evaluarea rezervei ovariene, mai ales a pacientelor cu răspuns redus la stimularea ovariană, trebuie să folosească un complex de investigații de laborator (AMH, inhibina B, FSH) la care se adaugă mijloace paraclinice – ultrasonografice (numărul de foliculi antrali, eventual Doppler vascular ovarian și evaluarea volumului ovarian)

Cuvinte cheie- rezerva ovariană, AMH, infertilitate

INCIDENTALOMUL OVARIAN: ÎNTRE SUPRA ȘI SUB-DIAGNOSTICARE

Mihai Dumitrascu¹, Mara Carsote², Simona Elena Albu¹, Florica Sandru³, Cristina Vasiliu¹

1. UMF C.Davila & SUUB, Bucuresti, Romania
2. UMF C.Davila & Institutul National de Endocrinologie C.I.Parhon, Bucuresti, Romania
3. UMF C.Davila & Spitalul Elias, Bucuresti, Romania

Introducere- Tumorile decelate incidental la examenele imagistice precum ultrasonografia, computer tomografia sau rezonanța magnetică nucleară sunt din ce în ce mai frecvente inclusiv privind sfera abdomino-pelvină. Incidența crescută în ultimii ani a acestui tip de formațiuni la nivel ovarian cel mai probabil este corelată cu supra-diagnosticarea prin detectie, nu prin triggeri reali de mediu sau genetici.

Material si metoda- Aceasta este o cercetare a literaturii de specialitate privind termenul de “incidentalom ovarian” (IO) în scopul de a pune la punct terminologia, împreună cu exemple de cazuri din practica de zi cu zi.

Rezultate- Decelarea IO face parte dintr-un periplu multidisciplinar dar terminologia tradițională a detectiei „incidentale” presupune revelarea accidentală a unei tumori ovariene cu fenotip necaracteristic și potențial malign incert. Caracteristicile imagistice pot îmbrăca forme solide sau chistice ori mixte iar profilul secretor endocrin tipic este negativ în timp ce diagnosticul histopatologic variază de la chiste seroase la tumori cu celule Sertoli etc. Prevalența pe serii neselectate la pacientele asimptomatice variază între 3,3 și 18% iar frecvența

este mai mare la femeile in postmenopauza. Uzual prognosticul este bun intrucat cele mai frecvente anomalii incidentale sunt chistele ovariene unilaterale identificate la ultrasonografia transvaginala. Peste 80% din aceste cazuri se remit spontan fara sa necesite interventie chirurgicala. Cea mai mare provocare este diagnosticul diferential cu carcinomul ovarian a carui detectie ar putea urma scenariul unui incidentalom clasic. Indicele de suspiciune inalt este sugerat de persistenta chistului indefinit dupa o prima identificare incidentala, dimensiunile mari (traditional peste pragul de 10 cm) sau profil anormal al markerilor tumorali precum CA-125, scor ROMA etc.

Concluzii- Decelarea accidentala a unei mase tumorale ovariene imbraca o gama larga de diagnostice alternative subscrise notiunii de incidentalom ovarian care solicita o echipa multidisciplinara plecand de la detectarea accidentala pana la potentialul secretor endocrin si eventuala confirmare histopatologica.

Cuvinte cheie- ovar, tumora, incidentalom

DIAGNOSTICUL ANOMALIILOR VENOASE FETALE

Dominic Iliescu, Rodica Nagy

Universitatea de Medicina si Farmacie din Craiova

Evaluarea ecografica a anomaliilor sistemului venos fetal a inregistratprogrese importante in ultimele decade. In trecut, a fost descris un spectru larg de anomalii venoase fetale. Lucrarea isi propune un review referitor la anatomia normala si hemodinamica sistemului venos fetal, dar si sa prezinte tehnicile si modalitatile de diagnostic a anomaliilor venoase congenitale si a afectiunilor asociate.

Sunt prezentate aspectele malformatiilor venoase fetale si aspectele fiziopatologice implicate. Sunt discutate in particular, agenezia ductului venos, intreruperea venei cave inferioare si fistulele arterio-venoase.

ESTE CITOREDUCTIA ITERATIVA FEZABILA IN ABDOMENUL SUPERIOR LA PACIENTE CU NEOPLAZII OVARIENE RECIDIVATE?

Nicolae Bacalbaşa^{1,2}, Irina Bălescu³ Mihaela Vilcu^{1,2} Iulian Brezean^{1,2}, Nicolae Suciu^{1,4}

¹ *Universitatea de Medicină și Farmacie “Carol Davila”, București, România*

² *Spitalul Clinic ”I. Cantacuzino”, București, România*

³ *“Ponderas” Academic Hospital, București, România*

⁴ *Institutul Național pentru Sănătatea Mamei și a Copilului „Alessandrescu Rusescu” București, România*

Introducere- Neoplasmul ovarian este caracterizat printr-o capacitate semnificativă de recurență atât la nivel pelvian cât și la distanță, în abdomenul superior, torace sau chiar la

nivelul sistemului nervos central. Inițial s-a considerat că tumorile care pot induce apariția metastazelor la distanță au o biologie mai agresivă, și, în consecință, chirurgia de debulking nu poate oferi un bun control al unor astfel de cazuri. Mai mult decât atât, au fost incriminate rate mari ale implicațiilor postoperatorii. Scopul acestei lucrări este de a prezenta rezultatele noastre în ceea ce privește citoreducția recurenței în abdomenul superior.

Material și metodă- În perioada ianuarie 2018 – decembrie 2018, 23 paciente au fost supuse chirurgiei de debulking în abdomenul superior pentru recurență de origine ovariană.

Rezultate și concluzii- Vârsta medie a celor 23 paciente a fost de 56 ani (între 34 și 76 ani), cele mai multe (18 cazuri) fiind supuse rezecțiilor în abdomenul superior la momentul citoreducției secundare; restul de trei cazuri și respectiv două cazuri au fost supuse unor astfel de rezecții la momentul citoreducției terțiare și respectiv cuaternare. Principalele rezecții viscerale au fost reprezentate de hepatectomii atipice în 17 cazuri, splenectomii în 10 cazuri, pancreatectomii distale în patru cazuri, rezecții parcelare de diafragm în șapte cazuri, gastrectomii parcelare în trei cazuri și respectiv limfodiseecție în abdomenul superior în 10 cazuri. Rata complicațiilor postoperatorii a fost de 5/23 %, una din paciente necesitând reintervenție de urgență pentru hemoperitoneu. În concluzie, rezecțiile extensive în abdomenul superior sunt fezabile și sunt asociate cu rate acceptabile de complicații postoperatorii.

IMBUNATĂȚIREA CALITĂȚII VIETII FEMEILOR CU PROLAPS GENITAL PRIN PROCEDEUL TERAPEUTIC CHIRURGICAL - SABA NAHEDD

Dr. Saba Nahedd, Dr. Ionascu Bradut, Dr. Alma Stefanescu, Dr. Calin Popovici

Institutul National pentru Sanatatea Mamei si Copilului „Alessandrescu - Rusescu “

Introducere:

Prolapsul genital este caderea unei parti de organ, a unui organ sau a mai multor organe genitale ca urmare a relaxarii mijloacelor de fixare.

E un procedeu nou pentru tratarea prolapsului uterin, gr. II, III, cistocelului voluminos, a rectocelului si a IUE. Toate aceste patologii pot fi tratate intr-o singura sedinta operatorie si fara efectuarea histerectomiei.

Material si Metoda:

Aceasta lucrare isi propune evaluarea etapei cuprinsa pe o perioada de aproximativ 7 ani, a celor 142 de cazuri operate de prolaps uterin, accidentele si incidentele imediate si tardive.

Studiul analizeaza 96 cazuri pe perioada (25.12.2012 – 30.09.2019) operate in spitalul clinic Polizu unde s-a practicat o noua metoda terapeutica de rezolvare a prolapsului uterin “ Ancorarea istmului uterin cu bandeleta la teaca muschilor drepti abdominali procedeu Saba N. Pentru acest procedeu am inventat un kit “ Bandedete SABA” care contine:

- O bandeleta istmica speciala, bandeleta suburetrala, pensa S&N pentru ancorarea istmului.

Tehnica se bazeaza pe: ancorarea bandeletei istmice pe fata posterioara a istmului uterin cat si partea libera a bandeletei se fixeaza pe fata anterioara a istmului pentru a impiedica alunecarea lui, astfel toata greutatea uterului este mentinuta de bandeleta ca un hamac, cea de a doua bandeleta suburetrala se fixeaza la nivelul jonctiunii uretrale si apoi se ancoreaza la teaca muschilor drepti abdominali prin contra incizie suprapubiana.

Concluzii:

Tehnica prezinta avantajul unui tratament chirurgical complet si eficient al prolapsului uterin gr.II si III si a cistocelului per magna intrucat:

Rezolva prolapsul uterin si cistocelul per magna si il aduce in pozitia sa anatomica.

Punerea uterului in pozitie intermediana, normala evita marirea spatiului rectovaginal si in consecinta impiedica aparitia rectocelului si elitrorectocelului.

Rezolva incontinenta urinara la efort prin folosirea bandetei suburetrale. Folosirea materialului de polipropilena si fire nerezorabile care se fixeaza la teaca dreptilor abdominali, tesut independent hormonal, face ca sansele de recidiva sa devina cat mai mici sau aproape inexistente unde in cele 96 cazuri recidiva in acest compartiment a fost 0.

INFLUENȚA SARCINII ASUPRA PSORIAZISULUI PREEXISTENT

Ana Maria Alexandra Stănescu¹, Florin Brezan², Daniela Mircescu³, Daniela Oana Toader⁴

¹Disciplina Medicina de Familie, Universitatea de Medicina și Farmacie „Carol Davila” București, România

² Institutul National pentru Sănătatea Mamei și a Copilului „Alessandrescu – Rusescu”, București, România

³ Disciplina de Biochimie, Facultatea de Medicină Dentară, Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila” București, România

⁴Institutul National pentru Sănătatea Mamei și a Copilului „Alessandrescu – Rusescu” - Clinica Polizu, Obstetrică Ginecologie și Neonatologie, București, România

Introducere- Psoriazisul nu mai este doar o simplă boală dermatologică, este o boală cronică, inflamatorie, mediată imun, cu remisiuni și exacerbări, cu numeroase comorbidități asociate. Efectele sarcinii asupra bolilor autoimune sunt diferite în funcție de imunopatogeneza bolii. În cazul femeilor însărcinate care suferă de psoriazis, cursul boli este incert putând surveni atât remisiuni cât și exacerbări.

Material și metoda- Utilizând bazele de date PubMed, Ovid și Scopus, am revizuit literatura actuală de specialitate pentru a determina efectele pe care le are sarcina asupra psoriazisului preexistent. Cuvintele căutate pentru această analiză au fost: psoriazis și sarcină. Au fost luate în considerare publicațiile începând cu anul 1990 până în prezent.

Rezultate și concluzii- Foarte puține studii au urmărit schimbările survenite în timpul sarcinii la pacientele cu psoriazis. Evidențele arată o îmbunătățire a psoriazisului în 55%-56% din cazuri, agravarea în 23%-26% din cazuri iar la 18%-21% nu sunt modificări în cursul clinic al

psoriazisului. Se evidențiază necesitatea derulării mai multor cercetări amănunțite pentru un management mai bun al pacientelor cu psoriazis în timpul sarcinii.

Cuvinte cheie- sarcina, psoriazis, evoluție

VOLUM DE ABSTRACTE
PEDIATRIE – NEONATOLOGIE

SESIUNEA GENETICA
Coordonator Dr. VASILICA PLAIASU

PROGRESE RECENTE IN CONSILIEREA GENETICA

Plaiasu Vasilica, Ozunu Diana, Motei Gabriela, Ivan Mihaela

Centrul Regional de Genetica Medicala, INSMC Alessandrescu-Rusescu

Noile tehnologii de testare genetica cum ar fi cariotipul molecular (arrayCGH) si tehnicile de secventiere genomica de tip WES/WGS au intrat in uzul curent al recomandarilor de investigare genetica. Acest potential crescut al metodelor moderne de analiza a facut sa creasca si asteptarile din partea pacientilor si familiilor acestora, precum si a specialistilor legate de raspunsurile pe care un diagnostic le poate oferi. Cu toate acestea limitarile raman, si o proportie importanta de pacienti vor continua sa ramana fara diagnostic. In plus, unii indivizi vor primi diagnostice noi sau foarte rare, foarte putin cunoscute in termeni de prognostic si terapii efective.

