

TRATAT DE PEDIATRIE

Coordonatori:

Prof. univ. dr. Florea Iordăchescu

Prof. univ. dr. Adrian Georgescu

Prof. univ. dr. Ingrith Miron

Prof. univ. dr. Otilia Mărginean



Redactare: Dr. Bianca Vasilescu

Corectură: Mădălina Tudor, Adriana Călinescu, Simona Nicolae

Tehnoredactare: Liviu Stoica

Design copertă: Andra Penescu

TRATAT DE PEDIATRIE

Florea Iordăchescu, Adrian Georgescu, Ingrith Miron, Otilia Mărginean

Copyright © 2019 Editura **ALL**

Toate drepturile rezervate.

Descrierea CIP a Bibliotecii Naționale a României

Tratat de pediatrie / Florea Iordăchescu, Adrian Georgescu, Ingrith Miron, Otilia Mărginean. - București : Editura ALL, 2019

ISBN 978-606-587-550-0

I. Iordăchescu, Florea

II. Georgescu, Adrian

III. Miron, Ingrith

IV. Mărginean, Otilia

616

Grupul Editorial **ALL**:

Bd. Constructorilor nr. 20A, et. 3,
sector 6, cod 060512 – București

Tel. : 021 402 26 00

Fax : 021 402 26 10

www.all.ro

Editura **ALL** face parte din **Grupul Editorial ALL**.

 **/editura.all**

allcafe.ro

DEDICĂM ACEASTĂ CARTE:

- Copiilor din România și de pretutindeni.
- Dascălilor care ne-au educat și îndrumat în toate etapele și treptele formării noastre profesionale și civice.
- Colegilor noștri – truditori pentru ocrotirea sănătății mamelor și a copiilor.
- Familiilor noastre.
- Fundației Humana (d-lui David Jones, CEO, d-nei Virginia Kelly-Judd și colab.), Departamentului de Pediatrie al Universității din Louisville, Kosair Children's Hospital, Louisville, Kentucky, SUA, tuturor colegilor – medici specialiști, asistente medicale (în frunte cu prof. George C. Rodgers Jr., respectiv Kathy Bertolone – Head Nurse), care au finanțat și au făcut posibilă derularea unui minunat Program Americano-Român în pediatrie (alături de programe pentru alte specialități medicale din țara noastră) pe o perioadă de 15 ani (începând din anul 1990), program care a contribuit decisiv la revigorarea și modernizarea pediatriei românești, a asistenței medicale a copiilor din România.

Cuprins

Prefață.....	xiii
Autori.....	xv

Scurtă istorie a pediatriei românești (până în 1990).....	xix
---	-----

SECȚIUNEA I Anamneza și examenul clinic în pediatrie 1

Capitolul 1	Anamneza.....	2	Capitolul 4	Examenul medical al copilului pentru practicarea sporturilor.....	12
Capitolul 2	Examenul clinic în pediatrie.....	5			
Capitolul 3	Schemă de prezentare pentru „proba clinică” a examenelor și a concursurilor	10			

SECȚIUNEA a II-a Pediatrie socială 15

Capitolul 1	Starea de sănătate a copiilor în România.....	16	Capitolul 2	Abuzul asupra copilului.....	26
-------------	---	----	-------------	------------------------------	----

SECȚIUNEA a III-a Medicină fetală 33

Capitolul 1	Introducere în medicina fetală.....	34	Capitolul 7	Anemiile fetale – de la detectare la tratamentul în utero	52
Capitolul 2	Creșterea și bunăstarea fetală	36	Capitolul 8	Sarcina multiplă – complicații specifice cu urmări postnatale	54
Capitolul 3	Screeninguri prenatale populaționale pentru depistarea precoce a sindroamelor malformative și genetice fetale.....	40	Capitolul 9	Tumori fetale – dispensarizarea prenatală ameliorează prognosticul pediatric.....	57
Capitolul 4	Teratogeneza	44	Capitolul 10	Intervenții fetale – progrese și limite.....	59
Capitolul 5	Infecțiile materne cu risc de afectare fetală	46			
Capitolul 6	Afectarea fetală în patologii cronice materne	50			

SECȚIUNEA a IV-a Genetică 61

Capitolul 1	Noțiuni fundamentale de genetică umană și patologie genetică	62	Capitolul 3	Consultul și diagnosticul genetic.....	84
Capitolul 2	Transmiterea informației ereditare	76	Capitolul 4	Anomaliile congenitale. Dismorfologia	105
			Capitolul 5	Managementul bolilor genetice	132

SECȚIUNEA a V-a Neonatologie 141

Capitolul 1	Definiții în neonatologie.....	142	Capitolul 3	Examenul neurologic al nou-născutului	151
Capitolul 2	Examenul clinic al nou-născutului la termen	144	Capitolul 4	Incidentele fiziologice neonatale.....	160
			Capitolul 5	Adaptarea la viața extrauterină.....	162

Capitolul 6	Alimentația nou-născutului la termen	167	Capitolul 15	Hemostaza la nou-născut.....	260
Capitolul 7	Nou-născutul prematur și postmatur	173	Capitolul 16	Boala hemoragică a nou-născutului	266
Capitolul 8	Nou-născutul dismatur	184	Capitolul 17	Hipotiroidismul congenital.....	271
Capitolul 9	Detresa respiratorie neonatală	187	Capitolul 18	Diabetul zaharat neonatal	276
Capitolul 10	Apneea nou-născutului	198	Capitolul 19	Managementul nou-născutului în sala de nașteri.....	280
Capitolul 11	Encefalopatia neonatală de cauză hipoxic-ischemică.....	201	Capitolul 20	Monitorizarea dezvoltării pacientului externat din secția de terapie intensivă neonatală.....	295
Capitolul 12	Patologia cerebrovasculară la nou-născut ..	218			
Capitolul 13	Convulsiile neonatale	232			
Capitolul 14	Anemia la nou-născut.....	246			

SECȚIUNEA a VI-a Nutriție și alimentație pediatrică 309

Capitolul 1	Necesitățile nutritive.....	310	Capitolul 5	Alimentația copiilor și a adolescenților.....	370
Capitolul 2	Alimentația naturală	332	Capitolul 6	Malnutriția (subnutriția)	378
Capitolul 3	Alimentația artificială.....	347	Capitolul 7	Obezitatea copilului.....	392
Capitolul 4	Diversificarea alimentației sugarului.....	363	Capitolul 8	Diabetul zaharat de tip 1.....	403

SECȚIUNEA a VII-a Patologie ORL 433

Capitolul 1	Stomatitele.....	434	Capitolul 8	Tulburările obstructive ale somnului la copil, apneea în somn	467
Capitolul 2	Infecțiile acute ale căilor respiratorii superioare (IACRS).....	441	Capitolul 9	Adenoidectomia și amigdalectomia la copil	469
Capitolul 3	Otita externă	451	Capitolul 10	Corpi străini intranasali și auriculari	472
Capitolul 4	Otita medie acută.....	453	Capitolul 11	Epistaxisul	474
Capitolul 5	Otita medie seroasă	461	Capitolul 12	Sinuzita	477
Capitolul 6	Abcesul periamigdalian.....	463	Capitolul 13	Surditatea la nou-născut	480
Capitolul 7	Abcesul retrofaringian	465			

SECȚIUNEA a VIII-a Boli respiratorii 483

Capitolul 1	Laringita acută și sindroame de crup.....	484	Capitolul 9	Dischinezia ciliară primară.....	547
Capitolul 2	Bronșiolita acută.....	489	Capitolul 10	Hemosiderozele pulmonare	558
Capitolul 3	Wheezing-ul recurent la sugar și copilul mic – abordare diagnostică.....	496	Capitolul 11	Fibroza chistică (mucoviscidoza).....	564
Capitolul 4	Fenotipuri de wheezing recurent la preșcolar	504	Capitolul 12	Terapia inhalatorie: metode, tehnici și erori curente	576
Capitolul 5	Astmul bronșic	509	Capitolul 13	Oxygenoterapia în pediatrie: reguli generale, tehnici, limite	582
Capitolul 6	Pneumonia acută comunitară.....	524	Capitolul 14	Insuficiența respiratorie acută	588
Capitolul 7	Revărsate pleurale. Pleurezii	534	Capitolul 15	Resuscitarea la copil.....	593
Capitolul 8	Bolile pulmonare interstițiale cronice	541			

SECȚIUNEA a IX-a Cardiologie 603

Capitolul 1	Bolile cardiace congenitale	604	Capitolul 4	Moartea subită la sportivi	691
Capitolul 2	Tulburările de ritm și de conducere la copil	660	Capitolul 5	Boala Kawasaki	695
Capitolul 3	Sindromul morții subite a sugarului	684	Capitolul 6	Hipertensiunea arterială sistemică.....	706

SECȚIUNEA a X-a Boli ale tractului gastrointestinal 719

Capitolul 1	Vărsăturile. Sindromul vărsăturilor ciclice. Stenoza hipertrofică de pilor la sugar.....	720	Capitolul 9	Boala ulceroasă.....	834
Capitolul 2	Halitoza la copil.....	741	Capitolul 10	Boala inflamatoare intestinală cronică	846
Capitolul 3	Diareea acută	743	Capitolul 11	Anita (dermatita perianală infecțioasă)	868
Capitolul 4	Diareea cronică și malabsorbția. Intoleranța la lactoză	763	Capitolul 12	Colita microscopică	873
Capitolul 5	Microbiota (flora) intestinală și patologia pediatrică	787	Capitolul 13	Enteropatia autoimună.....	877
Capitolul 6	Durerea abdominală acută	800	Capitolul 14	Inflamații eozinofilice și alergice ale tubului digestiv	880
Capitolul 7	Boala de reflux gastroesofagian	808	Capitolul 15	Boala celiacă.....	891
Capitolul 8	Afecțiunile funcționale gastrointestinale....	822	Capitolul 16	Pancreatita	896
			Capitolul 17	Insuficiența pancreatică exocrină. Sindromul Shwachman-Diamond	903

SECȚIUNEA a XI-a Boli hepatice și ale căilor biliare 907

Capitolul 1	Evaluarea structurii și a funcțiilor hepatice.....	908	Capitolul 7	Afectarea hepatică toxică	972
Capitolul 2	Icterele	924	Capitolul 8	Insuficiența hepatică acută	978
Capitolul 3	Hipertensiunea portală.....	951	Capitolul 9	Hepatitele cronice virale.....	993
Capitolul 4	Ascita.....	953	Capitolul 10	Ciroza hepatică	1011
Capitolul 5	Patologia autoimună a ficatului la copil	961	Capitolul 11	Boli ale căilor biliare	1017
Capitolul 6	Sindromul Reye și sindroamele Reye-like	968	Capitolul 12	Transplantul hepatic la copil	1032

SECȚIUNEA a XII-a Boli ereditare de metabolism 1041

Capitolul 1	Boli lizozomale.....	1042	Capitolul 3	Hemocromatoza neonatală	1071
Capitolul 2	Anomalii ale metabolismului lipidic	1056	Capitolul 4	Boala Wilson la copil	1074

SECȚIUNEA a XIII-a Boli endocrine și tulburări de metabolism 1081

Capitolul 1	Creșterea și dezvoltarea în perioada prenatală	1082	Capitolul 5	Hiperplazia suprarenală congenitală	1105
Capitolul 2	Creșterea și dezvoltarea postnatală.....	1086	Capitolul 6	Tulburările de diferențiere sexuală.....	1117
Capitolul 3	Deficitul statural (talie mică).....	1091	Capitolul 7	Pubertatea	1125
Capitolul 4	Tiroida în perioada copilăriei	1096	Capitolul 8	Anomalii ale metabolismului fosfo-calcic	1136