Cunoasterea unui diagnostic de certitudine permite furnizarea de informatii corecte despre progresia si prognosticul bolii, aprecierea riscului de recurenta pentru sarcinile viitoare, orientarea managementului clinic al bolii, imbunatatirea accesului la servicii de suport.

Obiectivele consilierii genetice au variat foarte mult in ultimele decenii si au tinut pasul cu dezvoltarea noilor tehnologii de diagnostic genetic, fiind dezvoltate pentru medicina pediatrica/a adultului, medicina reproductiva si bolile comune ale adultului, precum si pentru domenii mai nou dezvoltate, nutrigenomica si farmacogenomica.

Aplicatiile digitale, platformele educationale bazate pe internet, inteligenta artificiala sustin si imbunatatesc consilierea genetica incluzand si aspecte psihosociale, familiale si etice.

Cuvinte cheie- consiliere genetica, genomica, medicina personalizata.

UTILITATEA CARIOTIPULUI CONVENTIONAL IN ERA GENOMICA

Ozunu Diana¹, Motei Gabriela¹, Ivan Mihaela¹, Plaiasu Vasilica¹

¹*Centrul Regional de Genetica Medicala INSMC Alessandrescu-Rusescu, Bucuresti*

Citogenetica conventionala studiaza aspectul celular al ereditatii prin observarea si caracterizarea structurii cromozomilor si identificarea aberatiilor genomice care duc la aparitia unor boli genetice. Tehnicile de citogenetica au contribuit la rezolvarea unor intrebari biologice fundamentale, cum ar fi natura sindroamelor mostenite, modificarile genomice implicate in tumorigeneza si organizarea tridimensionala a genomului uman.

Diagnosticul anomaliilor cromozomiale este un element important in practica hematologica, genetica prenatala si diagnosticul postnatal al bolilor genetice. In ultimii ani, dezvoltarea, rafinarea si implementarea metodologiilor de citogenetica moleculara si secventiere genomica au dus la imbunatatirea capabilitatilor de vizualizare si validare a informatiei genetice, devenind unelte extrem de puternice si versatile pentru diagnosticul afectiunilor genetice.

Odata cu aplicarea tehnologiilor genomice in domeniul clinic, se ridica intrebarea relevantei utilizarii cariotipului conventional ca analiza de prim nivel in diagnosticul bolilor genetice. In aceasta lucrare discutam importanta testarii citogenetice clasice in practica medicala si viitorul acestei metode in era genomica.

Cuvinte cheie- cariotip conventional, tehnologii genomice, citogenetica

CAUZA RARA DE HIPOTONIE SI CONVULSII LA NOU-NASCUT

Dr. Irina Apostol¹, Dr. Cătălina Baniță¹, Dr. Vasilica Plăiașu¹, Dr. Ana Maria Caia-Hoanăș¹, Dr. Adelina Dobre¹, Conf. dr. Tatiana Ciomârtan^{1,2}

1. INSMC “Alessandrescu – Rusescu”
2. UMF “Carol Davila”

Nou-născut, în vârstă de 14 zile, internat pentru hipotonie severă și convulsii tonico-clonice generalizate nerresponsive la tratament.

APF: rang I, extrasă prin operație cezariană, VG 40 săptămâni, GN 3030g, APGAR 6/8.

APP – hipoxie perinatală, infecție materno-fetală, hipotonie severă, convulsii tonico-clonice generalizate.

Istoric: hipotonie marcată de la naștere și convulsii tonico-clonice, cu debut în a 12-a zi de viață, nerresponsive la tratamentul anticonvulsivant (Fenobarbital, Fenitoină).

La internare: stare generală mediocră, tegumente pal-rozate, edeme palpebrale și inghinale, suflu sistolic gradul IV/VI audibil pe toată aria precordială, alimentată prin gavaj, scor Glasgow 13/15, hipotonie importantă generalizată, convulsii tonico-clonice generalizate, nistagmus orizontal, fontanela anterioară 3/2 cm, greutate 3300g.

Investigații: leucopenie, anemie normocromă, normocitară, amoniac ușor crescut; ecografie transfontanelară - chisturi subependimare, ventriculomegalie; ecografie abdominală - pielectazii bilateral.

Consult neurologic: encefalopatie epileptică, sindrom hipoton sever de tip central.

Consult cardiologic: DSV, DSA, stenoză largă de ramuri AP, cavități stânga dilatate.

Evoluție: pe parcursul internării a menținut hipotonia generalizată severă, a continuat să prezinte convulsii polimorfe greu responsive la tratamentul anticonvulsivant cu Fenobarbital, Fenitoina, Levetiracetam, Carbamazepină și Topiramet.

În evoluție funcția respiratorie s-a deteriorat și a necesitat suport ventilator permanent, cu parametri mici până în prezent (la domiciliu).

Contextul anamnestic-clinic și paraclinic, cu afectare neurologică severă și cardiacă sugerau o boală metabolică. Screening-ul metabolic extins a permis excluderea unor anomalii ale metabolismului aminoacizilor și acetil-carnitinei, cu valori crescute ale acizilor grași cu lanț foarte lung de atomi de carbon. Consultul genetic și efectuarea WES (whole exome sequencing) au permis stabilirea diagnosticului - variantă homozigotă c.46G>A (NM_000414.3), p.Gly16Ser în gena HSD17B4 sugestivă pentru deficit de proteină D-bifuncțională.

În fața unui nou-născut cu suferință neurologică severă se impune, în diagnosticul diferențial, investigarea unor boli metabolice congenitale.

GENODERMATOZE, DE LA ASPECT CLINIC LA METODE MODERNE DE DIAGNOSTIC

Coltoiu Alexandra, Plaiasu Vasilica

Genodermatozele cuprind, in anumite situatii, clase extrem de eterogene de boli. Chiar cu un diagnostic clinic bine orientat, metode moderne de diagnostic vin in prezent in sprijinul confirmarii si incadrarii cit mai precise a fiecarui caz. Testarea genetica, analiza imunohistochimica, uneori teste enzimactice - vin sa completeze tabloul investigational necesar, alaturi de incadrarea fenotipica, modul de transmitere si biopsia simpla, sau microscopia electronica, folosite clasic.

Metodele la care se apeleaza sint in anumite situatii complementare si nu se exclud neaparat una pe cealalta. Descoperirea a noi verigi ale lantului etiopatogenic, modalitati de transmitere, fenotipuri greu explicabile, elemente prognostice pentru pacient si implicarea sau nu a liniei geminative pentru descendenti sint argumente puternice pentru a folosi cu judiciozitate metodele mai sus mentionate. Atit conceperea planului investigational, cit si interpretarea rezultatelor se fac in echipa ce include in mod obligatoriu medic genetician.

CAUZE DE HEPATOCITOLIZĂ CRONICĂ LA COPIL – PREZENTARE DE CAZ

Victor Daniel Miron^{1,2,3}, Adela Rădulescu^{1,2}, Vasilica Plăiașu¹

¹ *Institutul Național pentru Sănătatea Mamei și Copilului "Alessandrescu-Rusescu", București*

² *Universitatea de Medicină și Farmacie "Carol Davila", București*

³ *Instistutul Național de Boli Infecțioase "Prof. Dr. Matei Balș", București*

Introducere- Creșterea cronică a valorilor transaminazelor hepatice, în special la un copil aparent sănătos, este o provocare diagnostică pentru clinician.

Metode- Prezentăm o revizuire a literaturii de specialitate în ceea ce privește cauzele de hepatocitoliză cronică la copil. De asemenea, prezentăm cazul unui băiat în vârstă de 2 ani cu

o cauză genetică rară de hepatocitoliză cronică, care a necesitat numeroase investigații până la stabilirea diagnosticului final.

Rezultate- În ultimi ani s-a observat o creștere a incidenței cazurilor de hepatocitoliză cronică izolată la copii, anterior sănătoși. Analiza literaturii de specialitate a evidențiat o etiologie extrem de variată a creșterii transaminazelor hepatice: de la cauze infecțioase, la cauze metabolice și genetice. Dezvoltarea tehnologiilor moleculare a permis identificarea a numeroase mutații genetice care asociază în primă fază doar sindrom de hepatocitoliză fără alte manifestări clinice. În această privință raportăm cazul unui copil care s-a prezentat în clinica noastră pentru valori crescute ale transaminazelor la 10 determinări consecutive pe parcursul a 16 luni. În urma testelor genetice efectuate a fost identificată mutația responsabilă de sindromul de citoliză. Sub tratament instituit evoluția pacientului a fost favorabilă.

Concluzii- Creșterile valorilor transaminazelor la valori de peste 2-3 ori față de normal, pentru o perioadă de peste 3 luni necesită investigații suplimentare pentru stabilirea etiologiei. O cauză genetică trebuie luată în considerare după eliminarea celor mai frecvente etiologii, în special infecțioase. Un diagnostic precoce, impune luarea unor măsuri care să limiteze o posibilă evoluție nefavorabilă.

PEDIATRIE GENERALA Coordonator Prof. Dr. MATEI DUMITRU

ALAPTAREA DE LA DEZIDERAT LA REALITATE – STUDIU CALITATIV

*Dr. Michaela Nanu, Dr. Florentina Moldovanu, Ioana Nanu, Dr. Andrei Kozma,
Dr. Ecaterina Stativa*

Introducere- Se cunoaște efectul benefic al alăptării asupra sănătății copilului, protecția față de infecții, dezvoltarea fizică armonioasă, prevenirea obezității și nu în ultimul rând favorizarea atașamentului dintre mamă și copil. OMS recomandă alăptarea până la vârsta de 2 ani și cea exclusivă până la 6 luni.

Obiectiv- În lucrarea de față ne propunem prezentarea factorilor favorizanți și barierele în alăptare pe baza unui studiu calitativ.

Material și Metodă- A fost realizat un studiu calitativ pe bază de interviu direct cu 20 de mame cu sugari în vârstă de 6 luni cu rezidența în mediul urban și rural din toate regiunile de dezvoltare din România. Ghidul de interviu a cuprins întrebări referitoare la experiențe individuale legate de alăptare în familie și personale, educația prenatală privind alăptarea, modul de naștere, informații în maternitate și îngrijirea postnatală, sănătatea copilului, sprijinul în familie. Au fost lansate întrebări legate de modificări fizice psihice și relaționale induse de alăptare.

Rezultate- Au fost identificați factorii facilitatori sau bariere în alăptare, care se evidențiază încă din perioada adolescenței. Contactul cu persoane care au alăptat (surori, prietene) dezvoltă un sentiment pozitiv, pe când râsul și blamarea de către prieteni a unei mame tinere care alăptează îi influențează în mod negativ percepția tinerei față de alăptare. Informațiile prenatale privind beneficiile alăptării, sprijinul acordat mamei în maternitate și sprijinul postnatal (foarte important) de către personalul medical și familie, facilitează alăptarea. Anxietatea mamei față

de procesul alăptării, grija excesivă că nu are lapte suficient să își hrănească bebelușul, nașterea prin cezariană prin care nou născutul este separat pentru un timp de mama sa, absența unui sprijin la domiciliu din partea familiei și mai ales a soțului, grija mamei față de aspectul propriu și libertatea sa, informațiile false legate de modificările corporale induse de alăptare acționează negativ în alăptare. Un factor limitator al alăptării îl constituie și sănătatea precară a sugarului și lipsa suportului oferit de către cadrele medicale în aceste condiții.

Concluzii- Alăptarea este un proces complex cu implicații largi psihoemoționale. Pentru a alăpta cu succes o mamă trebuie să fie pregătită încă din perioada prenatală și susținută postnatal. Un rol important îl are intervenția cadrelor medicale, mai ales în situația în care se evidențiază riscul de abandon al alăptării.

Cuvine cheie- alăptare, educație prenatală, sănătatea sugarului

GHID PKU 2019, ADAPTAT NORMELOR EUROPENE

Dr. Florentina Moldovanu, Dr. Michaela Nanu, Valentina Donici, Dr. Nanu Andrei, Alexandra Apostol, Dr. Kozma Andrei, Dr. Brezan Florin

Introducere- Fenilcetonuria este o afecțiune rară cu o incidență de 1/10000, screeningul la nou născuți, diagnosticul, tratamentul copiilor și adulților afectați fiind incluse în programele naționale de sănătate. Activitatea de screening, diagnostic și tratament se derulează pe baza ghidului elaborat în anul 2015 de către experții în domeniu din România.

Obiectiv- Lucrarea își propune prezentarea noului ghid de diagnostic și tratament în fenilcetonurie (PKU) elaborată de echipa multidisciplinară din România prin prisma actualizării informațiilor din Ghidul 2015 în conformitate cu prevederile Ghidului European PKU și cerințele derulării programului național.

Material si metodă- Se vor prezenta în oglindă modificările întreprinse în ghidul 2019 față de cel din 2015, cu explicațiile aferente medicinei bazate pe dovezi.

Rezultat- De notat în noul ghid ca standard, necesitatea screeningului la nașterea nou născuților cu hiperfenilalaninemie, a deficitului de BH 4 prin dozarea pterinelor sau efectuarea testului cu sapropterină luând în considerare faptul că tratamentul acestor două afecțiuni este diferit. Ghidul recomandă noi forme de încărcare clinică a hiperfenilalaninemiei în hiperfenilalaninemie care necesită sau nu tratament și monitorizare a cazurilor în funcție de vârstă. Ghidul relevă posibilitatea testării și a sugarului privind sensibilitatea la sapropterină și acordă o importanță în ceea ce privește colaborarea multidisciplinară în managementul de caz. Un capitol special este acordat gravidei cu fenilcetonurie considerată sarcină cu risc și cazurilor de adulți diagnosticați tardiv.

Concluzie- Ghidul este un instrument de lucru la îndemâna cadrelor medicale având în principal rolul de a uniformiza practica medicală pe diferite paliere de intervenție și de auditare a activităților depuse. Unele informații conținute în ghid pot constitui și o bază de cunoaștere a bolii de către părinți, sporind astfel înțelegerea intervențiilor întreprinse de către specialiști.

Cuvinte cheie- fenilcetonurie, hiperfenilalaninemie, Ghidul PKU

VALORILE FENILALANINEI MARKER AL EVOLUTIEI CLINICE A COPIILOR CU PKU

Dr. Florentina Moldovanu, dr. Michaela Nanu, dr. Brezan Florin bioch. Corina Delia, Toma Geanina, Madalina Vlad

Introducere- La copilul cu PKU dezvoltarea normala si integrarea psihosociala adecvata vor fi realizate numai daca valorile fenilalaninei sunt mentinute in intervalul de siguranta.

Monitorizarea Fenilalaninei la pacientii cu PKU trebuie efectuata pe toata durata vietii.

Obiectiv- Lucrarea isi propune analiza prin prisma markerului Fenilalanina a controlului metabolic al pacientilor cu PKU din program.

Material si metoda- Au fost analizate valorile Fenilalaninei recoltate pe DBS la cei 32 de pacienti cu PKU pe o perioada de 6 luni/2019. Pentru fiecare pacient s-a efectuat distributia valorilor Phe fata de intervalul de referinta si media si mediana acestora.

Rezultate- Cand 50% din nivelurile Phe au fost in afara intervalului tinta pentru perioada de 6 luni s-a luat in considerare cresterea frecventei de monitorizare, reeducarea nutritionala, consilierea psihologica si/sau interventia asistetului social.

Concluzii- Monitorizarea permanenta a Phe pe DBS este esentiala pentru mentinerea controlului metabolic si interventia rapida asupra dietei atunci cand apar dezechilibre. Numai o monitorizare atenta, permanenta a dietei si a valorilor Phe a pacientilor cu Pku diagnosticati prin screening neonatal si tratati precoce pot fi prevenite deficientele neuropsihologice, problemele comportamentale si sociale

TERAPIE INTENSIVA PEDIATRICA
Coordonator Conf. Dr. TATIANA CIOMARTAN

COLABORAREA ANESTEZIST- PEDIATRU

Radu Tabacaru ATI

Spit. “Maria S Curie” Bucuresti

Colaborarea anestezist – pediatru este fundamentala pentru o evolutie buna a pacientului.

Ameliorarea afectiunii si optimizarea starii generale sunt deosebit de importante. Momentul operator trebuie decis de catre o echipa pediatru-chirurg-anestezist.

Medicatia cronica nu se intrerupe, nici chiar in ziua operatiei.

Postul preoperator: 2 ore lichide limpezi, 4 ore lapte matern, 6 ore lactate, paine, 8 ore grasimi, prajeli.

Bolile neuromusculare pot avea un impact major asupra anesteziei (tonus muscular, deglutitie, tuse). Multi din cei cu evolutie cronica ajung la traheostomie care trebuie facuta la timp

O boala respiratorie acuta in curs poate pune in pericol siguranta actului medical. Ideal se asteapta 2-3 saptamani dupa rezolutia unei intercurrente respiratorii.

Fostii prematuri cu bronhodisplazie pulmonara sunt provocare pentru anestezie.

Afectiunile cardiace se evalueaza impreuna cu medicul cardiolog, ce trebuie sa fie disponibil poastoperator pentru urmarirea ecografica a performantei cardiace.

Evaluarea tolerantei la efort (ex: supt, plans) poate orienta asupra gradului de afectare cardiaca si/sau pulmonara

Bolile digestive ocluzive, abdomenul acut, se monteaza sonda nasogastrica (risc aspiratie pumonara), pacientii sunt frecvent hipovolemici (acut) si au diselectrolitemii semnificative (cronic). Refluxul gastroesofagian este cauza de aspiratie pulmonara sau edem si spasm glotic.

Pacientii dializati cronic este bine sa suporte o sedinta de dializa cu 24 ore preoperator, si sa aiba un plan stabilit pentru postoperator

Evaluarea hemostazei este frecvent neglijata. Pregatirea produselor de sange pentru transfuzie trebuie facuta din timp, mai ales la politransfuzati sau imunodeprimati.

Analizele nu acopera lipsa anamnezei corecte. Testele de coagulare se recomanda inaintea varstei de mers sau la operatii sangerande (ex polipi/adenoidectomie, amigdalectomie)

Avizul pentru operatie sau anestezie NU il da medicul pediatru!, ci doar medicul chirurg respectiv anestezist.

Pentru pacientii medicali ce incep sa dezvolte insuficiente de organ, evolutia si necesarul de suport vital trebuie solicitat in timp util si nu cand este prea tarziu

ABORDAREA TERAPEUTICA INTENSIVA NEONATALA A PERSISTENTEI CANALULUI ARTERIAL. AVANTAJELE SI DEZAVANTAJELE DIVERSELOR OPTIUNI TERAPEUTICE

Eliza Cinteza, Cristina Filip, Gabriela Duica, Georgiana Nicolae, Dadiana Safta Beschieru, Cosmin Grigore, Alin Nicolescu.

Spitalul Clinic de Urgenta pentru Copii "Marie Curie", Bucuresti

Persistenta canalul arterial permeabil este una dintre cele frecvente anomalii congenitale cardiace. Cu o incidenta mai mare la nou nascutul prematur (20-60% dintre acestia fata de 5-10% la nou nascutul la termen), boala poate atrage consecinte hemodinamice severe care pot merge pana la forme severe de insuficienta cardiaca si insuficienta renala. Individualizarea cazurilor in Sectia de Terapie Intensiva este extrem de utila si face diferenta intre abordarea conservativa sau activa, invaziva.

Optiunile terapeutice includ atat mijloace terapeutice farmacologice (tratamentul insuficientei cardiace, medicatia antiinflamatorie nesteriodiana – indometacin, ibuprofen sau paracetamolul), cat si inchiderea interventionala sau chirurgicala. Sunt prezentate optiuni terapeutice actuale disponibile in sectiile de terapie intensiva cu avantajele si dezavantajele acestora.

HIPERTENSIUNEA ARTERIALĂ PULMONARĂ LA COPILUL ÎN STARE CRITICĂ

Conf. dr. Tatiana Ciomârtan

1, INSMC “Alessandrescu – Rusescu”

2, UMF “Carol Davila”

Hipertensiunea arterială pulmonară (HAP) este consecința disfuncției vasculare pulmonare. Aceasta are etiologii variate la copil - hipertensiune pulmonară persistentă la nou-născut, malformații congenitale cardiace (MCC), leziune pulmonară acută, pneumopatii asociate unor boli sistemice, hematologice sau metabolice. În 30 – 60% dintre cazuri nu se poate identifica o etiologie anume (HAP idiopatică). Definiția HAP presupune valori ale presiunii arteriale pulmonare medii mai mari de 25 mmHg.

Fiziopatologia HAP este complexă, multifactorială și încă incomplet înțeleasă. S-au constatat: creșterea reactivității vasculare pulmonare, vasoconstricție pulmonară susținută, remodelare vasculară și obstrucția lumenului vascular ca urmare a trombozelor și/sau a leziunilor obstructive ale neointimei și stratului plexiform. Copiii cu MCC au leziuni care evoluează de la hipertrofia mediei, hiperplazia intimei și ocluzia lumenului, până la dilatația arterială, formarea de angiomatoid și necroză fibrinoidă. În forme severe se obliterează porțiuni ale circulației pulmonare la nivelul arteriolelor precapilare distale. Vasoconstricția pulmonară este mediată de alterarea funcției endoteliale: moleculele vasodilatatoare endogene (oxidul nitric și prostaciclina) sunt scăzute, iar cele vasoconstrictoare (endotelina-1 și serotonina) sunt crescute. Fibrele musculare netede se hipertrofiază și proliferază.

Pentru diagnosticul PAH se folosesc tehnici non-invazive precum ECG și ecografia transtoracică - care permite estimarea presiunii arteriale pulmonare sistolice, funcția ventriculilor și identificarea unor anomalii structurale. Cateterismul cardiac, deși o metodă invazivă, rămâne standardul de aur pentru diagnosticul PAH. Alte tehnici sunt reprezentate de CT și IRM.

Elementele de bază ale tratamentului PAH sunt: prevenirea și/sau tratamentul vasoconstricției pulmonare active, suportul acordat funcției VD și, atunci când este posibil, tratamentul cauzei PAH. La copiii în stare critică este esențială evitarea, recunoașterea și tratamentul crizelor hipertensive pulmonare. Într-un astfel de episod, pacientul necesită analgezie, sedare, bună oxigenare și alcalinizare, precum și administrarea unui vasodilatator (oxid nitric, antagoniști ai receptorului endotelinei-1); pentru tratamentul cronic al PAH este utilă prostaciclina. Funcția VD poate fi susținută de vasodilatatoare, agenți inotropi și diuretice. Unii pacienți pot beneficia de noradrenalină care scade raportul între presiunea pulmonară și cea sistemică.

Rezultate bune se pot obține în cazurile de PAH secundare MCC, dacă se face corecția chirurgicală, în colagenoze care primesc corticoterapie și la cei care sunt tratați pentru afecțiuni tiroidiene.

HAP este o afecțiune potențial gravă întâlnită la copilul în stare critică. Înțelegerea mecanismelor fiziopatologice permite alegerea opțiunilor terapeutice adecvate și implică ameliorarea prognosticului pe termen scurt și mediu.

COMPLICATIE RARA A SEPSISULUI NEONATAL

Dr. Cătălina Baniță¹, Dr. Irina Apostol¹, Dr. Ana Maria Caia-Hoanăș¹, Dr. Adelina Dobre¹, Conf. dr. Tatiana Ciomârtan^{1,2}

1. INSMC "Alessandrescu – Rusescu"
2. UMF "Carol Davila"

Nou-născut în vârstă de 46 ore, este transferat pentru dispnee importantă cu debut la 10 ore de la naștere, cu suport ventilator pe durata transportului.

APF- copil rang III provenit din sarcină cu risc (mama cu litiază renală și infecții de tract urinar repetate), născut spontan, la VG 34 săptăm, cu Gn 1900g, Apgar 7/8.

La internare- greutate 1900g, febril (38,4 °C), stare generală gravă, semne clinice de șoc septic, cu disfuncție organică multiplă, cu suport ventilator invaziv.

Investigații- bicitopenie (leucopenie și trombopenie), sindrom inflamator important, sindrom de retenție azotată, coleastă, acidoză mixtă și hiperlactatemie; culturi centrale și periferice cu *Klebsiella pneumoniae*; serologii HIV, lues, CMV, Hepatită B și C – negative. Ecografie cardiacă: DSA, PCA. Ecografie abdominală: hepatosplenomegalie, lichid de ascită, vene suprahepatice dilatate.

Ecografie transfontanelară: asimetrie ventriculară, hemoragie subependimară stângă, leucomalacie periventriculară.

ETF efectuate în dinamică și CT cerebral evidențiază multiple leziuni neomogene, înconjurate de halou clar, la nivel frontal, occipital și parietal, sugestive pentru abcese cerebrale. Consultul neurochirurgical nu impune cura chirurgicală.

Evoluția a fost marcată de persistența sindromului de hipertensiune intracraniană, fără convulsii, a fost ventilat mecanic invaziv 25 zile și 5 zile non-invaziv, durata spitalizării a fost de 2,5 luni.