SECȚIUNEA a XIV-a Patologia glandei mamare 1179

Capitolul 1	Elemente de embriologie, anatomie și fiziologie ale glandei mamare.....	1180	Capitolul 4	Anomalii ale glandei mamare la adolescente	1184
Capitolul 2	Anomalii congenitale ale glandei mamare	1182	Capitolul 5	Anomalii ale glandei mamare la băieți: ginecomastia	1186
Capitolul 3	Anomalii ale glandei mamare la copilul prepubertar.....	1183	Bibliografie		1187

SECȚIUNEA a XV-a Hematologie 1189

Capitolul 1	Anemiile	1190	Capitolul 3	Patologia splinei	1213
Capitolul 2	Patologia hemostazei	1202	Capitolul 4	Adenopatia.....	1220

Introducere. Epidemiologia neoplaziilor pediatrice	1229
Partea 1. Hematologie oncologică	
Capitolul 1 Leucemia acută limfoblastică	1230
Capitolul 2 Leucemia mieloidă acută	1242
Capitolul 3 Leucemia mieloidă cronică	1249
Capitolul 4 Limfomul non-Hodgkinian malign	1252
Capitolul 5 Limfomul Hodgkin	1258
Partea a 2-a. Tumori solide	
Capitolul 6 Tumori sistemului nervos central	1264

Capitolul 7 Neuroblastomul	1270
Capitolul 8 Retinoblastomul	1275
Capitolul 9 Carcinomul de rinofaringe	1279
Capitolul 10 Hepatoblastomul	1282
Capitolul 11 Sarcoamele de părți moi	1286
Capitolul 12 Osteosarcomul și sarcomul Ewing	1290
Capitolul 13 Tumora Wilms	1296
Capitolul 14 Histiocitoza Langerhans	1300
Capitolul 15 Tumori celulelor germinale	1304

SECȚIUNEA a XVII-a Boli ale rinichilor și ale tractului urinar

Capitolul 1 Sindromul nefritic	1312
Capitolul 2 Sindromul hemolitic-uremic	1318
Capitolul 3 Sindromul nefrotic	1322

Capitolul 4 Litiaza reno-urinară	1335
Capitolul 5 Infecțiile tractului urinar	1340
Capitolul 6 Insuficiența renală acută	1359

SECȚIUNEA a XVIII-a Reumatologie

Capitolul 1 Durerea osteoarticulară	1370
Capitolul 2 Durerile de creștere	1373
Capitolul 3 Durerea de spate	1375
Capitolul 4 Mersul șchiopătat	1378
Capitolul 5 Artrita idiopatică juvenilă	1382
Capitolul 6 Terapia biologică în artrita idiopatică juvenilă	1390

Capitolul 7 Reumatismul articular acut și sindroamele poststreptococice	1399
Capitolul 8 Dermatomiozita juvenilă	1404
Capitolul 9 Sclerodermia	1407
Capitolul 10 Lupusul eritematos sistemic	1411
Capitolul 11 Vasculitele; Purpura Henoch-Schönlein	1416
Capitolul 12 Febrele periodice la copil	1419
Bibliografie	1425

SECȚIUNEA a XIX-a Vaccinologie și bolile infecțioase

Capitolul 1 Febra	1428
Capitolul 2 Abordarea sistematică a febrei la sugar și la copilul sub 3 ani	1432
Capitolul 3 Febra prelungită	1438
Capitolul 4 Imunizări	1441
Capitolul 5 Antibioticele în pediatrie	1453
Capitolul 6 Meningitele copilului	1456
Capitolul 7 Boala Lyme	1476
Capitolul 8 Tuberculoza la copil	1481
Capitolul 9 Boala rotavirală (infecția acută cu rotavirus)	1490

Capitolul 10 Salmonelozele (infecția acută cu Salmonella spp.)	1493
Capitolul 11 Dizenteria bacteriană (shigeloza)	1496
Capitolul 12 Toxiinfecțiile alimentare	1501
Capitolul 13 Scarlatina	1504
Capitolul 14 Rujeola	1509
Capitolul 15 Rubeola	1515
Capitolul 16 Infecția cu papilomavirusul uman	1520
Capitolul 17 Infecția cu HIV la copil	1524
Capitolul 18 Infecția cu Helicobacter pylori	1540
Capitolul 19 Artrita septică	1555
Capitolul 20 Osteomielita	1558

SECȚIUNEA a XX-a Intoxicațiile acute la copil și adolescent

Capitolul 1 Definiție. Epidemiologia intoxicațiilor la copil în România	1562
Capitolul 2 Abordarea inițială a pacientului intoxicat	1563

Capitolul 3 Principalele toxosindroame sau sindroame toxice la copil	1565
Capitolul 4 Tratamentul intoxicațiilor acute la copil și adolescent	1567

Capitolul 5	Intoxicații acute medicamentoase	1574
Capitolul 6	Intoxicații acute nemedicamentoase.....	1592

Bibliografie.....	1605
-------------------	------

SECȚIUNEA a XXI-a Psihiatrie pediatrică

1607

Capitolul 1	Dezvoltarea psihică și a limbajului la copil	1608	Capitolul 5	Depresia la copil și adolescent	1635
Capitolul 2	Tulburările de spectru autist	1616	Capitolul 6	Schizofrenia cu debut în copilărie sau adolescență	1639
Capitolul 3	Întârzierea mintală. Tulburările de învățare. Tulburările de dezvoltare a limbajului.....	1622	Capitolul 7	Tulburări de alimentație	1648
Capitolul 4	Tulburarea hiperkinetică cu deficit de atenție.....	1629	Capitolul 8	Urgențe în psihiatria pediatrică	1653
			Capitolul 9	Expunerea copilului mic la dispozitive media	1657

SECȚIUNEA a XXII-a Probleme ginecologice pediatrice și boli cu transmitere sexuală

1659

Capitolul 1	Probleme ginecologice pediatrice	1660	Capitolul 2	Boli cu transmitere sexuală	1664
-------------	--	------	-------------	-----------------------------------	------

SECȚIUNEA a XXIII-a Elemente de ortopedie pediatrică

1677

Capitolul 1	Maladia amniotică	1678	Capitolul 9	Genunchiul	1718
Capitolul 2	Artrogripoza (redorile congenitale).....	1679	Capitolul 10	Șoldul.....	1720
Capitolul 3	Principalele malformații ale aparatului locomotor.....	1681	Capitolul 11	Inegalitățile de lungime ale membrelor...	1725
Capitolul 4	Tulburări ale osteogenezei.....	1691	Capitolul 12	Osteocondrite de creștere	1728
Capitolul 5	Gâtul	1695	Capitolul 13	Distrofiile osoase	1732
Capitolul 6	Toracele	1697	Capitolul 14	Traumatologia pediatrică.....	1736
Capitolul 7	Coloana vertebrală.....	1700	Capitolul 15	Dureri inexplicabile. Dureri de creștere? ...	1743
Capitolul 8	Piciorul	1710	Bibliografie	1744	

SECȚIUNEA a XXIV-a Dermatologie

1747

Capitolul 1	Eritemele fesiere ale sugarului și ale copilului	1748	Capitolul 3	Urticaria și angioedemul	1759
Capitolul 2	Dermatita (eczema) atopică.....	1754	Capitolul 4	Hemangioamele infantile	1763

SECȚIUNEA a XXV-a Elemente de oftalmologie pediatrică

1769

Capitolul 1	Dezvoltarea vizuală normală a sugarului și a copilului mic	1770	Capitolul 9	Erori refractive în afecțiunile oftalmologice.....	1784
Capitolul 2	Semne de alarmă oftalmologice	1772	Capitolul 10	Cataracta copilului.....	1785
Capitolul 3	Afecțiunile congenitale ale pleoapelor	1775	Capitolul 11	Glaucomul copilului	1787
Capitolul 4	Afecțiunile congenitale ale conjunctivei ..	1777	Capitolul 12	Strabismul copilului	1789
Capitolul 5	Anomaliile congenitale și ereditare ale corneei.....	1778	Capitolul 13	Retinopatia de prematuritate	1791
Capitolul 6	Formațiuni tumorale perioculare	1780	Capitolul 14	Infecțiile oculare.....	1793
Capitolul 7	Refracția oculară la copii.....	1781	Bibliografie	1804	
Capitolul 8	Indicații ale prescrierii corecției optice la copii	1782			

Capitolul 1	Cronologia erupției dinților temporari și permanenți; anomaliile de erupție 1806	Capitolul 3	Manifestări gingivale și parodontale la copii și la adolescenți..... 1827
Capitolul 2	Caria dentară, afectarea dentiției temporare și permanente 1814	Capitolul 4	Patologie orală..... 1831
		Capitolul 5	Profilaxie stomatologică infantilă 1834
		Bibliografie	 1836

Prefață

Acum mai bine de doi ani am gândit că ar fi momentul să scriem și să publicăm o carte nouă, reprezentativă, de pediatrie; ideea a fost de a se realiza această lucrare la nivelul unui tratat, la care să contribuie specialiști în domeniu din generațiile mai vechi (încă active și cu mulți reprezentanți de mare valoare) alături de colegi din generațiile mai tinere, aflați la deplină maturitate profesională și științifică, pe cât posibil din toate centrele medicale universitare din țară și chiar din diaspora.

Plecând de la aceste premise, s-a trecut la întocmirea conținutului și a listei de autori; toți cei propuși s-au arătat interesați, mulți chiar entuziaști, să participe la realizarea acestui proiect, considerat în unanimitate ca fiind cu deosebire oportun/necesar. Din păcate, entuziasmul unora dintre autori s-a stins, aceștia au abandonat colaborarea – de regulă, în mod tacit și foarte tardiv, fiind imposibilă înlocuirea lor în timp util; aceasta, alături de alte constrângeri și obstacole, explică lipsa unor capitole din câteva specialități pediatrice, respectiv timpul mai îndelungat (decât așteptările) necesar pentru apariția cărții.

În ciuda acestor dificultăți și neajunsuri, apreciem că autorii s-au străduit și au reușit ca, împreună cu coordonatorii, să realizeze o lucrare de înaltă ținută științifică, modernă; multe capitole sunt elaborate la un nivel excepțional – unele dintre ele fiind opera unor specialiști tineri de mare valoare și cu perspective de progres. Pe aceste baze, sperăm în succesul acestei lucrări – utilă tuturor celor interesați de îngrijirea sănătății/ocrotirea copilului.

Mulțumim autorilor pentru eforturile lor de documentare și de elaborare a acestei cărți. Adresăm mulțumiri editurii ALL, redactorului acestei cărți, dr. Bianca Vasilescu, și d-lui director general Mihai Penescu pentru înțelegerea și colaborarea deosebite.

Îndrăznim să sperăm într-o eventuală adăugire a ediției actuale și chiar într-o nouă ediție a acestei lucrări, pentru coordonarea căreia ștafeta ar trebui preluată de o nouă echipă, dintre actualii autori.

Florea Iordăchescu
Adrian Georgescu
Ingrith Miron
Otilia Mărginean

Autori

Cristina Anghel, medic specialist psihiatrie pediatrică, doctor în medicină, Clinica de Psihiatrie Pediatrică, Spitalul Clinic „Alexandru Obregia“, București.

Oana Cristina Arghir, medic primar pneumoftiziologie, doctor în medicină, profesor Facultatea de Medicină, Universitatea „Ovidiu“, Spitalul Clinic de Pneumoftiziologie, Constanța.

Andreea Avasiloei, medic primar neonatologie, medic specialist pediatrie, șef de lucrări UMF „Grigore T. Popa“, Centrul Regional de Terapie Intensivă Neonatală, Spitalul Clinic de Obstetrică-Ginecologie „Cuza-Vodă“, Iași.

Oana Andreea Belei, medic primar pediatrie, specializare gastroenterologie pediatrică, doctor în medicină, șef de lucrări UMF „Victor Babeș“, SCUC „Louis Țurcanu“, Timișoara.

Marius Bembea, medic primar pediatrie și genetică medicală, doctor în medicină, profesor emerit Facultatea de Medicină și Farmacie, Universitatea Oradea, Spitalul Clinic Municipal „Dr. Gavril Curteanu“, Oradea, membru titular al Academiei de Științe Medicale din România.

Daniela Gabriela Beschieru Safta, medic specialist pediatru, doctorand UMF „Carol Davila“, SCUC „M. S. Curie“, compartiment Cardiologie, București.

Cătălina Elena Bică, medic primar pediatrie, doctor în medicină, șef de lucrări UMF Craiova.

Anca Bivoleanu, medic primar neonatologie, medic specialist pediatrie, Centrul Regional de Terapie Intensivă Neonatală, Spitalul Clinic de Obstetrică-Ginecologie „Cuza-Vodă“, Iași.

Aurel Bizo, medic primar pediatrie, specializare nefrologie pediatrică, conferențiar UMF „Iuliu Hațieganu“, Cluj-Napoca.

Giorgiana-Flavia Brad, medic primar pediatrie, specializare endocrinologie pediatrică, doctor în medicină, master în Pediatrie și Puericultură, asistent universitar UMF „Victor Babeș“, SCUC „Louis Țurcanu“, Timișoara.

Alexandra Buică, medic specialist psihiatrie pediatrică, doctorand în medicină, asistent universitar UMF „Carol Davila“, Clinica de Psihiatrie Pediatrică, Spitalul Clinic „Alexandru Obregia“, București.

Dumitru Bulucea, medic primar pediatrie, doctor în medicină, profesor, UMF Craiova.

Paraschiva Cherecheș-Panța, medic primar pediatrie, specializare pneumologie și nefrologie pediatrică, doctor în medicină, șef de lucrări, UMF „Iuliu Hațieganu“, Clinica Pediatrie III, SCUC Cluj-Napoca.

Daniela-Alina Chiru, medic primar pediatrie, medic specialist ATI, doctor în medicină, asistent universitar UMF „Victor Babeș“, SCUC „Louis Țurcanu“, Timișoara.

Eliza Cintează, medic primar pediatrie, medic primar cardiologie pediatrică, șef de lucrări UMF „Carol Davila“, SCUC „M. S. Curie“, compartiment Cardiologie, București.

Carmen Ciofu, medic primar pediatrie, doctor în medicină, București.

Andreea Ciubotaru, medic primar oftalmologie, doctor în medicină al Universității „Ludwig Maximilian“, München/Germania, director medical – Spitalul de Oftalmologie „Infosan“, București.

Ioana Mihaela Ciucă, medic primar pediatrie, doctor în medicină, șef de lucrări UMF „Victor Babeș“, Timișoara.

Andreea Gabriela Conescu, medic specialist pediatrie, Spitalul de Pediatrie MedLife, București.

Mihai Craiu, medic primar pediatrie, specializare pneumologie pediatrică, doctor în medicină, conferențiar UMF „Carol Davila“, șef Clinica Pediatrie II, Institutul Național pentru Sănătatea Mamei și Copilului „Alessandrescu-Rusescu“, București.

Adrian Vasile Crăciun, medic primar pediatrie, medic specialist ATI, doctor în medicină, șef de lucrări UMF „Victor Babeș“, SCUC „Louis Țurcanu“, Timișoara.

Carmen-Mihaela Culcițchi, medic primar pediatrie, specializare în gastroenterologie și nutriție clinică pediatrică, SCUC Cluj-Napoca.

Camelia Andreea Dăescu, medic primar pediatrie, specializare nefrologie pediatrică, competență – dializă, doctor în medicină, Kliniken Erlabrunn, Germania.

Adina Diaconescu, medic specialist obstetrică-ginecologie, medic specialist chirurgie pediatrică, specializare medicină fetală, doctorand în obstetrică-ginecologie, UMF „Carol Davila”, București.

Iuliana Dobrescu, medic primar neuropsihiatrie infantilă, doctor în medicină, profesor UMF „Carol Davila”, șef Clinica de Psihiatrie Pediatrică, Spitalul Clinic „Alexandru Obregia”, București.

Laura Larisa Dracea, medic primar pediatrie, atestat în medicină respiratorie pediatrică, doctor în medicină, conferențiar Facultatea de Medicină, Universitatea Transilvania, SCUC Brașov.

Gabriela Duica, medic specialist pediatrie, SCUC „M. S. Curie”, compartiment Cardiologie, București.

Dr Doru Hamilcar Dumbravă, medic primar pediatrie, competență cardiologie pediatrică, doctor în medicină, conferențiar UMF „Carol Davila”, București.

Dorin Farcău, medic primar pediatrie, doctor în medicină, conferențiar UMF „Iuliu Hațieganu”, Clinica Pediatrie III, SCUC Cluj-Napoca.

Cristina Filip, medic primar cardiologie, specializare cardiologie pediatrică, doctorand UMF „Carol Davila”, SCUC „M. S. Curie”, compartiment Cardiologie, București.

Otilia Frăsinariu, medic specialist pediatrie, doctor în medicină, asistent universitar UMF „Grigore T. Popa”, Clinica Pediatrie Generală I, SCUC „Sf. Maria”, Iași.

Adrian Ioan Georgescu, medic primar pediatrie, doctor în medicină, profesor UMF „Carol Davila”, București.

Alina Grama, medic specialist pediatrie, asistent universitar UMF „Iuliu Hațieganu”, Clinica Pediatrie 2, SCUC Cluj-Napoca.

Paula Grigorescu-Sido, medic primar pediatrie, genetică medicală, endocrinologie, diabetologie, doctor în medicină, profesor emerit UMF „Iuliu Hațieganu”, Cluj-Napoca, membru de onoare al Academiei de Științe Medicale din România.

Raluca Grozăvescu, medic primar psihiatrie pediatrică, doctor în medicină, asistent universitar UMF „Carol Davila”, Clinica de Psihiatrie Pediatrică, Spitalul Clinic „Alexandru Obregia”, București.

Ilinca Lucia Gussi, medic primar obstetrică-ginecologie, doctor în medicină, șef de lucrări, lector medicină fetală, UMF „Carol Davila”, București.

Daniela Iacob, medic primar pediatrie, doctor în medicină, șef de lucrări UMF „Iuliu Hațieganu”, Clinica Pediatrie III, SCUC Cluj-Napoca.

Cătălina Ionescu, medic specialist pediatrie, clinicile de pediatrie Medicover și Regina Maria, București.

Marcela Daniela Ionescu, medic primar pediatrie, specializare pneumologie pediatrică, doctor în medicină, șef de lucrări UMF „Carol Davila”, șef de secție, Clinica Pediatrie, SCUC „M. S. Curie”, București.

Florea Iordăchescu, medic primar pediatrie, doctor în medicină, profesor UMF „Carol Davila”, consultant pediatrie clinicile MedLife și Medicover, București.

Mihai Iordăchescu, medic primar pediatrie, șeful secției Pediatrie, Centre Hospitalier Régional de Huy, Province de Liège, Belgia.

Victoria Istrate, medic specialist pediatrie, competență în ecocardiografie, Spitalul de Pediatrie MedLife, București.

Anca Ivanov, medic specialist pediatrie, specializare oncologie și hematologie pediatrică, doctor în medicină, asistent universitar UMF „Grigore T. Popa”, Clinica Pediatrie Generală IV, SCUC „Sf. Maria”, Iași.

Camelia Ivănescu, medic specialist pediatrie, Clinica Pediatrie Generală IV, SCUC „Sf. Maria”, Iași.

Mihai Jianu, medic primar chirurgie și ortopedie pediatrică, doctor în medicină, profesor UMF „Carol Davila”, consultant Spitalul „Regina Maria”, București.

Gheorghe Jugulete, medic primar boli infecțioase, doctor în medicină, conferențiar UMF „Carol Davila”, șef secție, Institutul Național de Boli Infecțioase „Matei Balș”, București.

Maria Claudia Jurcă, medic primar genetică medicală, medic primar pediatrie, doctor în medicină, șef de lucrări, Facultatea de Medicină și Farmacie, Universitatea din Oradea, Spitalul Clinic Municipal „Dr. Gavril Curteanu”, Oradea.

Niculina Mang, medic specialist pediatrie, doctor în medicină, asistent universitar UMF „Victor Babeș”, Clinica Pediatrie I, SCUC „Louis Țurcanu”, Timișoara.

Tamara-Marcela Marcovici, medic primar pediatrie, competență medicină respiratorie pediatrică/somnologie, doctor în medicină, șef de lucrări UMF „Victor Babeș”, șef secție, SCUC „Louis Țurcanu”, Timișoara.

Mariana Mărdărescu, medic primar boli infecțioase, medic specialist epidemiologie, doctor în medicină, șef secție, Institutul Național de Boli Infecțioase „Matei Balș”, București, reprezentant regional pentru Europa de Est – EACS.

Otilia Mărginean, medic primar pediatrie, specializare endocrinologie pediatrică, doctor în medicină, profesor UMF

„Victor Babeș“, șef Clinica Pediatrie I, SCUC „Louis Țurcanu“, Timișoara.

Simona Maricuța Mărunțelu, medic specialist pediatrie, doctorand, asistent universitar UMF „Victor Babeș“, Clinica Pediatrie I, SCUC „Louis Țurcanu“, Timișoara.

Cristina Maria Mihai, medic primar pediatrie, competență diabetologie pediatrică, doctor în medicină, șef Clinica Pediatrie, Spitalul Clinic Județean de Urgență, Constanța.

Ingrith-Crenguța Miron, medic primar pediatrie, medic primar oncologie și hematologie pediatrică, doctor în medicină, profesor universitar UMF „Grigore T. Popa, Clinica Oncologie Medicală, SCUC „Sf. Maria“, Iași.

Adriana Mocanu, medic specialist pediatrie, specializare nefrologie pediatrică, doctor în medicină, asistent universitar UMF „Grigore T. Popa“, Clinica Pediatrie Generală IV, SCUC „Sf. Maria“, Iași.

Mirela Mogoi, medic specialist pediatrie, doctor în medicină, asistent universitar UMF „Victor Babeș“, Clinica Pediatrie II, Spitalul Clinic Județean de Urgență „Pius Brânzeu“, Timișoara.

Simona Moșescu, medic primar pediatrie, specializare pneumologie pediatrică, doctor în medicină, SCUC „Grigore Alexandrescu“, București.

Carmen Murărescu, medic specialist pediatrie, secția Pediatrie, Spitalul Județean de Urgență, Bacău.

Mircea Nanulescu, medic primar pediatrie, specializare pneumologie și nefrologie pediatrică, doctor în medicină, profesor UMF „Iuliu Hațieganu“, Cluj-Napoca.

Georgiana Nicolae, medic specialist pediatrie, doctor în medicină, SCUC „M. S. Curie“, compartiment Cardiologie, București.