La vârsta de 1 an și 10 luni, copilul are vârstă de dezvoltare de 1,5 ani, cu senzoriu normal, imagistic cu zone de poncefalie frontal, parietal și occipital.

Concluzie- Un nou-născut cu factori de risc multipli, care a prezentat o complicație rară, dar gravă a sepsisului neonatal, a avut totuși o evoluție mai bună decât era de așteptat.

CAPCANĂ DIAGNOSTICĂ ÎNTR-UN CAZ DE SEPSIS

Dr. Adelina Dobre¹, Dr. Cătălina Baniță¹, Dr. Irina Apostol¹, Dr. Ana Maria Caia-Hoanăș¹,
Conf. dr. Tatiana Ciomârtaș^{1,2}

1. INSMC “Alessandrescu – Rusescu”
2. UMF “Carol Davila”

Sugarul în vârstă de 4 luni este trimis prin transfer cu diagnosticul de sepsis cu punct de plecare digestiv, cu agravare la preluarea de către echipajul de transport, care impus suport ventilator.

APF: sarcină nedispensarizată, posibilă infecție materno-fetală, VG 36 săptăm, Gn 2000, Apgar 8.

APP: nesemnificative.

La internare: stare generală extrem de gravă, febril, tegumente cu tentă teroasă, elemente maculo-eritematoase, cu cruste la nivelul regiunii cervicale și membrelor inferioare. Suport ventilator cu parametri moderați, MV diminuat la nivelul hemitoracelui drept, SpO₂ 95-97 % cu FiO₂ 100 %. AV=172 bpm, PA 79/41 mmHg, edeme declive. Abdomen meteorizat, depresibil, hepatosplenomegalie, pe SNG drenează suc gastric cu sânge digerat. Scor Glasgow 8/10, fontanela anterioară normotensivă.

Paraclinic leucocite în limite normale, cu neutrofilie, anemie hipocromă, microcitară, sindrom biologic inflamator important; insuficiență hepatică; retenție azotată de cauză prerenală; tulburări electrolitice cu hiponatremie, hipopotasemie și acidoză metabolică.

Diagnostic de etapă: Sepsis cu punct de plecare probabil digestiv; Exantem viral în observație etiologică; SDA medie-severă; Anemie intrainfecțioasă.

Evoluția în primele 24 ore de la internare a fost marcată de alterarea mecanicii respiratorii, radiografic se observă pneumomediastin și pneumotorax pentru care se practică drenarea epanșamentului pleural și continuarea ventilației mecanice invazive convenționale, în total timp de 16 zile.

Ulterior, a prezentat hipotonie axială moderat severă, convulsii tonico-clonice generalizate, care s-au remis sub tratament anticonvulsivant.

Erupția maculo-eritematoasă a impus reluarea anamnezei, constatându-se că sugarul era contact de o boală contagioasă.

Serologia pozitivă pentru o afecțiune virală, în contextul afectării pulmonare – pneumonie și cerebrale – meningoencefalită a permis stabilirea diagnosticului.

Copilul a fost externat după 35 zile de spitalizare, cu vindecarea leziunilor respiratorii, cu examen neurologic cavsinormal la acel moment.

Concluzie- Anamneza și a comunicarea între diferitele eșaloane medicale sunt esențiale pentru precizarea unui diagnostic cu evoluție potențial letală.

URGENTE IN PEDIATRIE Coordonator Dr. GABRIELA BAR

ELECTROCARDIOGRAMA PENTRU URGENTISTUL PEDIATRU

Eliza Cinteza, Cristina Filip, Gabriela Duica, Georgiana Nicolae, Dadiana Safta Beschieru, Simona Scoraja, Cosmin Grigore, Alin Nicolescu

Universitatea de Medicina si Farmacie „Carol Davila”, Bucuresti

Spitalul de Urgenta pentru Copii „Marie Curie”, Bucuresti

Electrocardiograma, una dintre cele mai vechi modalitati de diagnostic in cardiologie, incepe sa isi castige din nou locul intre investigatiile pediatrice efectuate la camera de garda. Dupa cum recomandarile de efectuare ale acesteia sunt dintre cele mai diferite (sincopa, dureri toracice, aritmii cardiace), tot asa si diagnosticale obtinute pot fi extrem de variate, fiind de datorita medicului pediatru in a stabili un diagnostic rapid si corect la camera de garda. Uneori, stabilirea diagnosticului corect poate fi extrem de provocatoare, diferentele intre interpretarile date de medicul pediatru/urgentist si medicul cardiolog pediatru fiind de pana la 35%. Sunt abordate diverse tipuri de tulburari de ritm si de conducere cu particularitatile legate de varsta pediatrica, aritmiile cardiace mai frecvente si diferentierea acestora, precum si modificarile electrice din diferite boli structurale si congenitale cardiace.

MIOCARDITA NEONATALA, DIAGNOSTIC SI TRATAMENT DE URGENTA

Salwa Addilami^{1,2}, Asmaa Barmou², Amalia Făgărășan^{2,3}, Rodica Togănel^{2,3}, Carmen Șuteu²

- 1. Institutul National pentru Sanatatea Mamei si Copilului “Alessandrescu-Rusescu”, Bucuresti*
- 2. Institutul de Urgenta pentru Boli Cardiovasculare si Transplant Targu Mures*
- 3. Universitatea de Medicina, Farmacie, Stiinte si Tehnologie “George Emil Palade”, Targu Mures*

Introducere- Miocardita reprezintă inflamația miocardului, prezentarea clinică fiind variată, de la simptome minime la insuficiență cardiacă severă cu șoc cardiogen sau moarte subită. Etiologia virală reprezintă cea mai frecventă cauză a miocarditei. Biopsia endomiocardică rămâne gold-standardul pentru diagnosticul miocarditei, însă mai multe metode non-invazive pot fi utilizate pentru a susține diagnosticul. Managementul include tratamentul insuficienței cardiace, imunoglobulina a devenit parte a practicii de rutină în tratamentul miocarditei la pacienții pediatrici.

Material și metodă- Prezentăm cazul unui nou născut în varstă de 10 zile evaluat în departamentul nostru pentru semne clinice de insuficiență cardiacă instalate după un episod acut infecțios respirator. Examenul clinic a decelat tahicardie, suflu sistolic, hepatomegalie. Electrocardiograma a decelat modificări nespecifice. Examenul ecocardiografic a evidențiat disfuncție ventriculară stângă (FE VS 30%), fără a se decela leziuni anatomice structurale. Dozarea enzimelor cardiace a decelat un nivel seric crescut al TroponinI(1,02ng/ml) și CK-

MB(11,62ng/ml). NT-proBNP a prezentat valori semnificativ crescute (8902pg/ml). Serologia virală a confirmat o infecția acută cu Echovirus. Tabloul clinic constând în semne de insuficiență cardiacă instalate după un episod infecțios, nivelul seric crescut al enzimelor cardiace în absența unui substrat lezional au permis susținerea diagnosticului non-invaziv de miocardită. Managementul a constat în inițierea precoce a tratamentului insuficienței cardiace constând în suport inotrop și terapie diuretică, urmat de inhibitori ai enzimei de conversie a angiotensinei și tratament betablokant. Tratamentul imunomodulator a constat în administrarea de imunoglobulină umană în doză crescută. Evoluția clinică și hemodinamică a fost lent favorabilă, cu ameliorarea parametrilor ventriculului stâng la 6 săptămâni de la momentul diagnosticului.

Concluzii- Miocardita la nou-născut rămâne o provocare din perspectiva diagnosticului și a managementului. Un management adecvat, constând într-un diagnostic precoce și tratament agresiv, asigură o șansă mai mare de recuperare a funcției ventriculare și poate preveni evoluția înspre cardiomiopatie dilatativă.

Cuvinte cheie- miocardită, nou-născut

TRATAMENTUL DE URGENTA AL ARSURILOR LA PACIENTUL PEDIATRIC

Găloiu Sebastian Viorel, Enescu Dan Mircea

SCUC „Grigore Alexandrescu”

Introducere- Arsura este o leziune tisulară rezultată din expunerea excesivă la un agent termic, chimic, electric sau radioactiv și reprezintă cel mai sever tip de trauma. La copil cele mai frecvente arsuri grave sunt prin lichid fierbinte și flacăra, la vârsta de 2-5 ani.

Material și metoda- Rezultatele unui studiu desfășurat în spitalul Grigore Alexandrescu privind managementul pacientului pediatric cu arsuri grave în România au arătat ca principalele complicații asociate încă din primele ore (instabilitatea hemodinamică, acidoza și hiper/hipotermia) s-au asociat semnificativ cu suprafața arsă. Studiul a arătat și necesitatea unei resuscitări volemică mai agresive, a unei monitorizări mai stricte a temperaturii și a unei documentari mai bune a volumului total de lichide și a diurezei.

Rezultate- Modificările patologice pot fi doar locale în cazul arsurilor ușoare sau pot fi însoțite în cazul arsurilor grave de modificări la nivelul întregului organism. Evoluția și prognosticul sunt determinate de suprafața arsă, profunzimea arsurii, asocierea arsurii de cai respiratorii superioare și de alte complicații. Tratamentul de urgență implică decontaminarea și spălarea tegumentelor, evaluarea suprafeței și a profunzimii arsurilor, asigurarea confortului termic, analgosedarea, reechilibrarea volemică, profilaxia infecțiilor. Pacienții cu arsuri grave necesită un tratament complex și de lungă durată și vor fi transportați către un centru de specialitate. Reechilibrarea volemică cu soluții cristaloidă reprezintă o măsură esențială în evoluția ulterioară a pacientului cu arsuri grave și trebuie instituită cât mai precoce. Este larg acceptată folosirea soluției de Ringer lactat, administrată conform formulei Parkland dar aceasta reprezintă doar un punct de plecare și trebuie adaptată în funcție de evoluția pacientului.

Concluzii- Pacientul pediatric cu arsuri usoare necesită un tratament local, hidratare orală și supraveghere. În cazul arsurilor grave este necesară instituirea cât mai rapidă a unor măsuri care să asigure supraviețuirea pacientului, să reducă agravarea leziunilor și să amelioreze ulterior calitatea vieții.

Cuvinte cheie- resuscitare volemică, analgosedare, confort termic

HIPOTERMIA – IN CONTEXT INFECTIOS

*Delia Adelina Vlad**, *Mariana Mardarescu**, *Ana Maria Tudor ***

* *Institutul Național de Boli Infecțioase "Prof Dr Matei Balș", București*

***Universitatea de Medicina si Farmacie "Carol Davila" București*

Background- Hipotermia, tulburare de termoreglare caracterizata printr-un dezechilibru intre procesele termogenetice si cele termolitice, cu diminuarea temperaturii centrale/ periferice, este intalnita tot mai frecvent in context infectios, atat in etiologia virala, cat si bacteriana.

Metode- Am efectuat un studiu retrospectiv în cadrul INBI "Prof. Dr. Matei Balș", pe un eșantion de 44 de copii cu vârste între 0 - 14 ani, în perioada septembrie 2018 - aprilie 2019. Analiza datelor a fost efectuată din studiul foilor de observație clinică generală continuă, precum si din datele de statistica electronica a clinicii. S-a urmarit instalarea hipotermiei pe parcursul internarii in functie de statusul biologic, imunologic si virusologic al copiilor, evolutia acestora sub tratamentul instituit si numarul zilelor de spitalizare in acest context.

Rezultate- Rezultatele obtinute in esantionul studiat au confirmat prezenta unui teren imunodeprimant la 11/44, respectiv 25%, evolutia spre vindecare in procent de 100%., De asemenea ne-am confruntat cu Infectii virale la 9 /44 copii, respectiv un procent 20,45%, SIRS la 15 din 44 copii, respectiv 34,09%, Sepsis la 20 din 44 copii, respectiv 45, 4 % . Hipotermia a fost semnalata la 7 din 44 copii, respectiv 15,9%.

Concluzii- Hipotermia aparuta in context infectios reprezinta o provocare pentru clinician si totodata un marker important al status-ului biologic si imunologic al copilului. Frecventa si agresivitatea infectiilor, atat virale, cat mai ales bacteriene isi gasesc originea in atitudinea administrarii cu usurinta a antipireticelor si antibioticelor, deopotrieva.

Cuvinte cheie- Hipotermie, virusuri, bacterii.