Alin Marcel Nicolescu, medic primar cardiologie, specializare cardiologie pediatrică, șef compartiment Cardiologie, SCUC „M. S. Curie“, București.

Ramona Corina Nicolescu, medic specialist pediatrie, specializare endocrinologie/diabetologie pediatrică, doctor în medicină, Centre Hospitalier Régional de la Citadelle, Secția Diabetologie și Endocrinologie, Liège, Belgia.

Laura-Grațela Olariu, medic primar pediatrie, specializare gastroenterologie pediatrică, doctor în medicină, șef de lucrări UMF „Victor Babeș“, Clinica Pediatrie I, SCUC „Louis Țurcanu“, Timișoara.

Corina Paul, medic primar pediatrie, specializare endocrinologie/diabetologie pediatrică, doctor în medicină, șef de lucrări UMF „Victor Babeș“, Clinica Pediatrie II, Spitalul Clinic Județean de Urgență „Pius Brânzeu“, Timișoara, vicepreședinte al Societății Române de Diabet, Nutriție și Endocrinologie Pediatrică (ENDOPED).

Daniela Păcurar, medic primar pediatrie, specializare gastroenterologie pediatrică, doctor în medicină, șef de lucrări UMF „Carol Davila“, șef Clinica Pediatrie, SCUC „Grigore Alexandrescu“, București.

Cristina Petre, medic primar boli infecțioase, Institutul Național de Boli Infecțioase „Matei Balș“, București.

Sorin Petrea, medic primar boli infecțioase, medic specialist epidemiologie, director medical Institutul Național de Boli Infecțioase „Matei Balș“, București.

Corina Pienar, medic primar pediatrie, specializare gastroenterologie pediatrică, doctor în medicină, asistent universitar, Clinica Pediatrie II, UMF „Victor Babeș“, Timișoara.

Daniela Pop, medic primar pediatrie, asistent universitar UMF „Iuliu Hațieganu“, Clinica Pediatrie III, SCUC Cluj-Napoca.

Liviu Laurențiu Pop, medic primar pediatrie, specializare gastroenterologie pediatrică, doctor în medicină, profesor, șef Clinica Pediatrie II, UMF „Victor Babeș“, Timișoara.

Tudor Lucian Pop, medic primar pediatrie, specializare gastroenterologie pediatrică, doctor în medicină, conferențiar UMF „Iuliu Hațieganu“, Clinica Pediatrie II, coordonatorul Centrului de expertiză pentru boli hepatice pediatriche rare, SCUC Cluj-Napoca.

Alina Liliana Popa, medic specialist pediatrie, Spitalul de Pediatrie MedLife, București.

Alina Popp, medic primar pediatrie, specializare gastroenterologie pediatrică, doctor în medicină, șef de lucrări UMF „Carol Davila“, Clinica de Pediatrie I, Institutul Național pentru Sănătatea Mamei și Copilului „Alessandrescu-Rusescu“, București.

Florina Rad, medic primar psihiatrie pediatrică, doctor în medicină, șef de lucrări UMF „Carol Davila“, Clinica de Psihiatrie Pediatrică, Spitalul Clinic „Alexandru Obregia“, București.

Oana Săndulescu, medic specialist boli infecțioase, doctor în medicină, conferențiar UMF „Carol Davila“, Clinica Boli Infecțioase I, Institutul Național de Boli Infecțioase „Matei Balș“, București.

Adrian Simedrea, medic rezident, SCUC „Louis Țurcanu“, Timișoara.

Ioan Simedrea, medic primar pediatrie, specializare gastroenterologie pediatrică, doctor în medicină, profesor UMF „Victor Babeș“, SCUC „Louis Țurcanu“, Timișoara.

Radu Spătaru, medic primar chirurgie și ortopedie pediatrică, doctor în medicină, conferențiar UMF „Carol Davila“, șef de secție chirurgie pediatrică, director medical SCUC „M. S. Curie“, București.

Andrei Stamate, medic primar, doctor în medicină, asistent universitar, Catedra de Odontoterapie Restauratoare, Facultatea de Medicină Dentară, UMF „Carol Davila“, București.

Maria Stamatina, medic primar pediatrie-neonatologie, doctor în medicină, profesor UMF „Grigore T. Popa“, Centrul Regional de Terapie Intensivă Neonatală, Spitalul clinic de obstetrică-ginecologie „Cuza-Vodă“, Iași.

Alin Stănescu, medic primar pediatrie, doctor în medicină, Institutul Național pentru Sănătatea Mamei și Copilului „Alessandrescu-Rusescu“, conferențiar Facultatea de Sociologie și Asistență Socială, Universitatea București.

Magdalena Stârcea, medic primar pediatrie, specializare nefrologie pediatrică, doctor în medicină, șef de lucrări UMF „Grigore T. Popa“, Clinica Nefrologie Pediatrică, SCUC „Sf. Maria“, Iași.

Silvia-Maria Stoicescu, medic primar pediatrie, doctor în medicină, profesor, UMF „Carol Davila“, șef Clinica Neonatologie, Institutul Național pentru Sănătatea Mamei și Copilului „Alessandrescu-Rusescu“, București.

Mirabela Subotnicu (Alecsa), medic specialist pediatrie, medic rezident oncologie și hematologie pediatrică, doctorand, asistent universitar UMF „Grigore T. Popa“, SCUC „Sf. Maria“, Iași.

Daniela-Elena Șerban, medic primar pediatrie, specializare gastroenterologie pediatrică, doctor în medicină, conferențiar UMF „Iuliu Hațieganu“, Clinica Pediatrie II, SCUC, Cluj-Napoca, președinte al IBD Committee of RoSPGHAN.

Ionelia Șogodel, medic specialist ORL, Spitalul de Pediatrie MedLife, București.

Mariana Ștefan, medic primar pediatrie, specializare reumatologie pediatrică, doctor în medicină, consultant pediatrie, clinica „Regina Maria“, București.

Raluca Corina Tămășanu, medic rezident pediatrie, doctorand, asistent universitar UMF „Victor Babeș“, Clinica Pediatrie I, SCUC „Louis Țurcanu“, Timișoara.

Elena Tănase, medic primar ORL, Spitalul de Pediatrie MedLife, București.

Simona Tătar, medic primar pediatrie, competență în ultrasonografie generală, doctor în medicină, Clinica Pediatrie III, SCUC Cluj-Napoca.

Adrian Ioan Toma, medic primar neonatologie, specializare neurologie pediatrică, conferențiar Facultatea de Medicină, Universitatea „Titu Maiorescu“, șef secție neonatologie, Clinica Pediatrie SCUC „Grigore Alexandrescu“, București.

Alexandru-Ioan Ulmeanu, medic primar pediatrie, specializare pneumologie pediatrică, doctor în medicină, șef de lucrări UMF „Carol Davila“, Facultatea de Medicină, București

Coriolan-Emil Ulmeanu, medic primar pediatrie, competență toxicologie pediatrică, nefrologie pediatrică, ecografie pediatrică, endocrinologie pediatrică, doctor în medicină, profesor UMF „Carol Davila“, Facultatea de Medicină Dentară, șef secție Toxicologie, Clinica Pediatrie SCUC „Grigore Alexandrescu“, București.

Puiu Iulian Velea, medic primar pediatrie, specializare endocrinologie/diabetologie pediatrică, doctor în medicină, profesor UMF „Victor Babeș“, Clinica Pediatrie II, Spitalul Clinic Județean de Urgență „Pius Brânzeu“, Timișoara, președinte al Societății Române de Diabet, Nutriție și Endocrinologie Pediatrică (ENDOPED).

Anda Sabina Voica, medic primar pediatrie, Spitalul de Pediatrie MedLife, București.

Andrei Zamfirescu, medic primar pediatrie, competență ecografie generală, doctor în medicină, șef de lucrări UMF „Carol Davila“, Clinica Pediatrie, Spitalul Clinic „Dr. Victor Gomoiu“, București.

Anca Zimmermann, medic primar medicină internă, endocrinologie, diabetologie, doctor în medicină, Universitatea de Medicină „Johannes Gutenberg“, Mainz, Germania.

Scurtă istorie a pediatriei românești (până în 1990)

Motto: „Copilul, o ființă atât de desăvârșită, care nu este sublimă prin ce reprezintă acum, ci prin ceea ce promite a deveni...”

Câteva repere din istoria universală a pediatriei

Din timpurile cele mai vechi, îngrijirea, creșterea și vindecarea copiilor erau asigurate de familie și, mai precis, de femeile familiei, dintre care unele îndeplineau rolul de vindecători (vraci). Un scurt istoric al pediatriei în concepția actuală a termenului aflăm din biblioteci și arhive.

Unele dintre cele mai vechi *legiferări* sunt consemnate în Codul lui Hamurabi (conceput în 1760 î.Hr.). Societatea sumeriană diferenția omul liber de subalterni și sclavi, proteja juridic femeia, prevedea obligativitatea monogamiei, pedepsea malpraxisul în aplicarea legilor, accepta adoptarea copiilor, dar sublinia și obligația acestora față de părinți (“dacă un fiu își lovește tatăl, acestuia i se vor tăia mâinile”). Societatea antică a Egiptului a avut o concepție sănătoasă asupra creșterii copilului, inclusiv aceea de a nu-l abandona pe cei cu deficiențe. Societatea antică ebraică promova creșterea copiilor în familie cu multă dragoste, aceștia fiind considerați o binecuvântare divină. Autoritatea totală a tatălui îi permitea însă să își ucidă fiii răzvrătiți sau să își vândă fiicele sclave. Locuitorii Spartei Antice (oraș-stat din Peloponez începând cu secolul al VIII-lea î.Hr.) aveau o politică războinică și copiii cu deficiențe sau malformații, netrebuincioși de a deveni luptători, erau aruncați într-o crevasă a Muntelui Toygetos, într-un loc numit Ceados.

Societatea antică romană, împărțită în patricieni, oameni liberi și sclavi, avea o atitudine diferențiată față de copii. În casele patricienilor exista o sclavă- doică, ce alăpta copilul familiei. În Roma Antică apare pe harta orașului un loc emblematic, *Columna Lactaria*, situată în Forum Holitorium (dispărut în timpul construcției Teatrului lui Marcellus, în anul 40 î.Hr.), în prezent Piazza Montanari. În acest loc public, care era considerat un exemplu de caritate a Imperiului Roman, familiile sărace își puteau aduce sugarii flămânziți care primeau o porție de lapte de la sânul unei mame-doice, contra unei sume de bani. Tot aici puteau fi abandonați copiii nedoriți. *Columna Lactaria* era foarte populară în epocă și efigia ei poate fi văzută pe unele dintre monedele romane ale timpului.

Infanticidul și abandonarea copiilor în societățile antice sunt explicate de precaritatea sistemului economic, care nu

putea asigura hrană îndestulătoare tuturor ființelor care se nășteau. Principiile morale creștine au schimbat parțial această atitudine „dură”.

Societatea medievală, la rândul ei, era și ea confruntată cu sărăcie, războaie și epidemii devastatoare, astfel că îngrijirea copiilor se reducea la asigurarea supraviețuirii. În secolul al IX-lea, medicul persan al Razi (865-925) publica o „monografie de pediatrie” care în traducere s-ar putea numi „Bolile copilului” și în care face o descriere a variolii, ca pe o entitate clinică distinctă. Biserica a fost cea care s-a implicat prima în salvarea copiilor fără părinți și primul „orfelinat” a fost organizat în Montpellier în 1180. În secolul al XII-lea, în Constantinopol, capitala Imperiului Bizantin, mortalitatea infantilă era de 200%, iar cea neonatală de 100%. Cu toate acestea, în oraș funcționau spitale, orfelinate și cămine de bătrâni, fiind printre primele instituții de acest gen din lume, semn al unei civilizații cum nu mai existase până atunci. Explozia demografică a Evului Mediu a dus la creșterea numărului de copii abandonați; în anul 1444 se înființează la Florența leagănul Renașterii italiene, celebrul *Ospedale dei Innocenti*, clădire istorică ce poate fi admirată și în zilele noastre și a cărei arhitectură o datorăm marelui Brunelleschi, în timp ce medalioanele de ceramică albastră, adaptate prin tematică acestui sediu și adăugate în 1498, sunt opera celebrului André de la Robbia.

Medicalizarea asistenței copilului a fost mai tardivă decât cea a bolnavilor adulți, existând tendința de a considera copilul un adult în miniatură. Multe opere de artă ale timpului, unele cu un profund caracter religios, dezvăluie această incorectă interpretare. Cea mai cunoscută lucrare medicală dedicată copilului este cea a lui Paolo Bagellardo din Padova, din anul 1472 (1495?), intitulată „*Libellus (opusculum) de aegritudinibus infantium ac remediis*”. Aceasta a fost urmată de lucrarea lui Girolamo Mercuriale, contemporan cu Vesalius, și apărută la Veneția în 1513 cu titlul „*De morbis puerorum tractatus*”.

Secolul al XVII-lea este mult mai „dedicat” bolilor copiilor. Astfel, sir Thomas Sydenham (1629-1689), cel care a rămas celebru în medicină pentru introducerea opiului ca remediu în tratamentul bolilor (*Laudanum Sydenham*), este și cel care a distins și separat în descriere bolile eruptive ale

copilăriei, pe atunci o importantă cauză de îmbolnăvire și deces. Medicul, fiziologul și anatomistul britanic Francis Glisson (1599-1677), profesor la Cambridge, cel care a individualizat capsula Glisson a ficatului, descrie primul și rahitismul la copil și, de aceea, această afecțiune a fost multă vreme cunoscută sub numele de „morbus anglicus”. Lucrarea a apărut sub titlul „Tractatus de rachitide sive morbo puerile”, lucrare remarcabilă despre rahitism, pe care îl deosebește de scorbut, afecțiuni care erau adesea asociate în acele vremuri. Tot Glisson este și cel care a sugerat numele acestei boli: rahitism.

Unui alt medic britanic, sir Richard Russel (1687-1759), îi datorăm observația că razele solare și climatul atlantic au efect benefic în vindecarea rahitismului și scrofulozei (tuberculoza ganglionară). Acesta a fost punctul de plecare care a transformat micuțul sat Brighton din sudul Angliei într-o cunoscută stațiune de cură pentru tuberculoza extrapulmonară și, datorită propagandei eficiente, acest loc a atras și atenția Casei Regale Britanice, care înfrumusețează orașul cu celebrul și eclecticul *Royal Pavilion Brighton* (construit între 1787-1815), obiectiv turistic care se vizitează cu admirație și în zilele noastre. Un coleg cinic contemporan a scris despre Richard Russel „*il inventa la mer*”. Să nu uităm că aceste observații clinice aveau loc cu mult înainte de descoperirea vitaminelor. Abia în anul 1906 Frederich Hopkins (1861-1946) sugerează existența vitaminelor și în 1921 primește chiar Premiul Nobel pentru precizarea acțiunii antirahitice a vitaminei D.

În același secol se beneficiază de descoperirea microscopului, ceea ce a dus la diversificarea cunoștințelor medicale. În 1676, olandezul Van Leeuwenhoek descrie cu ajutorul noului instrument microorganisme, „vede globulele roșii” și identifică spermatozoizii. În Paris este semnalat un orfelinat organizat pe lângă Hotel Dieux, unde copiii erau alimentați „științific” cu lapte de capră (făcându-se „analogie” cu legenda din mitologie romană în care aflăm că micul Zeus a fost alimentat cu laptele caprei Amaltheia!).

Secolul al XVIII-lea aduce noutăți și aprofundări în privința cunoștințelor despre bolile copiilor. În Țările Scandinave, în Upsala, se distinge medicul *Rosen von Rosenstein* (1707-1783), prieten cu marii savanți ai vremii (marele botanist Linée). Născut în 1706 la Göteborg, devine președintele Academiei Suedeze de știință, înființată în 1739, și scrie un volum de pediatrie extrem de apreciat și tradus în mai multe limbi, în care tratează pediatria în 28 de capitole (*The diseases of children and their remedies*, 1764). În același an, Jean Jacques Rousseau în Franța scrie binecunoscutul volum *Émile* (1764), în care recomandă reîntoarcerea la natură. Se născuse „filozofia socială”, care propunea ideea „copilul, capital social”. Acesta este autorul care a scris celebra frază „*L'enfant a-t-il moins besoin des soins de sa mère, que de sa mamelle*”, subliniind importanța covârșitoare a alimentației cu lapte de mamă.

Puțină lume știe că marele savant francez *Antoine Laurent Lavoisier* (1743-1794), chimist (părintele chimiei moderne), filozof, economist, cu importante merite în matematică, și descoperitorul fiziologiei respirației, om de știință de mare suprafață, a fost solicitat de administrația

regală a Franței și apoi de cea a Revoluției franceze să propună un sistem monetar nou, dar și sugestii de îmbunătățire a instrucției publice și a *măsurilor de igienă sanitară*. A fost un promotor al „higienismului”, interesat de salubritatea orașului și, aproape curios de înțeleș astăzi, „interesat și de îmbunătățirea condițiilor de spitalizare”. El recomandă ca fiecare bolnav internat în spital să aibă patul propriu (ceea ce înainte era de neconceput!), iar copiii internați să fie separați de adulți. În ciuda valorii lui incontestabile ca mare savant și a entuziasmului pentru schimbări majore în organizarea statală, a murit ghilotinat în anul 1794, în timpul Revoluției Franceze, dar propunerile lui referitoare la igienizarea spitalelor au rămas și au fost respectate!

În 1763 și, respectiv, 1770 se înființează la S. Petersburg și la Moscova, în timpul domniei țarinei Ecaterina cea Mare (1762-1796), primele orfelinate din Rusia, având câteva sute de locuri. La intrarea orfelinatului din St Petersburg a fost modelat sugestiv un pelican de culoare albastră, care se hrănește cu ciocul din propriul trup, reprezentând un simbol al calităților filantropice ale celebrei țarine. Pe de altă parte, doica era un personaj extrem de important în familiile nobiliare ruse. Se credea că „laptele unei țărănci simple îi poate oferi sănătate și puritate morală copilului de viță nobilă”. La sfârșitul secolului al XVIII-lea nu existau spitale de copii nicăieri în lume. Totuși, în Anglia, entuziastul dr. G. Armstrong înființează un dispensar cu numele „*Dispensary of sick children*” (1769) și scrie și volumul *An essay of the disease most fatal to infants* (1788). La Viena se înființează o instituție similară, „*Landesfindelanstalt*”, în anul 1784, iar în 1787, Mastalier înființează la Viena „*Kinderkranken Institut*”.

În epocă, mortalitatea copiilor, în special prin boli infecțioase (variolă, difterie, holeră, dizenterie și rujeolă) era enormă. Între 1735-1740 în New England (Noua Anglie din SUA), a evoluat o epidemie de difterie cu 5.000 de victime, dintre care 80% erau copii, reprezentând 2,5% din întreaga populație! Rezultatele acestui raport medical înfricoșător puteau fi extrapolate și în alte regiuni ale lumii, dar valorile acestei uriașe mortalități nu păreau îngrozitoare, deoarece în acel timp se considera că moartea copiilor familiei este un semn de pedeapsă divină!

Înainte de sfârșitul secolului, Edward Jenner (1749-1823) propune vaccinarea antivariolică în anul 1796, un adevărat succes, cu mare impact în medicina secolelor următoare și care este la originea eradicării acestei boli în secolul XX (singura boală infecțioasă care a fost eradicată datorită vaccinării până în prezent!). Totuși, vaccinarea antivariolică a devenit legiferată și *obligatorie* în Anglia abia în anul 1853, în SUA în 1900 și în Franța în 1902, iar eradicarea variolei pe glob a fost declarată de OMS abia în anul 1980! Celelalte vaccinări au evoluat astfel: vaccinarea antidifterică (Behring, 1913), vaccinarea antipertusis (1934), trivaccinul antidifteric-antitetanic-antipertusis (1940) și vaccinarea antipoliomielitică (1950-1960), fără ca aplicarea lor la nivelul întregii populații infantile a unei țări să corespundă cu anii descoperirii lor!

Abia în secolul al XIX-lea a devenit clar că intervenția societății și a statului poate influența viața și mortalitatea copiilor. Aceste preocupări de tip nou pot fi distinse în

paginile revistelor medicale de profil care se înființează atât în Europa, cât și în SUA, și din care aflăm considerarea copiilor ca un grup special de populație, cu nevoi particulare, un grup care necesită protecție și asistență medicală specifică. Se semnalează inițiative de prohibire a muncii copiilor sau limitarea orelor de muncă prestate de copii, necesitatea educării lor în școli, supravegherea centralizată a măsurilor sanitare de igienă, începând cu igiena apei. Apar primele preocupări asupra compoziției laptelui și reguli corecte de administrare a alimentației artificiale, care au condus în cele din urmă la scăderea numărului enorm de decese prin enteritele „de vară“ ale sugarilor (abia în primele decade ale secolului XX, ca efect al aplicării măsurilor de igienă și de educare a mamelor cu reguli corecte de creștere a sugarilor).

Primul spital de copii din lume se inaugurează în 1802 la Paris, prin contribuția financiară a familiei bancherului Necker, de aceea spitalul se numește *Hopital des Enfants Malades Necker*, situat în Paris, pe Rue de Sèvres, și care în prezent este un mare centru universitar pediatric, care ține de Universitatea de Medicină René Descartes. În acest spital a fost lansat în 1816 primul stetoscop (Laennec, 1781-1826), iar cele 3 volume de pediatrie Frederic Rilliet și Ernest Barthez, intitulate *Traité clinique et pratique des maladies des enfants*, au făcut epocă, fiind traduse în numeroase limbi și dominând pediatria francofonă tot secolul al XIX-lea. Aceasta i-a permis profesorului Victor Henri Hutinel (1849-1933) să scrie în 1909: „pendant plus cinquante ans la pediatrie française occupa glorieusement le premiere rang, c'etais chez nous que l'Europe venait apprendre la pediatrie“.

Al doilea spital de copii din Europa apare la Berlin în 1830, ca un departament separat al Spitalului Charité (înființat în 1710). Conducerea inițială a revenit doctorului Barez, care publică, alături de Romberg, *Journal fur Kinderkrankheiten*, prima revistă medicală din lume cu tematică pediatrică exclusiv. Între 1843 și 1872 au apărut 50 de volume din această revistă. În 1860, Jacob Heine descrie paralizia infantilă într-o celebră monografie, astfel că la începutul secolului XX, boala este cunoscută sub numele de boala Heine-Medin. Între 1840 și 1850 apar spitale de copii în orașele principale ale Germaniei (Hamburg, Stuttgart, München și Frankfurt pe Main).