CORPII STRAINI LA COPIL

Urgente in ambulatoriul de specialitate ORL

Dr. Angela Craciunescu medic primar ORL

Corpii straini ai foselor nazale pot fi:

- exogeni – organici (animati / insecte; neanimati)
- endogeni
- cu cale de patrundere tipica prin orificiul foselor nazale, narina – coana
- cu cale de patrundere atipica: accident de circulatie, etc.

Se intalnesc frecvent la copiii cu varste cuprinse între 1 si 5 ani, acestia introducandu-si la nivelul foselor nazale diversi corpi straini, atat organici (boabe de mazare, seminte, fasole etc.) cat si anorganici (pietricele, margele, bile, plastelina, fragmente de jucarii).

Simptome:

- Obstructie nazala unilaterala.
- Rinoree mucopurulenta unilaterala.
- Epistaxis unilateral.
- Cacosmie – tardiv.

Examen clinic ORL:

- Narinoscopie si rinoscopie anterioara se vizualizeaza corpul strain in narina sau in meatul inferior / mediu.
- Mucoasa congestiva edematiata ulcerata.

Examen video – endoscopic nazal poate preciza cu exactitate sediul, volumul, consistenta si mobilitatea corpului strain.

Corpii straini ai conductului auditiv extern (CAE):

- organici
- anorganici

Simptome:

- durere locala
- sangerare locala (leziune CAE)
- hipoacuzie
- senzatie de plenitudine aurala

Examen clinic ORL:

- evidentiere corp strain.
- cuatificarea leziunilor de la nivelul membranei timpanice si / sau conductului auditiv extern.

Explorarea endoscopica ne aduce un plus de informatie privind sediul, consistenta si existenta leziunilor asociate corpului strain.

Ca si in cazul corpiilor straini nazali, corpii straini auriculari sunt mai des intalniti in cazul copiilor cu varste cuprinse intre 1 si 5 ani.

Majoritatea corpiilor straini sunt scosi in cabinet insa, uneori, este nevoie de sedare, in sala de operatie, pentru a-i elimina.

Preventia impotriva corpiilor straini consta in informarea parintilor asupra pericolelor la care sunt expusi copiii atunci cand sunt lasate la indemana lor obiecte care se pot dezmembra sau sparge in bucati mai mici, care pot fi inghitite sau introduse in nas. Este foarte importanta si supravegherea copilului pe toata durata mesei.

Cuvinte cheie- corpi straini nazali, corpi straini auriculari, obstructie nazala.

RAPORT DE GARDA: ANALIZA EVOLUTIEI PREZENTARILOR DE BOLI RESPIRATORII/ ILI LA COMPARTIMENTUL DE PRIMIRI URGENTE IN RAPORT CU DATELE CNSCBT

Dr. Alexandra Guță, INSMC „Alessandrescu-Rusescu”, București

Dr. Gabriela Bar, INSMC „Alessandrescu-Rusescu”, București

Dr. Cătălina Bălăbăneanu, INSMC „Alessandrescu-Rusescu”, București

Dr. Diana Czika, INSMC „Alessandrescu-Rusescu”, București

Dr. Irina Filipescu, INSMC „Alessandrescu-Rusescu”, București

Conf. dr. Mihai Craiu, INSMC „Alessandrescu-Rusescu”, București

Obiective- Infecțiile respiratorii acute virale au morbiditate și mortalitate semnificativă, în special la pacienții de vârste extreme. Scopul studiului este analiza corelației între dinamica prezentărilor la Compartimentul de Primiri Urgente (CPU) al unui spital terțiar pediatric, în raport cu situația la nivel național, în ceea ce privesc infecțiile respiratorii, în iarna 2018–2019.

Material și metoda- Studiu retrospectiv ce analizează datele rapoartelor de gardă din perioada 3 decembrie 2018 - 24 februarie 2019 și rapoartele Centrului Național pentru Supravegherea și Controlul Bolilor Transmisibile (CNSCBT) în același interval (săptămâni pline de iarnă, de la săptămâna S49 din 2018, până la S08 din 2019).

Rezultate- La CPU al INSMC s-au prezentat 10,098 de pacienți: 43% dintre aceștia în luna decembrie, 35% în ianuarie și 22% în februarie. În decembrie au fost stabilizați și resuscitați 34 de pacienți critici, 26 în ianuarie și 67 în februarie. S-a remarcat o creștere a severității pacienților prezentați, în discordanță cu scăderea numărului de prezentări. Aceasta dinamică este similară celei de creștere a numărului de cazuri de gripă (clinică/confirmată). Aceasta pondere de cazuri grave este reflectată și prin proporția mai mare de prezentări a copiilor aduși de SMURD sau alte sisteme de transport medicalizat, în fiecare dintre cele 3 luni monitorizate.

Discuții- În sezonul gripal 2018–2019 a doua săptămână din 2019 a fost considerată săptămână epidemică. În săptămâna 53 a fost înregistrat primul deces cauzat de gripă. Aceasta dinamică are impact asupra deciziilor și convingerilor parentale. Pe măsură ce mediatizarea cazurilor grave și a deceselor a fost mai activă, ponderea de prezentări în CPU a

început sa scadă (mai mulți părinți au decis sa apeleze la medicul de familie sau la îngrijiri la domiciliu). Acest element al percepției parentale este potențial incriminabil si in creșterea ratei de refuz a internării in condițiile in care refuzul consultului a fost in scădere constanta de la 6.5% la 1.8%.

Concluzii- Copiii constituie principalul rezervor al cazurilor de gripa si ILI la nivel comunitar.

Atitudinile parentale de panica in fata mediatizării evoluției fenomenului epidemic generează comportamente de evitare a sistemului medical primar, cu translatate a cazurilor către CPU si spital. Sunt necesare strategii de adresare a îngrijorărilor parentale si de creșterea ratei de acoperire vaccinala antigripala, prin includerea in calendarul de vaccinare gratuita a copiilor cu vârste cuprinse intre 6 luni si 5 ani, indiferent de starea de sănătate (si in absența comorbidităților).

Cuvinte cheie- gripă, infecții respiratorii

IMUNOLOGIE SI ALERGOLOGIE PEDIATRICA **Coordonator Dr. ALEXIS COCHINO**

POTENTIALUL MALFORMATIV AL COPIILOR PROVENITI DIN MAME INFECTATE HIV, CU SARCINI NEDISPENSARIZATE

*Marina Popov¹, Mariana Mardarescu¹, Alina Cibea¹, Rodica Ungurianu¹, Cristina Petre¹,
Camelia Kouris¹, Bejan Ioana² Dan Aurel Nica, Savu Ramona²*

- 1. Institutul National de Boli Infectioase „Prof. Dr. Matei Bals”, Bucuresti*
- 2. Spitalul Clinic de Urgenta pentru Copii „Grigore Alexandrescu”, Bucuresti*

Background- In Romania ultimilor 10 ani s-a pus accent deosebit pe evaluarea corecta a femeii gravide. In acest context, evaluarea TORCH (Toxoplasma, Other, Rubella, CMV, HIV) este esentiala in primul trimestru de sarcina, evitandu-se sindromele plurimalformative, invalidante ale nou-nascutilor, mai ales a celor din sarcini cu risc.

Material si metode- Evaluarea clinica a unui sugar fost mare prematur, expus infectiei HIV materne precum si infectiei cronice cu VHB si VHC si consumului de droguri matern. Copilul a beneficiat de profilaxie antiretrovirala conform Ghidului National, timp de 6 saptamani. Cea de-a 5-a sarcina a mamei nu a fost dispensarizata si tratamentul antiretroviral nu a fost corect administrat.

Rezultate- Examinarea tomografica (CT cerebral) a relevat agenezie de corp calos, atrofie cerebeloasa, hidrocefalie tetraventriculara. Examinarea ecocardiografica a evidentiat persistenta de canal arterial si foramen ovale permeabil. Evaluarea viro-imunologica, in dinamica, a stabilit statutul de copil expus perinatal HIV, posibil seroreveter.

Concluzii- Copil cu multiple malformatii din sarcina nedispensarizata, cu sanse mici de supravietuire, cu multiple expuneri la risc care necesita o echipa multidisciplinara formata din

infectiologist pediatru, neurochirurg pediatru, cardiolog pediatru coroborat cu servicii de asistenta sociala.

Cuvinte cheie- HIV , malformatii,nou-nascut

POLIMORFISMUL CLINIC AL BOLII CELIACE

As. Univ. Dr. Andreea Teodora Constantin^{1,2}, Șef. Lucr. Mirela Silvia Covăcescu^{1,2}, As. Univ. Dr. Valentina Daniela Comănici^{1,2}, Prof. Dr. Ioan Gherghina^{1,2}

¹ Institutul Național pentru Sănătatea Mamei și Copilului “Alessandrescu-Rusescu”, București, România

² Universitatea de Medicină și Farmacie “Carol Davila”, București, România

Introducere- Boala celiacă (intoleranța la gluten) este o afecțiune cu mecanism imun care duce la atrofia mucoasei intestinale, declanșată și întreținută de ingestia de gluten la persoanele predispușe genetic. Incidența acestei boli la nivel mondial este de 1:100 persoane. Simptomatologia variază, indivizii afectați pot fi asimptomatici sau simptomele extraintestinale pot predomina.

Metode- Ilustrăm polimorfismul clinic al bolii celiace prin două cazuri evaluate și diagnosticate în cadrul institutului nostru. Primul caz, R.A., băiat, 2 ani, s-a prezentat pentru simptomatologie debutată la vârsta de 5 luni cu scaune semilegate, 1-4/zi, voluminoase, “uleioase”, fetide. Din antecedentele personale patologice menționăm tulburare de dezvoltare, ridicarea suspiciunii de tulburare din spectru autist, deficit de atenție. La examenul clinic: greutate 9,6 kg, tegumente uscate, țesut celular subcutanat slab reprezentat, abdomen meteorizat. Diagnosticul pozitiv a fost stabilit prin dozarea anticorpilor antitransglutaminaza tisulara tip IgA (>200 UM). Al doilea caz, B.M.L., băiat, 12 ani, relatează constipație cronică (de la naștere), cefalee recurentă. Din antecedentele personale fiziologice menționăm că provine dintr-o sarcină gemelară, frate geamăn afirmativ sănătos. La examenul clinic: greutate 29 kg, echilibrat pe aparate și sisteme. Paraclinic: hemogramă cu leucocite în limite normale, usoară eosinofilie, fără sindrom biologic inflamator, euglicemic, fără sindrom de citoliză hepatică, fără sindrom de retenție azotată, profil lipidic în limite normale, usoară hiperproteinemie, examen sumar urină în limite normale, anticorpi anti transglutaminază tip IgA 111 UM.

Rezultate și concluzii- Particularitățile cazurilor sunt pentru primul pacient diagnosticul tardiv, în ciuda evaluării repetate în mai multe clinici și a simptomatologiei sugestive, iar pentru al doilea caz simptomatologia atipică constând în constipație

Cuvinte cheie- celiachie, clinic, gluten

NEUROLOGIE SI PSIHIATRIE PEDIATRICA Coordonator Dr. CARMEN TRUTESCU

COMORBIDITATEA ÎN TULBURĂRILE MINTALE LA COPILUL MIC ȘI IMPLICAȚII PENTRU ABORDAREA PSIHOTERAPEUTICĂ

Rădan Miruna¹, Constantin Viorela¹, Vărășteanu Raluca¹, Stănescu Boțan Daniela¹

¹ CSM INSMC” Alessandrescu-Rusescu”, București

Introducere / Obiectiv- Comorbiditatea este comună pentru tulburările sănătății mintale din copilărie, iar tulburările de neurodezvoltare (TND), apar frecvent asociate. Există mai puține studii epidemiologice la preșcolari. Evaluarea afecțiunilor asociate ridică probleme de sub și supra-diagnostic, care pot fi influențate și de simptome tranzitorii ce țin de procesul de dezvoltare. Obiectivul lucrării este studierea comorbidității pentru diferite grupe de vârstă și de tulburări la populația clinică care se adresează CSM.

Metode / Metodologie- Grupul de cercetare a cuprins sub-grupurile: 1) 358 copii din 2016, 2) 142 copii din 2017, 3) 152 copii din 2018, 4) 112 copii cu TSA, 5) 40 copii cu tulburări de învățare (TI). Datele provin din baza de date CSM. Pentru stabilirea diagnosticelor s-au folosit ICD-10 și DSM-5. Evaluările psihologice s-au făcut cu teste standardizate. S-au aplicat metode de intervenție validate științific.

Rezultate- Rezultatele arată că 56% cazurile noi de 0-5 ani și 65 % din copiii cu TND înregistrați la CSM în 2017 aveau 2 sau mai multe diagnostice. Rate ridicate de comorbiditate, cu 3 diagnostice asociate, apar la 26% din grupul TSA, și cu 2 diagnostice, la 80% din grupul TI. Asocierea TND cu tulburări de externalizare, incluzând formele sub-clinice, este prezentă la 25% din grupul 2017.

Concluzii / Discuții- Intervenția timpurie inițiată pentru 2 grupuri de copii cu TND și comorbiditate multiplă, centrată pe relaționare-comunicare, a fost bazată pe sistemul de clasificare DC: 0-3R, care permite planificarea și evaluarea continuă a programului terapeutic al copilului și familiei, precum și a relației părinte-copil, în contextul specificului de dezvoltare și al tulburărilor asociate. Pornind de la discutarea rezultatelor, propunem o abordare terapeutică orientată spre procese și mecanisme psihologice transdiagnostice, cum sunt cele de adaptare și reglare, atât la copii cât și la părinți, în care monitorizarea stresului parental să fie inclusă ca parte componentă.

Cuvinte-cheie: comorbiditate, neurodezvoltare, transdiagnostic.

ALIMENTATIA SI COMPORTAMENTUL ALIMENTAR- FACTORI DE ECHILIBRU PSIHIC IN ADOLESCENTA

Dr. Macovei Simona Cristina¹, Dr. Ali Aa-la², Dr. Costache Gabriela²

¹ Medic Primar, Spitalul Clinic de Psihiatrie “Profesor Doctor Alexandru Obregia”
București

² Medic Rezident, Spitalul Clinic de Psihiatrie “Profesor Doctor Alexandru Obregia”
București

Introducere- În ultima perioadă se pune un mare accent asupra stilului de viață alimentar ca factor în patogeneza tulburărilor de sănătate mintală. Subiectul a fost mai puțin explorat în populațiile de copii, respectiv adolescenți. Scopul acestei analize sistematice este de a sintetiza datele metanalizelor publicate în literatura de specialitate care au evaluat rolul nutriției și a comportamentului alimentar în prevenția tulburărilor psihice. La pubertate și adolescență se petrec multe schimbări fizice și psihice; în această etapă mulți dintre copii sunt preocupați de aspectul fizic, dezvoltarea mentală din acea perioadă fiind utilă de investigat [1].

Materiale si metode- Am efectuat o căutare online în PubMed (finalizată în data de 30 septembrie 2019) fiind incluse meta-analize în limba engleză care combină studii observaționale și/sau intervenționale care examinează comportamentul alimentar, indici legați de greutate și impactul asupra calității vieții adolescenților.

Rezultate- Majoritatea studiilor subliniază importanța aspectului fizic în menținerea unui echilibru psihic în adolescență. Imaginea corporală este o construcție multidimensională, nucleu al echilibrului emoțional, atitudinea fiind dată de gradul de satisfacție cu privire la aspectul corpului, un factor asociat stimei de sine. În această perioadă, autoevaluarea imaginii corporale și tiparele sociale referitoare la frumusețe sunt factori care au o influență puternică asupra obiceiurilor alimentare ale adolescenților [2].

Concluzii- Lucrarea arată faptul că familia joacă un rol decisiv în comportamentul alimentar al copiilor și că este necesară o educare a stilului de nutriție [3]. Este așadar necesară adoptarea unei abordări cuprinzătoare și integrate a sănătății fizice și mentale a adolescenților.

Cuvinte cheie- alimentație, tulburări psihice, adolescență

CORELAȚII STOMATOLOGICE ÎN ABORDAREA MULTIDISCIPLINARĂ A TULBURĂRILOR MENTALE LA COPIL ȘI ADOLESCENT

MD, PhD student TEODORESCU IOANA MONICA, MD, PhD. TRUTESCU CARMEN

Introducere / Obiectiv- Obiectivul acestei prezentări interdisciplinare este de a conștientiza nevoia de cooperare între specialități în vederea stabilirii unui diagnostic și realizarea unui tratament complex și corect al unor afecțiuni din zona neuro-psihiatrică pediatrică ce ating și sfera medicinei dentare.

Metode / Metodologie- În practica stomatologică există anumite afecțiuni care pot reprezenta manifestarea clinică a unor afecțiuni din sfera neuro-psihiatrică pediatrică. Anorexia și bulimia au ca răsunet în cavitatea bucală apariția unor eroziuni pe suprafețele dentare și apariția unui tipar specific de carii. Bruxismul apare ca manifestare orală la unii pacienți cu ADHD. Tulburările de vorbire și limbaj pot avea ca substrat și o poziție anormală a dinților în gură (malpoziții dentare), obiceiuri vicioase de tipul suptul degetului/suzetei sau despicături labio-maxilo-palatine netratate corect.

Rezultate: Pacienții prezentați în ambulatoriul de specialitate al INSMC Alessandrescu – Rusescu au fost consultați în ambele servicii, căutându-se tratamentul cel mai bun și descoperirea cauzei ce a dus la problemele dentare.

Concluzii / Discuții- Cooperarea interdisciplinară reprezintă un factor de succes în tratamentul afecțiunilor complexe cu manifestări la nivelul diferitelor organe. Stabilirea unui diagnostic corect și găsirea cauzei unora din afecțiunilor stomatologice duce la realizarea unui tratament corect și care previne pe viitor eventuale recidive.

Cuvinte cheie- stomatologie, psihiatrie, interdisciplinar

ASPECTE RELEVANTE CORELATE CU SĂNĂTATEA MINTALĂ LA COPIII ȘI ADOLESCENȚII CU BOLI CRONICE NETRANSMISIBILE

Truțescu Carmen Ioana¹, Stancu Mihaela²

¹ Medic Primar Psihiatrie Pediatrică, INSMC București

² Psiholog Clinician, INSMC, București,

Introducere / Obiectiv- Interesul din ce în ce mai mare în evaluarea legată de sănătatea mintală și suportul emoțional perceput la copiii și adolescenții cu diferite boli cronice netransmisibile este evident, nu numai în cadrul cercetărilor științifice ci și în practică.

Obezitatea și alte afectări ale stării de nutriție, asociate sau nu cu modificări endocrinologice sau genetice sunt frecvent asociate cu modificări psiho-comportamentale, necesitând includerea specialiștilor din sănătate mintală în echipe terapeutice. Modificări genetice cu impact major asupra duratei și calității vieții pot fi frecvent acompaniate de trăiri anxioase și depresive, pentru unele dintre acestea, evaluarea standard la nivel internațional cuprinzând nu numai tratamentul ci și profilaxia/ screening-ul pentru manifestările psihiatrice (de exemplu fibroza chistică).

Un număr considerabil de instrumente de măsurare a parametrilor psihologici au fost acum dezvoltați, unele dintre acestea fiind recunoscute de asociațiile de profil ca fiind parte din protocoalele de evaluare, modificându-se astfel vechile standarde de îngrijire.

Metodologie- Se dorește o trecere în revistă a datelor recente legate de prevalența și incidența acestor tulburări, precum și exemplificarea unor standarde internaționale de îngrijire ce aduc în prim plan sănătatea mintală și rolul acestor specialiști în prevenirea și managementul manifestărilor psiho-emoționale, corelate cu prognosticul general.

Rezultate și Concluzii- Rolul specialiștilor din sănătate mintală începe odată cu momentul diagnostic (primirea veștii proaste), continuă pe toată durata vieții, aceștia fiind implicați în procesul de educație, consiliere și suport. Îngrijirea va fi centrată pe pacient dar și orientată către familie, mai ales în cazul pacienților minori. Screeningul pentru tulburările psihice frecvent asociate cu bolile conice (anxietatea și depresia) face parte din standardele de îngrijire, statusul mintal încadrându-se între obiectivele managementului clinic.

Cuvinte cheie- boli cronice, screening psihiatric

TULBURĂRILE SĂNĂTĂȚII MINTALE LA COPIII DE 0-5 ANI – PROIECTUL ”INTERVENȚIA TIMPURIE”

Rădan Miruna¹, Vărășteanu Raluca¹, Stănescu Boțan Daniela¹, Constantin Viorela¹

¹ CSM INSMC” Alessandrescu-Rusescu”, București

Introducere / Obiectiv- Dezvoltarea unui sistem de servicii de sănătate mintală pentru copii implică cunoașterea nevoilor populației și utilizarea unor metode de intervenție validate. Tulburările mintale la copii sunt subdiagnosticate în România. Încă nu există un program național de intervenție timpurie.

Metode / Metodologie- Proiectul-pilot inițiat în 2016 a urmărit dezvoltarea unei baze de date pentru tulburările sănătății mintale în perioada 0-5 ani, la cazurile înregistrate la CSM, studierea prevalenței și caracteristicilor acestora și dezvoltarea unui program de intervenție. Grupul de studiu a cuprins 426 copii, cazurile noi de 0-5 ani înregistrate între 2016-2018. Au fost aplicate teste psihologice standardizate pentru evaluarea dezvoltării psihomotorii, a comportamentului și a relației părinte-copil. ICD-10 și DSM 5 au fost folosite pentru diagnostic, iar datele medico-psiho-sociale au fost colectate din fișele de observație clinică de la CSM. Intervenția s-a bazat pe metode validate științific. Aceasta a cuprins ședințe de terapie individualizată, terapie

părinte-copil și tehnici de parenting pentru părinți, folosind profilele relaționale pentru planificare și monitorizare.

Rezultate- Au fost vizate în principal grupul tulburărilor de neurodezvoltare (TND), și tulburările de externalizare, cu forme clinice și sub-clinice. S-au urmărit: 1) Ratele de apariție, 2) Comorbiditatea, 3) Caracteristicile socio-demografice, 4) Profilul comportamental al grupului de intervenție, 5) Caracteristicile practicilor de parenting ale familiilor și 6) Ratele de progres la copii și la părinți participanți la intervenție. Rezultatele au arătat că TND are cea mai mare rată de apariție la 0-5 ani și cumulează factori de risc multipli.

Concluzii / Discuții- Programul-pilot oferă soluții pentru adaptarea intervenției în funcție de caracteristicile și nevoile prioritare ale populației clinice, în mod special a subgrupelor cu vulnerabilitate ridicată, precum și pentru dezvoltarea unor sub-programe de prevenție.

Cuvinte-cheie- 0-5 ani, tulburări, intervenție.

VALENȚE ALE JOCULUI ÎN EVALUAREA ȘI TERAPIA COPILOR CU TULBURĂRI DIN SPECTRUL AUTIST

Autori: Constantin Viorela, Ionițiu Raluca Dașina**, Stănescu-Boțan Cezarina Daniela*,
Vărășteanu Raluca Cristina**

**Colectivul de Cercetare în Sănătate Mintală, INSMC "Alessandrescu-Rusescu", București*

***Centrul de Sănătate Mintală, INSMC "Alessandrescu-Rusescu", București*

Introducere: Jocul reprezintă o componentă esențială în dezvoltarea copilului. Acesta permite învățarea și exersarea de noi abilități cognitive, motorii, sociale și emoționale. În strânsă legătură cu nivelul de dezvoltare cognitivă, jocul evoluează de la jocul simplu de manipulare și explorare funcțională până la jocul simbolic și de rol. Literatura de specialitate descrie anumite particularități la nivelul jocului în cazul copiilor cu TSA, care constau în deficiențe în cantitatea, complexitatea și calitatea jocului funcțional și a celui simbolic. Studiul acestora poate furniza informații relevante pentru înțelegerea mecanismelor gândirii simbolice care nu pot fi accesate prin alte tipuri de măsurători cognitive și ale limbajului. Mai mult decât atât, jocul simbolic este inclus ca parte a unor instrumente de diagnostic (de exemplu, ADOS). Alături de intervențiile comportamentale, jocul directiv și non-directiv a fost inclus în strategiile de intervenție în TSA.

Metodologie: Lucrarea de față își propune să exploreze evoluția jocului în urma intervenției terapeutice la doi dintre copiii diagnosticați cu TSA incluși în cadrul proiectului de intervenție timpurie desfășurat de CCSM. În acest scop, am realizat o analiză observațională a unor secvențe de joc (ex. o situație de joc din *Symbolic Play Test*, Lowe și Costello, 1976) pentru a surprinde particularitățile jocului simbolic și a evalua complexitatea acestuia. De asemenea, au fost punctate și diferențe între particularitățile jocului la copiii cu TSA și copiii cu dezvoltare tipică.