Al treilea spital de copii din lume se deschide în Viena în anul 1837, *Spitalul St. Anne*, având inițial 12 paturi. Primul medic al acestui spital a fost dr. K.W. Mauthner-Ritter von Mautschtein. Tradiția continuă până în zilele noastre, când în fostul local funcționează cea mai celebră și veche clinică de pediatrie din Viena.

În sfârșit, în fiecare oraș important din Europa se inaugurează spitale de copii, precum St. Petersburg în 1834 (Spitalul Nicolae), urmat de al doilea spital din Rusia la Moscova, în 1840.

În Regatul Unit, primul spital de pediatrie este inaugurat în 1852, pe strada Great Ormond Londra, de unde și numele binecunoscutului centru medical, iar la Edinburgh, spitalul de copii se înființează în 1860.

Statele Unite urmează exemplul Europei. Primul spital de copii din SUA se inaugurează la Philadelphia în anul

1855, urmat de Spitalul de Copii din Boston (1869, Children Boston Hospital). În Boston, Massachusetts, apare încă din 1812 cea mai longevivă revistă medicală, cu apariție continuă, care nu demult a împlinit 200 de ani de existență, actuala revistă americană *New England Journal of Medicine*. În paginile acestei reviste, sir William Osler (1849-1919) propune termenul de pediatrie pentru a denumi subspecialitatea medicală care se ocupa de bolile copilului, în numărul din 8 iulie 1880. Totuși, termenul s-a generalizat mult mai târziu, și pentru această specialitate se folosea încă sintagma „medicină infantilă“. Pentru prima dată în Europa, cuvântul „pediatrie“ este indexat și definit în ediția din 1902 a *Dicționarului Larousse*. În țara noastră, termenul de pediatrie s-a încetățenit definitiv abia după Reforma Sanitară din anul 1948.

Asistența medicală a copilului în țara noastră

În Principatele Române exista intenția deschiderii unui spital de copii încă de la înființarea Eforiei Spitalelor Civile de către Regulamentul organic (1834), dar inițiativa s-a concretizat mai târziu. Măsuri de protecție a copiilor fără părinți, orfelinatele, care inițial erau de fapt gesturi filantropice particulare, au fost sugerate încă de la sfârșitul secolului al XVIII-lea, dar ca peste tot în lume, adevărata naștere a pediatriei și a grijii statale față de copil are loc abia în secolul al XIX-lea.



Figura 1. Mormântul generalului dr. Carol Davila din București, cartierul Cotroceni(foto, aprilie 2018).

SECȚIUNEA I

Anamneza și examenul clinic în pediatrie

Capitolul 1	Anamneza	2
Capitolul 2	Examenul clinic în pediatrie	5
Capitolul 3	Schemă de prezentare pentru „proba clinică” a examenelor și a concursurilor	10
Capitolul 4	Examenul medical al copilului pentru practicarea sporturilor	12

Anamneza

Dr. Adrian Georgescu

Schematizând la maximum, în fața unui pacient, medicul are trei obiective fundamentale: stabilirea diagnosticului, aplicarea terapiei adecvate și urmărirea bolnavului până la – ideal – vindecarea acestuia, indiferent de locul unde se petrece acest contact (spital, policlinică, dispensar, la domiciliu etc.). Consemnarea datelor implicate de acest act medical deosebit de complex diferă: foaie de observație, registru de consultații, fișă medicală etc.

Obiectivul princeps (stabilirea diagnosticului) este un proces laborios care se bazează pe trei categorii de date:

- anamneza;
- examenul clinic (examen obiectiv, examen fizic);
- examenele paraclinice.

ANAMNEZA (totalitatea informațiilor obținute despre boala actuală și despre trecutul medical al bolnavului) are o importanță cu totul deosebită, putând furniza până la 70-80% din diagnostic. Luarea unei anamneze complete, riguroase este un proces care se învață și se perfecționează în timp. Deși este greu de stabilit o „rețetă generală” pentru întocmirea unei anamneze sistematice, se pot menționa unele jaloane în acest scop.

Cadrul (atmosfera) întocmirii anamnezei trebuie să țină seama de o serie de lucruri:

- interogarea familiei are – pe lângă scopul diagnostic (major!) – și un rol terapeutic;
- studii ample, bine documentate conchid că ceea ce așteaptă părinții, în primul rând, de la medic este „...un doctor care să ne acorde suficient timp” și care „să dea explicații într-un limbaj pe care să-l înțelegem”! Adesea noțiunea de „boală” are înțelesuri diferite pentru medic și pentru părinți.

Specialiștii în psihologie și în comunicare interumană, în domeniul medicinei, recomandă stăruitor o serie de elemente care – deși la o privire superficială pot părea minore – contribuie la îndeplinirea scopului anamnezei și la crearea unei ambianțe optime consultului medical (un detaliu de semantică: corect se spune că „bolnavul consultă medicul”, acesta din urmă – dând consultații – „examinează” sau „vede” bolnavul).

- Ideală este invitarea familiei respective în cabinet, adresându-ne cu numele complet (de evitat formulele impersonale: „pacientul următor”), eventual luând de

mână copilul, lucru pe care îl poate face chiar medicul, acest gest luând doar câteva secunde (se recomandă chiar a da mâna cu părinții copilului).

- Invitați părinții să ia loc, prezentați-vă – cu numele complet și calitatea (în același scop purtați un ecuson lizibil).
- Oferiți copilului mai mic (sau fraților acestuia când sunt prezenți și ei) ceva spre a-i distra și a-i reduce stresul: o jucărie, ceva de colorat, poze etc.
- Interviuul poate începe cu amabilitățile uzuale legate de vreme, de trafic etc., netrecând direct „la subiect”, mod prin care părinții vor aprecia faptul că medicul nu se grăbește și că dorește efectiv să le fie de folos.
- Este preferabil să se evite adresările impersonale („mama”, „tata”), folosindu-se politicos numele părinților (doamna/domnul...). Referirile la copil vor fi pe numele acestuia, nu pe modul „ea/el”.
- Părinții pot fi întrebați dacă au vreo constrângere de timp (lucru prin care medicul denotă respect pentru timpul familiei, socotindu-l la fel de prețios ca timpul său) și dacă se poate face un interviu complet, într-o atmosferă relaxată.
- Creați un climat cald, de amabilitate și solitudine, confortabil (intercalarea unor formule care exprimă empatia și sprijinul – de genul: „cred că v-a fost greu”, „ați făcut mari eforturi” ș.a. – contribuie la obținerea unei atmosfere de încredere).
- În timpul interviului priviți părinții în ochi, ascultați și observați cu mare atenție, respectați intimitatea acestora.
- Invitați părinții să relateze succesiunea evenimentelor, evitând întreruperile frecvente ale acestei relatări și ca atenția să ne fie distrasă de alte preocupări; notați doar esențialul.
- Când sunt prezenți ambii părinți este bine să ascultăm relatarea ambilor (pot interpreta diferit un același lucru, acest mod permițând și o evaluare a relațiilor din familia respectivă).
- Întrebările (și comentariile eventuale) să nu aibă nuanțe critice și să denote empatie. În plus, aceste întrebări trebuie să aibă în vedere că adeseori părinții nu admit că nu înțeleg întrebarea, caz în care sunt tentați să răspundă

negativ (omîțînd astfel lucruri importante). Astfel, de exemplu, întrebării „Mai are cineva migrene în familie?” i se va prefera „dureri de cap mai are cineva?”

- Se vor evita întrebările care pot spori anxietatea părinților sau care pot induce sentimentul de vinovăție (interviul trebuie să aibă și rol terapeutic!).
- Întrebările nu trebuie să influențeze relatarea părinților, ci doar să aducă precizările necesare (se pot folosi formulări ca „nu păreți prea fericit(ă), îmi puteți spune de ce?”).
- Invitați părinții să vă întrerupă oricînd dacă au întrebări, dacă au neclarități sau au ceva de spus.
- Este indicat să ne concentrăm atenția nu asupra „boli” (în accepțiunea medicului), ci asupra suferinței copilului (în accepțiunea părinților).
- Încercarea de a afla opinia părinților cu privire la cauza bolii poate fi ajutată de întrebări ca „mulți părinți au păreri lor despre care ar putea fi cauza acestei situații, dumneavoastră?”
- Deoarece mulți părinți se tem că boala copilului lor poate duce la moarte, dar evită să abordeze subiectul, medicul poate identifica această temere în diverse moduri ca – de exemplu – în convulsiile „febrile”: „mulți părinți se tem de moarte în această situație, dar nu există absolut niciun risc în acest sens (pînă la circa 5% dintre copiii normali au acest gen de convulsii), mai mult, ele pot recidiva, aspectul aparent fiind la fel de alarmant, dar tot fără niciun risc de deces.
- Copilul mai mare va fi implicat în interogatoriul anamnestic.
- În ceea ce privește ținuta medicului, halatul alb are avantajul că albeața și curățenia acestuia este asociată cultural cu curățenia și puritatea.
- Medicul trebuie să înțeleagă (ceea ce uneori nu este deloc ușor) că cel mai adesea agresivitatea părinților este doar expresia anxietății, frustrării sau disperării de a fi lipsiți de posibilitatea de control asupra destinului propriului copil.

Trebuie amintit faptul că – pe lângă importanța medicală și științifică, anamneza (și – în general – foaia de observație) poate avea și o importanță medico-legală, ceea ce impune atenție maximă la consemnarea ei, claritate și scris cât mai cît.

Se va menționa totdeauna *sursa* anamnezei: mama, sau cel care îngrijește sau aduce copilul la medic, eventual copilul însuși.

I. Anamneza va începe cu datele personale: nume, prenume, sex, vârsta (data nașterii), domiciliul, data și ora prezentării (internării), date despre părinți (nume, vîrstă, stare civilă, profesie, loc de muncă, nivel de instruire).

II. Precizarea motivelor internării (prezentării la medic) este un element esențial al anamnezei. Se va încerca clasificarea acestor motive, în funcție de importanță (conturarea clară a motivelor prezentării ajută considerabil stabilirea diagnosticului).

Atenție! Uneori aceste motive nu reprezintă cea mai importantă problemă, mama fiind adevăratul „pacient” (depresii ale acesteia, probleme în familie: soț alcoolic, infidel sau indiferent, lipsa unui loc de muncă etc.).

III. Istoricul bolii actuale va începe cu stabilirea cît mai exactă a debutului (momentul și manifestările acestuia). Se urmărește apoi evoluția cronologică a manifestărilor inițiale și a celor apărute ulterior. Se vor menționa eventualii factori agravanți sau care ameliorau tabloul clinic. Se vor menționa:

- măsurile terapeutice aplicate de mamă din proprie inițiativă și efectul acestora;
- eventuale consulturi medicale (unde, diagnostic, tratament recomandat, efectul acestuia asupra simptomatologiei, eventuale explorări paraclinice);
- eventualele informații epidemiologice;
- în bolile cronice sau recidivante: spitalizări precedente, tratamente, dispensarizare.

Istoricul va consemna și datele negative – de exemplu: nu a fost febril, nu a vărsat etc. N. B.: istoricul va consemna nu numai prezența unui anumit simptom, ci și o analiză a acestuia (de exemplu, nu se va menționa doar „copilul a vărsat sau a prezentat diaree”, ci: numărul acestora, aspectul, mijloace de combatere etc.).

La sfîrșitul relatării părinților, pot aduce informații esențiale întrebări precum: „...deci pînă la debutul menționat de dumneavoastră copilul era sănătos” (uneori părinții își amintesc că au omis ceva care schimbă data și modul debutului) sau ca: „dacă copilul este bolnav de atâtea zile, de ce îl aduceți abia acum la medic (părinții își pot reaminti astfel că au omis ceva care a apărut de curînd și care – prin gravitatea lui – a determinat de fapt prezentarea la medic).

IV. Antecedentele personale fiziologice. Datele solicitate la acest capitol depind de vârsta copilului. La copilul mare, în general, se vor consemna succint doar datele esențiale referitoare la evoluția din perioada preșcolară, la sugar și copilul mic acestea vor fi analizate în detaliu. La copilul mare, datele vizînd sarcina și nașterea pot avea relevanță doar în situații particulare ca: prezența unui handicap motor sau psihic, convulsii, tulburări ale senzoriului ș.a.

Interviul va viza, în acest caz, obținerea unei vederi de ansamblu privitoare la viața intrauterină, la momentul nașterii și apoi – în detaliu – la perioada de după naștere.

- *Perioada prenatală* impune amănunte vizînd:
 - a cîta sarcină a fost (rangul copilului);
 - evoluția sarcinii: patologia mamei în cursul gravidității, urmărirea medicală a sarcinii, primele mișcări fetale, suplimentarea dietei materne cu fier și vitamina D, identificarea unor factori de risc prenatali (fumat, alcool, droguri etc.), eventuale testări pentru boli metabolice (amniocenteză, ecografii etc.)
- *Perioada nașterii:* locul (asistența), vârsta gestațională, tipul (naturală, aplicare de forceps, operație cezariană), anestezia mamei, prezentația, scorul Apgar, date antropometrice la naștere (greutate, lungime, perimetru cranian), durata travaliului, dacă au fost necesare manevre de reanimare neonatală, durata spitalizării în maternitate (cauzele eventualei prelungiri a acesteia), scăderea fiziologică în greutate, icter neonatal (vârsta debutului, intensitatea, durata, manevre terapeutice), greutatea la externare, eliminarea meconiului.
- *Perioada postnatală:*

1. Creșterea și dezvoltarea – aspectele măsurabile: evoluția curbei ponderale, creșterea în lungime, evoluția perimetrului cranian, evoluția icterului neonatal, detașarea bontului ombilical;
2. Dezvoltarea psihomotorie: achizițiile motorii (vârsta la care „își ține capul“, la care șade în șezut, în picioare, mers nesprîjinit), dezvoltarea vorbirii, a afectivității (relații cu părinții, cu alți copii), organe de simț (văz, auz), control sfincterian;
3. Alimentația: vârsta primei puneri la sân, modul în care suga, tipul alimentației (exclusiv sau preponderent naturală, mixtă, artificială, detalii privind vârsta și alimentele folosite), diversificarea, probleme legate de alimentație.
4. Vaccinurile efectuate, respectarea calendarului vacinual (carnet de vaccinare), eventuale probleme;
5. Profilaxia rahitismului (administrarea de vitamina D₃), eventual suplimente de fier etc.

V. Antecedentele personale patologice. Vor începe cu perioada perinatală (eventuale infecții, convulsii etc.).

Anamneza va viza: antecedentele personale legate de afecțiunea actuală (episoade anterioare, spitalizări etc.); alte boli importante pentru evoluția copilului: boli infecto-contagioase, alergii, accidente, intervenții chirurgicale, spitalizări (data, diagnosticul, tratament, evoluție, dispensarizare etc.).

VI. Antecedentele heredo-colaterale (istoricul familial) au o mare importanță în pediatrie, putând furniza informații majore pentru înțelegerea problemelor copilului.

Datele referitoare la mamă: vârsta, starea de sănătate, studii, ocupație, sarcini anterioare (și evoluția acestora), grup sangvin și Rh, eventuale antecedente patologice ale familiei sale, boli anterioare sarcinii. Date despre tată, vârsta, starea de sănătate, studii, ocupație, grup sanguin și Rh, eventualele boli în familia sa. Frații copilului: vârsta, starea de sănătate, dezvoltare fizică și psihomotorie.

Boli în familie: boli contagioase, tuberculoză, lues, infecție cu HIV/SIDA, alergii, diabet, boli cronice (cardiace, renale, mentale și neurologice), boli de sânge (anemii, hemofilie), hepatită, convulsii, epilepsie, boli de sistem (lupus, purpură trombocitopenică idiopatică, miastenii etc.). Accentul se pune pe bolile care pot influența nociv sănătatea copilului sau care pot fi familiale, inclusiv surditatea timpurie, defecte de vedere în familie. Interogatoriul va viza eventualul istoric de prematuritate sau gemelitate, decese (mai ales la copiii sub vârsta de un an).

În unele cazuri este important de aflat dacă există în familie boli inflamatorii cronice intestinale (exemplu, la un copil cu dureri abdominale sau sângerări rectale), infarct miocardic (poate sugera hiperlipidemia), migrene (la copiii cu cefalee).

Izoimunizarea Rh se va avea în vedere în cazul mamei cu Rh negativ și tatăl Rh pozitiv, când titrul anticorpilor crește, în cursul sarcinii la peste 1/64.

Alte informații utile sunt: vârsta mamei la naștere (riscuri mai mari: sub 18 ani sau peste 45 de ani), noxe la locul de muncă al acesteia (substanțe chimice, radiații ș.a.), tratamente

ale mamei (citostatice, hormoni, anticonvulsivante, hipoglicemizante etc.), diete particulare (vegetariană etc.).

VII. Condițiile de viață (anamneză psihosocială) se vor afla, prin întrebări puse cu mult tact, cu privire la:

- locuință: condiții, încălzire, aglomerare, condiții igienice, animale sau păsări ținute în casă;
- situație economică;
- copilul frecventează vreo colectivitate preșcolară?
- probleme deosebite: decese în familie, boli severe, familia dezorganizată, copil neglijat sau hiperprotejat, alcool, fumat, droguri ilicite?

* * *

Trebuie subliniat faptul că – dacă aceasta este procedura uzuală de obținere a anamnezei complete, în *cazurile de urgență*, anamneza inițială se va rezuma la elementele esențiale, aplicându-se prompt terapia impusă de situație, urmând a fi completată ulterior în detaliu, pe măsura aplicării tratamentului.

– Pacientul *adolescent* face necesare unele particularități:

- Anamneza, obținută de obicei de la părinți, va include și o discuție purtată doar cu adolescentul, situație în care adesea devine mult mai comunicativ. În această parte a interviului tânărul va fi asigurat de confidențialitatea dialogului (conținutul acestuia va fi comunicat părinților doar cu acordul lui), i se va respecta intimitatea (pudoarea) și pentru eventualele proceduri medicale speciale i se va solicita acordul (după o informare clară, prealabilă).
- Medicul îi va explica scopul interogatoriului, avertizându-l că acesta poate include și întrebări mai „delicate“, obiectivul fiind acela de a-l ajuta să se simtă mai bine.
- În timpul discuției cu părinții săi se vor urmări atent reacțiile și mimica pacientului (adesea, în prezența părinților adolescenții răspund onomatopoeic sau monosilabic, ori cu un invariant „nu știu“. De aceea, la întrebările la care răspund părinții este util să ne adresăm și direct adolescentului în moduri ca – de exemplu – „aș vrea să știu ce crezi tu despre acest lucru“.
- Discuția cu adolescentul (în care medicul nu trebuie să adopte jargonul acestuia) trebuie să dovedească empatie, să evite tonuri critice și poate intercala întrebări precum: „cum merge școala?“, „ai mulți prieteni?“, „vă simțiți bine în familie?“ etc.
- Totdeauna trebuie să ne asigurăm că întrebarea pusă a fost bine înțeleasă.
- Discuția cu adolescentul va viza și aspecte ca: eventualul consum de droguri, stări depresive, gânduri suicidale (prezente la până la 30% dintre subiecții de această vârstă în SUA!), eventualele fobii (frica de moarte, de boli grave ș.a.), sexualitate (identitate sexuală, activitate în acest sens, boli transmise sexual, sarcini, abuzuri etc.).

SECȚIUNEA a IV-a

Genetică

Capitolul 1	Noțiuni fundamentale de genetică umană și patologie genetică	62
Capitolul 2	Transmiterea informației ereditare	76
Capitolul 3	Consultul și diagnosticul genetic	84
Capitolul 4	Anomaliile congenitale. Dismorfologia	105
Capitolul 5	Managementul bolilor genetice	132

Noțiuni fundamentale de genetică umană și patologie genetică

Dr. Marius Bembea

I. INTRODUCERE/DATE GENERALE. BOLILE GENETICE

Genetica face parte din științele biologice, având ca obiect de studiu legile eredității și ale variabilității organismelor vii, inclusiv la om (**genetica umană**). Aplicațiile geneticii umane în medicină constituie obiectul de studiu pentru **genetica medicală**, în timp ce **genetica clinică** studiază bolile genetice.

De ce genetica în pediatrie?

- Pentru că pediatria este specialitatea în care genetica are cel mai puternic impact.
- Pentru că, indiferent de specialitate, bolile genetice sunt de interes pentru toți specialiștii care practică medicina copilului: medici de familie, neonatologi, endocrinologi, ortopezi, cardiologi, dermatologi, oftalmologi, ORL-iști ș.a.
- Pentru că bolile genetice sunt cauză importantă de morbiditate și mortalitate infantilă.

- Pentru că diagnosticul unei boli genetice este o „piatră de încercare” pentru orice practician.
- Pentru că studenții la medicină, medicii rezidenți (pediatrie, genetică medicală ș.a.) și medicii cu practică pediatrică curentă (pediatri, neonatologi, medici de familie ș.a.) au nevoie, pentru completa informare, și de noțiunile de bază ale geneticii medicale și clinice.

*

Corpul uman este alcătuit din trilioane de celule, fiecare celulă fiind specializată pentru o anumită funcție. În nucleul fiecărei celule (exceptând hematiile) se găsesc **46 de cromozomi**, formațiuni care asigură transferul informației genetice în cadrul diviziunii celulare (de la o celulă la celulele-fiice) și în cadrul reproducerii (de la o generație la alta). Acest set diploid de cromozomi este format din 22 de perechi de cromozomi omologi, numiți autozomi, și numerotați cu cifre de la 1 la 22. În fiecare pereche, un cromozom provine de la mamă și unul de la tată, celulele sexuale mature (spermatozoidul și ovulul) având fiecare un număr de 23 de cromozomi (set haploid). Cea de a 23-a pereche este formată din doi cromozomi, X și Y, numiți gonozomi sau cromozomi

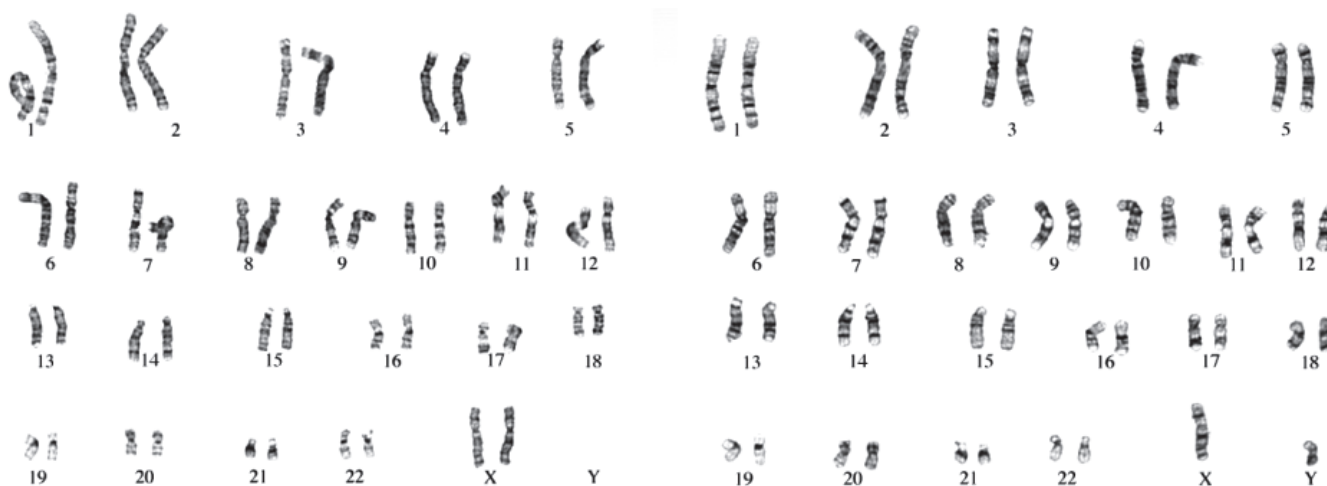


Figura 1. Cariotipul unei persoane de sex feminin (stânga) și al unei persoane de sex masculin (dreapta); diferența constă în cromozomii sexuali: XX la femeie, XY la bărbat.