Rezultatele sugerează îmbunătățiri semnificative la nivelul jocului funcțional și al celui simbolic (complexitatea scenariului, substituții, atribuire de însușiri, verbalizări în timpul jocului), la nivelul atenției împărtășite, a comportamentelor afective față de terapeut și exprimarea emoțională a bucuriei în timpul jocului. Pe de altă parte, comportamentele stereotipe și de tip ecolalic au înregistrat schimbări mai modeste.

În concluzie, includerea unei componente bazate pe joc în strategia de intervenție terapeutică poate aduce beneficii suplimentare pentru copiii cu TSA.

Cuvinte cheie: tulburări din spectrul autist, joc, evaluare și terapie

ROLUL PSIHOMOTRICITATII SI AL INTEGRARII SENZORIALE IN RECUPERAREA COPILULUI CU TULBURARE DE SPECTRU AUTIST

*Cristina Stanescu , medic specialist neurologie si psihiatrie pediatrica ,
Centrul de Sanatate Mintala al INSMC ,, Alessandrescu-Rusescu”*

Introducere- In recuperarea copilului cu TSA, plecand de la identificarea particularitatilor senzoriale si motorii individuale , este important sa dezvoltam strategii educationale senzoriale si motorii care sa permita copilului modularea, organizarea si integrarea informatiilor provenite din mediu, cu scopul generarii unor raspunsuri viitoare adaptative si a unei cat mai bune functionari in activitatile zilnice.

Scopul lucrarii- Sintetizarea informatilor referitoare la tulburarile de integrare senzoriala si senzorio-motorie in TSA, prezentarea tehnicilor si programelor de educatie a psihomotricitatii, programelor de integrare senzoriala (activitati ale sistemului vestibular, proprioceptiv si tactil, diete senzoriale adaptate nevoilor copilului).

Rezultate si concluzii- Terapia de integrare senzoriala si educatie psihomotrie - ca parte a planului complex de recuperare a copilului cu TSA - permite copilului o mai buna gestionare a comportamentului si a participarii la procesul de invatare din interventiile terapeutice comportamentale.

Cuvinte cheie- integrare senzoriala, psihomotricitate

SESIUNEA IMAGISTICA IN PEDIATRIE Coordonator Dr. FLORIN BREZAN

VALOAREA ECOGRAFIEI IN ORIENTAREA RAPIDA A DECIZIILOR TERAPEUTICE

Andrei Zamfirescu, Victoria Hurduc, Daniela Popeia, Luiza Bordei

Spital Clinic de copii, „Dr. Victor Gomoiu”, Bucuresti

Material- Autorii prezinta o serie de cazuri clinice in care simptomatologia pacientilor era greu de interpretat iar examenul ecografic a reusit in scurt timp sa stabileasca diagnosticul.

Metoda- S-a folosit un aparat ecografic cu sonde multiple, cu frecvente vairabile pentru a se obtine imagini cit mai performante.

Rezultate- Patologia pediatrica prezentata este foarte variata si uneori nespecifica. Autorii prezinta cazuri in care durerile abdominale au avut un caracter nespecific, examinarea ecografica punind in evidenta anomalii hepatice, renale, digestive, genitale care au orientat rapid diagnosticul si astfel a fost luata decizia terapeutică adecvata.

Alta serie de pacienti este cea in care examenul ecografic a fost efectuat pentru confirmarea suspiciunii clinice in cazul patologiei digestive, renale, pulmonare, cerebrale, reducind perioada pina la stabilirea atitudinii terapeutice.

Concluzii- Ecografia efectuata atit in situatii de urgenta cit si in cazuri aparent obisnuite poate determina schimbarea radicala a atitudinii terapeutice sau sa contribuie la efectuarea cit mai precoce a unui tratament adecvat.

Cuvinte cheie- ecografie, tratament precoce, copil

ASPECTE RADIO-IMAGISTICE IN PATOLOGIA PLEURO-PULMONARA PEDIATRICA. DISCUTII PE CAZURI

Mariana Stan, Andra Cosmina Ciobanu

Institutul National pentru Sanatatea Mamei si Copilului "Alessandrescu-Rusescu" Bucuresti

Introducere- Radiografia toracica, ecografia pleuro-pulmonara si tomografia computerizata toracica sunt metode radio-imagistice utile in diagnosticul afectiunilor pleuro-pulmonare si care in corelatie cu datele clinico-biologice au rol in stabilirea corecta a diagnosticului.

Medicul radiolog trebuie sa obiectiveze necesitatea examenilor radio- imagistice si sa stabileasca un algoritm de efectuare a acestora tinand cont de radiosensibilitatea crescuta a tesuturilor imature ale copilului, de efectul stocastic al expunerii la radiatii si, de asemenea, de situatia clinica particulara.

Materiale si metode- Aceasta lucrare isi propune sa prezinte cateva aspecte radio-imagistice intalnite in patologia pleuro-pulmonara pediatria pe baza unor cazuri investigate si tratate in INSMC “Alessandrescu-Rusescu” Bucuresti.

Pentru examinarile radiografice am utilizat instalatia rontgen Philips Duo Diagnost, iar in cazul leziunilor dificil de evaluat am completat parcursul diagnostic cu examinare CT, ajutati fiind de un sistem Toshiba Aquilion CXL 64.

Concluzii- Diagnosticul afectiunilor pleuro-pulmonare, reevaluarea acestora sau orientarea catre o alta patologie nesuspicionata se realizeaza rapid si clar atunci cand se coreleaza istoricul, examenul clinic si rezultatele radio-imagistice.

Cuvinte cheie- radiografie toracica, tomografie computerizata, cazuri

ROLUL ECOGRAFIEI IN URGENTELE ABDOMINALE PEDIATRICE

Anca Loredana Mehedintu, Mariana Coman, Oana Cristina Stanciu

Obiective- Sa intelegem aplicabilitatea ecografiei in urgentele abdominale traumatice si non traumatice pediatrice.

Materiale si metode- Examinarile ecografice au fost efectuate cu ajutorul unei sonde convexe de joasa frecventa (5-7 MHz) si a uneia liniare cu frecventa inalta (7-12MHz), folosind modul B si modul Doppler.

Pacientii au prezentat simptome abdominale si nu au avut parte de o pregatire speciala (pacientii à jeun au fost exceptionali).

Rezultate- Din cei 1504 pacienti de la UPU Marie Curie carora li s-a facut o ecografie abdominala, au avut nevoie de internare ulterioara un numar de 203.

Concluzie- Ecografia este o metoda imagistica neinvaziva, neiradianta si reproductibila pentru evaluarea urgentelor traumatice si nontraumatice abdominale pediatrice, in practica curenta, pentru a confirma o suspiciune de diagnostic sau pentru a orienta catre o alta patologie nesuspicionata.

Cuvinte cheie- ecografie, urgente abdominale

IMAGISTICA FUNCȚIONALĂ ÎN UROPATIILE OBSTRUCTIVE LA COPIL

R. Nicolaescu¹, B. Olteanu¹, Ioana Lupescu², I. Gherghina³.

¹. *Spitalul de Urgență pentru Copii „ Grigore Alexandrescu ”, București.*

². *Institutul Clinic Fundeni, București.*

³. *Institutul Național Pentru Sănătatea Mamei și Copilului “Alessandrescu-Rusescu”.*

Introducere- În uropatiile obstructive congenitale, imagistica are un rol esențial în diagnostic și stabilirea conduitei terapeutice optime. Cel mai important element al acestor afecțiuni care trebuie aflat este impactul funcțional al obstrucției asupra rinichiului. În prezent, standardul de aur pentru caracterizare funcțională este scintigrafia renală. Dezavantajele acesteia, legate în principal de disponibilitatea redusă și expunerea la radiații au stimulat dezvoltarea unor

tehnici alternative care descriu funcția renală. Scopul acestei lucrări este de a prezenta o serie de tehnici imagistice bazate pe ultrasonografie și Imagistică prin Rezonanță Magnetică (IRM) care descriu rinichiul din punct de vedere funcțional.

Materiale și metode- Ecografia renală este cea mai simplă din punct de vedere tehnic și mai disponibilă metodă de evaluare a aparatului reno-urinar. O serie de parametri morfologici sunt eficienți în identificarea unităților renale disfuncționale. În plus, evaluarea Doppler a arterelor intra-renale aduce informații funcționale suplimentare despre procesul obstructiv. Urografia-IRM este metoda care descrie cel mai fidel morfologia reno-urinară. Recent, o serie de tehnici avansate au fost introduse pentru caracterizare funcțională renală. Evaluarea Captării Dinamice a substanței de contrast de parenchimul renal este o tehnică ce poate cuantifica funcția renală diferențială în mod similar scintigrafiei. Imagistica prin difuzie tensorială evaluează integritatea tracturilor de difuzie a apei din medulara renală, fără substanță de contrast. Nu în ultimul rând, prin Imagistică în contrast de fază, se pot evalua parametri de flux urinar prin căile urinare superioare.

Concluzii- Capitolul imagistic al evaluării funcționale renale s-a dezvoltat semnificativ în ultima perioadă, o serie de tehnici inovative bazate pe ecografie sau IRM fiind introduse, cu potențial de a deveni alternative viabile scintigrafiei.

ECOGRAFIA TRANSFONTANELARA- ASPECTE PRACTICE

Dr. Florin Brezan, Dr. Rodica Cretu

INSMC „Alessandrescu – Rusescu”

Obiective- corelarea indicatiilor efectuării examenului ecografic transfontanelar cu rezultatele obținute.

Material si metoda- s-au examinat 1126 de sugari folosin un echipament ecografic Toshiba Aplio 500, dotat cu transductor microconvex multifrecventa (7,5 – 15 MHz), si transductor liniar de frecventa inalta. S-au examinat nou nascuti si sugari proveniti atat din spitalul nostru cat si din principalele maternitati din Bucuresti si judetele limitrofe.

Rezultate- indicatia clinica s-a corelat cu un rezultat pozitiv in special la varsta neonatala. Patologia cerebrala diversa si complexa beneficiaza major de contributia imagisticii, iar ecografia , prin multiplele ei avantaje este prima metoda la care se apeleaza la cea mai mica suspiciune. Aceasta face ca de foarte multe ori sa nu existe o corelare foarte buna cu indicatia clinica, dar in acelasi timp trebuie recunoscut faptul ca exista si situatii incadrate drept „descoperiri intamplatoare”.

Concluzie- ecografia transfontanelara prin multiplele ei avantaje ramane principala metoda de diagnostic imagistic al unei game foarte largi de patologii cerebrale, fiind uneori puntea de legatura catre metode mai avansate de investigare imagistica.

Cuvinte cheie- ecografie transfontanelara.

PROBLEME DE DIAGNOSTIC INTR-UN CAZ DE HEMOPTIZIE LA COPII (PREZENTARE DE CAZ)

Mirela Covăcescu*, Mihai Craiu*, Maria Petcu*, Andreea Teodora Constantin*, Adina Zamfir**

*INSMC Alessandrescu Rusescu București

**Spit Clinic de Urgență pt copii Copii Grigore Alexandrescu- Clinica ORL, București

Introducere- Hemoptizia, relativ frecvent întâlnită la adulți, este un simptom rar prezent la copii. Deoarece copiii își înghit adesea sputa, hemoptiza poate trece neobservată, diagnosticul hemoptizei pediatrice fiind dificil dacă sângerarea nu este semnificativă. Există diverse etiologii ale hemoptizei la copil, incluzând infecția (pneumonie, traheobronșită, tuberculoză), aspirația de corp străin, fibroza chistică, bronșiectazia, hemosideroza pulmonară idiopatică, boli cardiace congenitale, malformație vasculară pulmonară, fistula arteriovenoasă pulmonară. Cu toate acestea, în unele cazuri, cauza rămâne necunoscută chiar și după evaluare clinică și investigații detaliate.

Material și metodă- Prezentăm cazul unei fete în vârstă de 3 ani și 7 luni, N.E.I. internată în clinică pentru hemoptizie apărută cu 24 de h anterior internării. Copilul prezenta de 6 zile semnele unei infecții acute de căi respiratorii, cu tuse frecventă, pentru care se afla în tratament antibiotic și simptomatic recomandat de medicul de familie. La internare fetița era afebrilă, cu stare generală relativ bună, hipotrofie ponderală, tuse frecventă productivă cu expectorație sanghinolentă, fără dispnee, cu submatitate bazal drept, inconstante raluri subcrepitane și sibilante la același nivel, faringe hiperemic cu secreții în cavum. În rest examenul clinic era normal.