Tabelul 1. Cele mai frecvente boli monogenice.

Boala	Frecvența la 10.000 nou-născuți vii
Boli cu transmitere autozomal dominantă	
Hipercolesterolemia familială	20
Surditatea cu debut precoce	10
Boala polichistică renală	8
Coreea Huntington	5
Neurofibromatoza tip 1	4
Sferocitoza ereditară	2
Sindromul Marfan	0,4
Retinoblastomul	0,3
Acondroplazia	0,2
Sindromul Ehlers-Danlos	0,1
Boli cu transmitere autozomal recesivă	
Fibroza chistică	5
Talasemia	1
Fenilketonuria	1
Mucopolizaharidoze	0,5
Boli cu transmitere legată de X	
Distrofia musculară Duchenne	2
Hemofilia	1
Ihtioza congenitală	1
Sindromul X fragil	2,5 la sexul M 1,2 la sexul F

sexuali (pentru că ei determină sexul individului). Un copil de sex masculin moștenește un cromozom X de la mamă și un cromozom Y de la tată (XY), în timp ce un copil de sex feminin are o pereche de cromozomi sexuali omologi (XX), unul provenit de la mamă și unul de la tată (fig. 1).

Cromozomii sunt alcătuiți, în principal, dintr-o moleculă lungă de acid dezoxiribonucleic (ADN) care controlează tipul, cantitatea și perioada de sinteză a proteinelor. **Genele** sunt secvențe de ADN care determină (pe baza codului genetic) succesiunea ordonată, specifică a aminoacizilor utilizați în sinteza proteinelor. Formele alternative ale aceleiași gene sunt numite **alele**. Fiecare individ poate moșteni, de la fiecare părinte, o singură formă alternativă a unei gene. Efectul combinat al alelelor are ca rezultat diferențele fenotipice dintre indivizi.

Orice alterare structurală sau funcțională a unei gene este denumită **mutație** și, de cele mai multe ori, o mutație are efecte fenotipice defavorabile, manifestate ca boli genetice. Dacă mutațiile genetice sunt prezente în celulele sexuale (ovul sau spermatozoid), fie moștenite, fie produse *de novo*, acestea se pot transmite la descendenți. Mutațiile care se produc în celulele somatice nu se transmit la descendenți.

Bolile genetice sunt definite ca *stări patologice determinate exclusiv sau predominant de factori genetici, ca*

Tabelul 2. Cele mai frecvente boli poligenice-multifactoriale.

Boala	Frecvența la 10.000 nou-născuți vii
Malformații congenitale comune	
Malformații cardiace	100
Hipospadias	50
Stenoza congenitală de pilor	24
Defecte de tub neural	20
Despicătura labio-palatină	10
Piciorul strâmb congenital	10
Displazia de șold	10
Agenezia renală	10
Anomalii ale membrelor	2-4
Hernia diafragmatică	2
Boli comune poligenice-multifactoriale la copil (prevalența)	
Astmul bronșic	2,5-37%
Diabetul zaharat	2-4%
Boli comune poligenice-multifactoriale la adult (prevalența)	
Boala coronariană	15-60% din decese
Hipertensiunea arterială	15-40%
Cancer	25% din decese
Schizofrenia	0,3-0,7%
Guta	1-2%
Osteoporoza	2-8% la sexul M 9-38% la sexul F

urmăre a erorilor (mutațiilor) care apar la nivelul materialului ereditar (cromozomi, gene, ADN). După cum sunt implicate una sau mai multe gene, bolile genetice sunt clasificate, tradițional, în 3 categorii: boli monogenice, boli poligenice-multifactoriale și boli cromozomiale. O nouă taxonomie a bolilor, ca urmare a progreselor în descifrarea genomului uman, va impune, cu certitudine, noi clasificări. De-acum este deja bine individualizată o a 4-a categorie de boli genetice, așa numitele boli genomice.

1. Bolile monogenice sunt determinate de *mutația unei singure gene*, situată pe oricare dintre cele 22 de perechi de autozomi (boli autozomale) sau pe oricare dintre cromozomii sexuali, X sau Y (gonozomale). Ele se transmit, în mod obișnuit, conform legilor mendeliene (dominant sau recesiv), de aceea se mai numesc și trăsături mendeliene. Acestea sunt de o mare diversitate, fiind cunoscute, până în prezent, peste 10.000 de boli monogenice. Luate individual, fiecare dintre bolile monogenice sunt rare, dar în totalitatea lor ele reprezintă un grup important de patologie a copilului (1/100 dintre nou-născuți prezintă o boală monogenică). O caracteristică importantă a acestor boli este expresivitatea fenotipică variabilă (în funcție de severitatea mutației). Mutația unei gene are, de regulă, un efect calitativ

Tabelul 3. Clasificarea și frecvența anomaliilor cromozomiale.

Tipul anomaliei			Anomalia cromozomială	Incidența*	Total
Anomalii cromozomiale numerice (aneuploidii)	Autozomale		47,+21 Trisomia 21 (s. Down)	1:700	1:700
			47,+18 Trisomia 18 (s. Edwards)	1:5.000	
			47,+13 Trisomia 13 (s. Patau)	1:20.000	
			Alte aneuploidii autozomale	1:34.000	
	Gonozomale	fenotip masculin	47,XXY (s. Klinefelter)	1:1.000	1:360
			47,XYY	1:1.000	n.n. de sex M
			Alte aneuploidii cu X sau Y	1:1.350	
		fenotip feminin	45,X (s. Turner)	1:4.000	1:580
			47,XXX	1:1.000	n.n. de sex F
			Alte aneuploidii cu X	1:2.700	
Anomalii cromozomiale structurale	Rearanjamente echilibrate	• robertsoniene	Translocații	1:1.100	1:375 născuți vii
		• altele	Inversii	1:885	
	Rearanjamente neechilibrate	• robertsoniene	Translocații	1:13.600	
		• altele		1:1.800	
Total anomalii cromozomiale					1:154 născuți vii
* Incidența (preluată parțial din Nelson, ed. 20, 2016) se va interpreta doar ca ordine de mărime, deoarece statisticile sunt foarte variabile la nivel geografic, etnic și social, dar mai ales după calitatea asistenței medicale și a actului medical (diagnosticul prenatal și acuratețea diagnosticului influențează decisiv datele statistice).					

important, deoarece va genera fie un volum modificat de produs (mai mare sau mai mic), fie o modificare a funcției (pierdere sau un câștig de funcție). O mutație monogenică poate fi ereditară (moștenită de la unul dintre părinți) sau poate apărea *de novo*, consecința modificărilor care se pot produce în celulele germinale ale părinților (ovogeneză sau spermatogeneză) sau după fertilizarea ovulului, în stadiile timpurii ale embriogenezei. Cele mai frecvente boli monogenice sunt prezentate în tabelul 1.

2. Bolile poligenice, multifactoriale sunt determinate de *mutația mai multor gene*, situate pe același cromozom sau pe cromozomi diferiți. Fiecare dintre aceste gene are un efect cantitativ, iar rezultatul lor combinat, frecvent asociat și cu acțiunea unor factori de mediu, determină manifestările bolii. Ele pot avea o concentrare familială crescută, dar nu se transmit după modelul mendelian; de aceea, riscul de recurență se calculează pe criterii empirice. Cele mai frecvente boli poligenice-multifactoriale sunt malformațiile congenitale comune și unele boli comune ale copilului și ale adultului (tabelul 2).

3. Bolile cromozomiale apar atunci când este implicat un număr mare de gene prin afectarea unui întreg cromozom sau a unor segmente mari ale unui cromozom. Anomaliile cromozomiale se clasifică în două categorii: numerice sau structurale (tabelul 3). Anomaliile numerice constau în existența unui număr anormal de cromozomi normali. Numărul normal de cromozomi la om este 46. Dintre aceștia, 44 sunt în perechi (22 de perechi cromozomi omologi, numiți autozomi, câte unul provenind de la mamă și unul de la tată). Cea de a 23-a pereche este formată de cromozomii sexuali, numiți gonozomi, care sunt omologi la sexul feminin (XX) și diferiți la sexul masculin (XY). Situația în care există un număr

anormal de cromozomi normali se numește **aneuploidie**. Mecanismul de producere a aneuploidiei este, în cele mai multe cazuri, non-disjunția, adică nesepararea cromozomilor omologi în meioză. Forma de aneuploidie în care se pierde un întreg cromozom sau cea mai mare parte a unui cromozom se numește **monosomie** (de exemplu, sindromul Turner, singura monosomie viabilă, în care există un singur cromozom sexual, X, cel de al doilea cromozom sexual fiind absent). Forma de aneuploidie în care există un cromozom suplimentar se numește **trisomie**. Exemple sunt trisomiile autozomale 21 (sindromul Down), 13 (sindromul Patau) și 18 (sindromul Edwards), și trisomiile gonozomale XXX (sindromul triplo-X), XXY (sindromul Klinefelter) sau XYY. Anomaliile structurale se produc ca urmare a modificărilor unor gene: **pierderi (deleții)**, **duplicări (duplicații)** sau **rearanjamente (translocații sau inversii)**. Cel mai frecvent, translocațiile se produc la nivelul cromozomilor acrocentrici (13,14,15,21,22) prin deleția brațului scurt și realipirea a două brațe lungi de pe cromozomi omologi sau de pe cromozomi diferiți. Acest tip de translocații se numesc robertsoniene și, aparent, în cariotip, vor apărea numai 45 de cromozomi.

4. Bolile genomice sunt un grup de afecțiuni care se produc urmare a alterării genomului: prin pierdere de ADN (deleții), prin câștig de ADN (duplicații), prin inversii (alterarea orientării unei regiuni genomice) sau prin rearanjamente (modificarea locației unei regiuni genomice). Aceste modificări pot avea drept consecințe: boli mendeliene, boli și trăsături complexe cum ar fi cele comportamentale sau pot reprezenta, pur și simplu, modificări polimorfice benigne (fără niciun fel de consecințe). Mecanismele prin care aceste alterări se exprimă fenotipic sunt diverse: dozajul genic, întreruperea genei, fuziuni de gene, efecte de poziție ș.a.