Rezultate și discuții- Investigațiile efectuate la internare au evidențiat absența sindromului inflamator biologic și au exclus o coagulopatie. Radiografia pulmonară relevă imagini sugestive pentru infiltrate alveolare bilaterale. Lipsa febrei, a sindromului inflamator biologic și examenul clinic destul de sărac, a ridicat mai multe probleme de diagnostic, necesitând investigații suplimentare. Persistența sputei hemoptoice a impus efectuarea de urgență a bronhoscopiei care a exclus corpul străin intrabronșic precum și alte anomalii ale căilor respiratorii. S-a luat în discuție și hemosideroza pulmonară, dar examenul sputei nu a identificat hemosiderinofage. Testul sudorii normal a exclus fibroză chistică. Consultul pneumoftiziologic și IDRul la 2 u PPD au infirmat tuberculoza. PCR pt pneumobacterii din secrețiile din căile respiratorii superioare dar și din sânge identifică pneumococul, ca și posibilă cauză a simptomatologiei prezentate, Evoluția favorabilă sub tratamentul cu Cefort cu remiterea tusei, a sputei cu aspect hemoptoic, normalizarea hemoglobinei sunt argumente adiționale care orientează către această etiologie, iar CT pulmonar efectuat după externare confirmă evoluția favorabilă sub tratament.

Concluzii- Hemoptizia la pacientul pediatric este un simptom rar, dar care poate fi amenințător de viață, necesitând evaluare promptă pentru identificarea cauzei și inițierea rapidă a tratamentului adecvat.

Infecțiile tractului respirator inferior pot fi o cauză comună de hemoptizie, dar investigații extensive sunt necesare pentru excluderea altor etiologii posibile. În cazul prezentat, infecția cu pneumococ a fost cel mai probabil cauza simptomatologiei respiratorii.

Cuvinte cheie- hemoptizie, copil, pneumococ

SESIUNE ASISTENTE MEDICALE**PREGĂTIREA CABINETULUI DE MEDICINĂ DENTARĂ**

As. Pr. Igienist dentar Căpraru Iuliana

Introducere /Metodologie- Această lucrare prezintă activitatea complexă care se desfășoară într-un cabinet stomatologic, atât din punct de vedere medical cât și logistic, accentul punându-se pe combaterea potențialului infecțiilor încrucișate sau nozocomiale, prin respectarea strictă a protocoalelor de sterilizare și lucru. Se pune accent și pe factorul psihosocial în relație cu pacientul, inclusiv a educației acestuia în scopul profilaxiei îmbolnăvirilor oro-dentare.

Rezultate/ Concluzii- Pregătirea cabinetului stomatologic înainte de realizarea manoperelor intervenționale ajută la ergonomia activității medicale, la eficientizarea proceselor ce au loc într-un cabinet dentar și la prevenirea infecțiilor încrucișate.

Cuvinte cheie- sterilizare, pregătire cabinet, instrumentar

REAȚIILE ADVERSE MEDICAMENTOASE – CAUZA DE MORBIDITATE SI MORTALITATE

NOAJE RODICA, AMG lic.pr./Pediatrie pr. - INSMC- Pediatrie, Bucuresti

Reacțiile adverse se definesc ca „un raspuns nociv si neintentionat” care apar in urma administrării unui medicament in doze utilizate in mod obisnuit in scop profilactic, curativ sau de diagnostic. Reacțiile adverse sunt un risc major in practica medicala, avand consecinte directe si indirecte: cresc durata de spitalizare si costurile, afecteaza calitatea vietii pacientului si pierderea increderii acestuia in medic si in personalul medical. Unele reactii sunt previzibile (neplacute), altele imprevizibile (nocive). Reacțiile medicamentoase predictibile care reprezinta 80% din totalul reacțiilor sunt legate de doza si de actiunea farmacologica cunoscuta a medicamentului: reactii de toxicitate, efecte secundare si interactiuni medicamentoase. Reacțiile nepredictibile sunt independente de dozajul medicamentului sau de actiunea farmacologica primara: intoleranta (tine de pacient), reactii idiosincrazice, reactii de hipersensibilitate, reactii pseudoalergice, reactii alergice (mecanism imunologic, IgE sau non-IgE, mediat). Reacțiile asociate terapiei cu agenti biologici includ reactii la locul administrării, reacții legate de infuzie, reactii de hipersensibilitate, boala serului, vasculite, boli demielinizante, neoplazii sau afectiuni autoimune. Multipli pasi din lantul medicatiei, din momentul in care medicamentul este prescris pana in momentul in care pacientul il primeste, pot produce erori de medicatie, neintentionate, cauzatoare de reactii adverse. Erorile de medicatie cele mai frecvente sunt in etapa administrării. Pentru un tratament sigur acelasi profesionist prepara, administreaza si inregistreaza medicamentul. Riscul de erori de medicatie este de trei ori mai mare la copii decat la adulti din cauza necesitatii de adaptare a dozei in functie de greutatea si suprafata corporala a copilului. La copii, majoritatea reacțiilor adverse se observa la nivelul pielii (eruptii cutanate) si la nivel digestiv (diaree, greata si voma); insa pot aparea si reactii sistemice grave. Antibioticele sunt cele mai frecvent implicate in reacțiile adverse la copii. Managementul situatiilor de risc tine de implementarea protocoalelor, imbunatatirea calitatii si sigurantei ingrijirilor medicale.

Cuvinte cheie- reactii adverse, erori de medicatie

SECTIUNEA POSTERE

1. *Corelatii ale fumatului in sarcina si deficitelile cognitive ale fatului pe termen lung* - Laura Gabriela Coman, Ileana Vladuca, Daniela Oprescu, Nicolae Suciuc.
2. *Tratamentul durerii cronice lombare la pacienta gravida* - Mircea Octavian Poenaru, Romina Sima, Liana Ples, Braicu Flavia, Nistor Alexandra, Daniela Poenaru
3. *Aspecte clinice si terapeutice in bronsiectazie la copil* - Ioana Badiu Tisa, Alexandru Munteanu, Angela Butnariu
4. *Tromboze venoase profunde la copil- sindromul Nefrotic: Cauze sau consecinte?* - Ioana Badiu Tisa, Alexandru Munteanu, Angela Butnariu
5. *Carcinosarcomul tubar: prezentare de caz in raport cu literatura de specialitate* - Cozlea Alexandra Lavinia, Gheorghe Mihai, Daniilidis Angelos, Fandi Anas, Stanca Mihai, Kiss Szilard Leo
6. *Beneficiile chirurgiei citoreductive si chimioterapiei hipertermice intraperitoneale in supravietuirea la un an la pacientele cu cancer ovarian: studiu caz- control* – Cozlea Alexandra Lavinia, Kiss Szilard Leo, Daniilidis Angelos, Stanca Mihai, Fandi Anas, Gheorghe Mihai.
7. *Exenteratia pelvina ca management primar al cancerelor pelvine in stadii avansate* - Gheorghe Mihai, Kiss Szilard Leo, Fandi Anas, Daniilidis Angelos, Stanca Mihai, Cozlea Alexandra Lavinia
8. *Surgical, oncological and reproductive outcomes of 16 patients undergoing abdominal radical trachelectomy* - George Mihai, Cozlea Alexandra Lavinia, Daniilidis Angelos, Fandi Anas, Stanca Mihai, Kiss Szilard Leo
9. *Our approach to macroscopic nodal metastasis detected during surgery in early stage cervical cancer- a series of 17 cases* - Kiss Szilard Leo, Cozlea Alexandra Lavinia, Daniilidis Angelos, Stanca Mihai, Fandi Anas, Gheorghe Mihai
10. *The correlation between the pretreatment clinical evaluations, surgical and postsurgical histopathological findings in early stages cervical cancer patients who underwent radical hysterectomy* - Stanca Mihai, Capilna Mihai Emil
11. *Cardiovascular particularities in high risk primipare* - Carolina Gobjila, Mihaela Viviana Ivan, Adrian Apostol, Nicolae Albulescu, Stela Iurciuc, Mircea Iurciuc, Vladiana Turi, Dana Stoian, Radu Dumitru Moleriu, Gianina Tapalaga
12. *Modificarea compliantei arteriale la menopauza* - Roxana Dinescu, Petre Izabella, Stela Iurciuc, Mircea Iurciuc, Vladiana Turi, Mihaela Viviana Ivan, Adrian Apostol, Lavinia Cristina Moleriu, Gianina Tapalaga, Craina Marius Lucian
13. *Evaluation of intraventricular hemorrhage in preterm infants* - Marina Manuela Popescu, Georgeta Noditi, Adrian Lacatusu, Alina Petric, Izabella Petre, Radu Emil Iacob, Lavinia Cristina Moleriu, Daniela Iacob
14. *The Significance of LH elevation in women with disorders of ovulation* - Fogorassy Attila, Dumitru Catalin, Craina Marius Lucian, Stelea Lavinia, Radu Daniela, Stoian Dana, Tapalaga Gianina, Moleriu Radu Dumitru
15. *The efficacy of a balance training programe in osteoporotic women* – Neamtu Radu Ionut, Musat Alina, Onofrei Roxana Ramona, Pantea Corina, Furau Marius Alexandru, Anitescu Alina, Craina Marius Lucian
16. *Arrhythmias during pregnancy* - Lavinia Stelea, Mihaela Viviana Ivan, Adrian Apostol, Nicolae Albulescu, Stela Iurciuc, Mircea Iurciuc, Vladiana Turi, Dana Stoian, Radu Dumitru Moleriu, Gianina Tapalaga

17. *Progestativ versus pesar de contentie in tratamentul amenintarii de nastere prematura* – Mircea Octavian Poenaru, Romina Sima, Braicu Flavia, Nistor Alexandra, Liana Ples.
18. *Sepsis sever si socul septic la nou nascut* - Profir Irina, Aurel Nechita, Moraru Iuliana, Matei Loredana, Neagu Anca Iulia, Mihaila Fecioru Alina
19. *Gazele sanguine din cordonul ombilical- importanta clinica si limitari* - Mohora R, Oprescu D, Herghelegiu C, Cristea O, Stoicescu S, Nastase L
20. *The significance of FSH in perimenopause women who have disorders of ovulation* - Furau Alexandru Marius, Dumitru Catalin, Craina Marius Lucian, Moleriu Radu Dumitru
21. *Analysis of variance of FSH and estradiol values in peri-menopause* - Furau Gheorghe, Dumitru Catalin, Craina Marius Lucian, Stoian Dana, Moleriu Radu Dumitru
22. *Hypercaloric diet and antioxidant activity of vitamin E and lutein loaded in PLGA nanoparticles* – Daniela Miricescu, Alexandra Totan, Ana Maria Alexandra Stanescu, Constantin Stefani, Maria Greabu
23. *Metode de preventie si diagnostic precoce in cancerul de col uterin* – Botea Robert, Voichitoiu Andrei, Suci Nicolae
24. *Rolul ecografiei 3D in diagnosticul anomaliilor mulleriene* – A. Costin, A. Voichitoiu, N. Suci
25. *Metode ecografice de testare a permeabilitatii oviductului* – A. Costin, A. Voichitoiu, N. Suci
26. *Review of the vitamin D effects in pregnancy* – R. Dragomir, A. Olaru, M. Marza, R. Stanculescu, O. Toader
27. *Beneficiile si limitele citologiei Babes - Papanicolau in screeningul cancerului de col uterin* - Mihai Ana Maria, Spataru Gina, Diaconu George, Suci Nicolae
28. *Actualitati privind etiologia nasterii premature* - Alexandra Olaru, Ramona Dragomir, Madalina Marza, Oana Toader
29. *Algoritm de diagnostic in sangerarile uterine anormale la femeia de varsta fertila* – Andreea Pirneci, Lavinia Dinu, Adrian Costin, Oana Toader
30. *Microbiota vaginala si placentara: date epidemiologice* – Piron- Dumitrascu Madalina, Oana Toader, Suci Nicolae
31. *Tehnici chirurgicale in infertilitatea de origine tubara-review* - Spataru Gina, Mihai Ana Maria
32. *Insuficienta Ovariana Si Sanatatea Musculo-Scheletala* - Mihai Dumitrascu, Simona Elena Albu, Florica Sandru, Cristina Vasiliu, Mara Carsote
33. *Tumori Neuroendocrine Mamare Si Ovariene* - Mihai Dumitrascu, Simona Elena Albu, Florica Sandru, Cristina Vasiliu, Mara Carsote
34. *Amprenta Genetica Ereditara In Carcinogeneza Genito-Mamara* - Anca-Teodora CONSTANTIN, Nicolae SUCIU
35. *Tehnici chirurgicale in obstructia tubara proximala* - Catalina Sora-Margineanu, Laura Tigoianu, Oana Toader, Nicolae Suci

Mulumim partenerilor noștri:

