

## URGENȚE NEONATALE

**Prof. Dr. V. Popescu**

*Clinica de Pediatrie, Spitalul Clinic de copii „Dr. Victor Gomoiu“, București*

### REZUMAT

Lucrarea prezintă cele mai frecvente și cunoscute afecțiuni amenințatoare de viață în perioada neonatală, în încercarea de a realiza un ghid pentru recunoașterea inițială, evaluarea și *managementul* acestor afecțiuni în departamentul de terapie intensivă. Este important de a avea un indice crescut de suspiciune când evaluăm nou-născutul, deoarece unele intervenții de urgență pot fi salvatoare de viață.

**Cuvinte cheie:** Urgențe în pediatrie; prima lună de viață ( $\leq 28$  zile)

### ABSTRACT

#### *Newborn emergencies (the first $\leq 28$ days of life)*

The review categorizes the more common life-threatening illnesses by system, in an attempt to provide a guide to the initial recognition, evaluation, and emergency department management. It is important to keep a high index of suspicion when evaluating the neonate because some initial interventions may be life saving.

**Key words:** Newborn emergencies; the first  $\leq 28$  days of life

Evaluarea și *managementul* adecvat al unui nou-născut bolnav, în stare critică, necesită o profundă cunoaștere a modificărilor fiziologice și a situațiilor patologice „amenințatoare de viață“ care pot fi prezente în cursul acestei perioade de viață.

Recunoașterea corectă și terapia promptă a bolilor în perioada neonatală poate fi salvatoare a vieții.

Articolul constituie o abordare sistematică privind recunoașterea, echilibrarea de urgență și *managementul* celor mai comune urgențe neonatale.

### I. URGENȚE NEUROLOGICE

Recunoașterea unei „suferințe“ neurologice în perioada neonatală poate fi dificilă. Simptomele clinice pot fi nespecifice. Anamneza poate evidenția numai „modificări“ în modul de alimentare a copilului sau modificări fruste de comportament. O utilă metodă mnemotehnică cu scopul de a-ți reaminti „largul“ diagnostic diferențial al nou-născutului cu *status mental alterat* – *The MISFITS* – este prezentat în tabelul 1.

Având „în minte“ acest model mnemotehnic precum și un înalt indice de suspiciune, în cursul efectuării anamnezei și examenului fizic, se poate face cu ajutorul acestui ghid – evaluarea și *managementul* urgențelor neurologice în cauză.

#### 1. Convulsiile

Convulsiile ce apar în cursul perioadei neonatale sunt frecvent dificil de recunoscut. Dezvoltarea cortexului cerebral nu este completă și, ca rezultat, activitatea motorie generalizată este mai puțin frecventă. Convulsiile fruste la nou-născutul la termen pot include

**Tabelul 1**  
*Cauzele status-ului mental alterat/modificat la nou-născut: THE MISFITS*

T = <i>Trauma (non-accidental sau accidental)</i> ;
H = <i>Heart disease</i> (boală cardiacă și hipovolemie);
E = <i>Endocrin</i> (ex: hiperplazia adrenală congenitală și tireotxicoza);
M = <i>Metabolic</i> (dezechilibru electrolitic);
I = <i>Inborn errors of metabolism</i> (boli genetice de metabolism);
S = <i>Sepsis</i> (ex: meningită, pneumonie, infecție de tract urinar);
F = <i>Formula mishaps</i> (ex: <i>under- or overdilution</i> );
I = <i>Intestinal catastrophes</i> (ex: volvulus, invaginație și enterocolită necrozantă);
T = <i>Toxins and poisons</i> (toxine și substanțe toxice);
S = <i>Seizures</i> (convulsii).

mișcări anormale ale ochilor (de obicei orizontale, deviație oculară susținută), „plescăit“ al buzelor, mișcări anormale ale limbii, mișcări de pedalare sau apnee (Nordli și colab, 1997; Mizrahi și colab, 1987).

Deși evenimentele hipoxic-ischemice constituie cea mai comună cauză de convulsii neonatale (60%), lista cu alte cauze este foarte mare (Volpe, 1989).

În tabelul 2 sunt prezentate diferitele cauze ale convulsiilor neonatale, în raport cu vârsta la care acestea pot apărea. Deoarece infecțiile intracraniene sunt în cauză în 5-10% din convulsiile neonatale, trebuie efectuată o meticuloasă evaluare a unei septicemii, la toți nou-născuții, în absența unei alte cauze posibile.

Evaluarea inițială trebuie să includă: permeabilitatea căilor aeriene, respirația și circulația (airway, breathing and circulation = ABC) și nivelul sanguin al glucozei.

**Tabelul 2**

*Cauzele convulsiilor la nou-născut (primele  $\geq 28$  zile de viață) (după: Brousseau și colab, 2006)*

<b>În prima zi de viață</b>	
Anoxia/hipoxia	
Medicamente	
Hipoglicemia/hiperglicemia	
Infecții	
Hemoragie intracraniană	
Deficitul de piridoxină	
Traumatisme	
<b>În a doua zi de viață</b>	
Convulsiile neonatale familiale benigne	
Anomaliile congenitale sau tulburările de dezvoltare ale SNC	
Sevrăjul de medicamente	
Hiperfosfatemia	
Hipertensiunea arterială	
Hipocalcemia	
Hipoglicemia	
Hiponatremia/hipernatremia	
Erori congenitale de metabolism	
Septicemia	
Traumatisme	
<b>Între ziua a 4-a și 6 luni de viață</b>	
Convulsiile neonatale benigne idiopatice	
Anomaliile congenitale sau tulburările de dezvoltare ale SNC	
Sevrăjul de medicamente	
Hiperfosfatemia	
Hipertensiunea arterială	
Hipocalcemia	
Hiponatremia/hipernatremia	
Erori congenitale de metabolism	
Infecții	

Corecția hipoglicemiei ( $\leq 40$  mg/dl) trebuie realizată cu soluție de glucoză 10%, 2-4 ml/kg, intravenos (i.v.) (Gunn și colab, 2002). În timp ce se obține abordarea venoasă, se va recolta sânge pentru o serie de teste adiționale ce vor include: electroliții serici, hemograma și hemocultura. Anticonvulsivantul de alegere inițială în convulsiile neonatale este *lorazepamul*, 0,1 mg/kg i.v. (Gunn și colab, 2002). Lorazepamul este considerat superior diazepamului datorită volumului de distribuție mai mic și semi-vieții mai lungi (Maytal și colab, 1991). Dacă criza convulsivă continuă se administrează fenobarbital, anticonvulsivant de a doua alegere, urmat de fenitoină sau fosfenitoină. În tabelul 3 sunt prezentate antiepilepticele utilizate – cu dozele respec-

**Tabelul 3**

*Tratamentul medicamentos al convulsiilor neonatale*

Medicament	Doza
Benzodiazepine	
Lorazepam	• 0,05-0,1 mg/kg i.v.
Diazepam	• 0,2-0,3 mg/kg i.v. sau 0,5 mg/kg rectal
Midazolam	• 0,1 mg/kg i.v. sau 0,2 mg/kg intramuscular
Fenobarbital	• 20 mg/kg i.v. inițial, apoi se repetă 10 mg/kg i.v. la 10 min. (maximum 50-60 mg/kg)
Fenitoină/fosfenitoină	• 15-20 mg/kg i.v.

tive – în starea de rău epileptic la nou-născut (Popescu V, 2003).

O serie de dezechilibre electrolitice ca hipocalcemia și hiponatremia pot determina convulsiile. Hipocalcemia ( $\leq 7$  mg/dl) trebuie, de asemenea, să fie corectată prin administrarea de 100-300 mg/kg i.v., utilizând soluția de calciu gluconic 10%. Hiponatremia ( $\leq 125$  mg/dl) trebuie corectată cu ser fiziologic 3%, 5-10 ml/kg i.v. (Gunn și colab, 2002). După ce criza convulsivă a fost oprită, trebuie efectuate ETF (ecografie transfontanelară) sau CT-scan craniană și se va evalua o stare infecțioasă (sepsis). Se va institui, dacă este vorba de o infecție bacteriană, o terapie cu antibiotice cu spectru larg sau în cazul unei infecții virale o terapie antivirală cu *acyclovir*.

Tratamentul unei septicemii sau meningite trebuie să nu fie întârziat dacă o puncție lombară nu poate fi efectuată în timp util. Toți nou-născuții cu convulsiile trebuie spitalizați pentru observație clinică și completarea evaluării.

## 2. Traumatismul cranian nonaccidental

*Sinonime:* traumatism cranian nonaccidental; *shaken baby syndrome* (SBS); *whiplash shaken baby syndrome* (Cafee, 1974). Acest termen constituie o provocare în raport cu prezența unor semne și simptome. Într-un studiu efectuat de Jenny și colab (1999) s-a constatat că 31% din sugarii cu un „abus“ nerecunoscut au fost evaluați în prealabil de un medic.

Traumatismul cranian nonaccidental este un diagnostic important de luat în considerare la un sugar cu un istoric suspicios sau cu simptome nespecifice, fiindcă morbiditatea pe termen lung în SBS este în jur de 70% și mortalitatea în jur de 30% (Jayawant și colab, 1998; Havilland și colab, 1997). Deși acești sugari pot să nu aibă semne externe de traumatism, prezența unui hematoma al scalpului este asociată cu o creștere a incidenței hemoragiei intracraniene.

Managementul inițial trebuie să includă echilibrarea ABC (*airway, breathing and circulation*) ca și o perfectă examinare obiectivă care include și o încercare de vizualizare a retinei pentru hemoragii. În cursul abordării căii i.v., sângele recoltat poate fi utilizat pentru realizarea hemogramei complete (inclusiv a numărului de trombocite), timpului de protrombină și timpului parțial de tromboplastină. Evaluarea paraclinică, în continuare, include efectuarea glicemiei, a unor hemoculturi, în raport cu tabloul clinic prezentat de pacient. O dată pacientul stabilizat, se va efectua o CT-scan craniană. Acești copii vor fi internați în spital pentru evaluare *medicală, management* și alte *investigații* care sunt necesare. Orice suspiciune de traumatism nonaccidental trebuie să fie raportată departamentului de terapie intensivă.

### 3. Evenimente aparent amenințătoare de viață (*apparent life-threatening event – ALTE*)

Un eveniment aparent amenințător de viață (ALTE) este definit ca un episod „îngrozitor” pentru observator, care se caracterizează prin asocierea de apnee, modificarea culorii tegumentelor, marcată modificare a tonusului muscular, sufocare sau „gâjâit” (modificare a vocii). În unele cazuri observatorul are senzația că sugarul a murit (Little și colab, 1987). Deoarece diagnosticul este subiectiv și dependent de interpretarea celui care a observat manifestarea clinică, evaluarea efectuată în departamentul de terapie intensivă variază în raport cu datele obținute printr-o corectă anamneză și un examen clinic complet. Pe un studiu efectuat de De Piero și colab (2004) se constată că 2,5% din pacienții cu ALTE prezintă teste pozitive pentru diagnostic. În tabelul 4 se prezintă o listă a celor mai comune cauze de ALTE. Cercetarea poate include evaluarea unei septicemii, a electroliților, radiografiei toracice, ECG, a virusului sincițial respirator (VSR) și a secrețiilor nazale pentru pertussis. Spitalizarea pentru observare și monitorizare a pacientului este necesară.

## II. URGENȚE RESPIRATORII: BRONȘIOLITA

Deși detresa respiratorie a nou-născutului este de obicei evidentă din punct de vedere clinic, constatarea cauzei sale poate fi o problemă. Simptomele respiratorii sunt de cele mai multe ori rezultatul unor cauze pulmonare, dar pot fi, de asemenea, consecința unor urgențe cardiace, ale SNC, metabolice, endocrine, gastrointestinale. Anomaliile căilor respiratorii inferioare cum ar fi malformațiile congenitale pulmonare, ce includ hernia diafragmatică, fistula traheoesofagiană, malformația adenomatoasă chistică și emfizemul lobar congenital, ca și leziunile căilor aeriene superioare ca laringo- sau traheomalacia sau hemangiomul căilor aeriene pot fi cauze de detresă respiratorie. Deoarece

**Tabelul 4**

*Diagnosticul diferențial al evenimentelor aparent amenințătoare de viață (ALTE)*

Tulburările acido-bazice
Anemia
Botulismul
Abuzul copilului
Disritmiile
Anomaliile electrolitice
Refluxul gastroesofagian
Hipoglicemia
Convulsiile afebrile/hipotermice
Erorile congenitale de metabolism
Hemoragiile intracraniene
Meningitele și encefalitele
Tusea convulsivă ( <i>pertussis</i> )
Pneumonia
Virusul sincițial respirator
Septicemia

insuficiența respiratorie este cea mai comună cauză de stop cardiac la copii, intervențiile terapeutice, precoce și agresive, pot fi salvatoare de viață.

Bronșiolita este cea mai frecventă cauză de boală respiratorie la copiii sub vârsta de 2 ani (Law și colab, 1993). Virusul sincițial respirator este responsabil în 80% din cazuri, dar și alte cauze virale ce includ adenovirusurile, virusurile gripale și paragripale (Law și colab, 1993) sunt în cauză. Epidemii cu aceste infecții virale apar, de obicei, în lunile de iarnă și primăvară. Simptomele prezentate de copiii afectați includ congestia nazală, tahipneea, *wheezing*-ul, retracția intercostală și apneea. Apneea poate fi un simptom precoce, apărând înainte ca alte simptome respiratorii să se fi dezvoltat.

*Managementul* în secția de terapie intensivă include stabilizarea ABC (The airway, breathing and circulation) și o radiografie toracică (CXR – chest radiography) inițială. Tratamentul farmacologic poate include epinefrină sub formă de nebulizări, sau un beta-agonist. Epinefrina poate fi benefică în ameliorarea inițială a detresei respiratorii, dar nu a demonstrat scurtarea semnificativă a duratei stării de detresă în comparație cu albuterolul (Wainwright și colab, 2003). Există controverse în ceea ce privește utilizarea steroizilor la copiii cu bronșiolită (Brousseau și colab, 2005, 2006).

În orice caz, deși corticosteroizii nu au demonstrat un semnificativ beneficiu în tratamentul bronșiolitei fie medii sau severe (Garrison și colab, 2000), există un subset de pacienți care au răspuns la utilizarea steroizilor. Pacienții cu episoade recurente de *wheezing*, cu un istoric familial important de atopie sau cu o boală severă la prezentarea la spital pot fi candidați pentru terapia cu corticoizi. Mortalitatea sugarilor anterior sănătoși, spitalizați cu bronșiolită acută cu VSR este în general  $\leq 1\%$ ; nou-născuții cu risc crescut (ex: cei cu o boală de bază cum ar fi o boală cardiacă coronariană, o boală cronică pulmonară sau prematuritate) au însă o mortalitate mai crescută (3,5% – Navas și colab, 1992).

Nou-născuții și sugarii mici cu bronșiolită însoțită de detresă respiratorie sau apnee trebuie internați într-o unitate de terapie intensivă pentru a fi monitorizați și tratați corect. De asemenea, trebuie acordată o specială considerație nou-născuților și sugarilor mici ce prezintă stări comorbide asociate (Brousseau și colab, 2005, 2006).

## III. URGENȚE INFECȚIOASE

Ca și în alte urgențe neonatale, prezența semnelor și simptomelor în infecțiile severe poate varia de la „acuze” minore la stare de șoc. Febra ( $\geq 40^\circ\text{C}$ , rectală)

trebuie totdeauna evaluată prompt pentru o septicemie, dar și alte simptome, incluzând hipotermia și iritabilitatea, pot fi luate în considerare.

Un sistem imunitar nedezvoltat și o recentă expunere la bacteriile prezente în canalul pelvi-genital matern pun nou-născutul în condiții de risc crescut pentru dezvoltarea unei boli bacteriene severe. Aceste infecții includ septicemia, meningita, infecțiile cutanate, pneumonia și osteomielite. Un istoric pertinent al desfășurării nașterii trebuie să includă *statusul* streptococic grup B al mamei, prezența unei boli cu transmitere sexuală, ruperea prelungită a membranelor, modul de expulzie și o monitorizare invazivă (ex: monitor la nivelul scalpului) trebuie să crească suspiciunea pentru o boala bacteriană severă.

### 1. Septicemia

O evaluare completă a septicemiei trebuie inițiată la orice nou-născut cu febră sau alte simptome nespecifice care nu au o evidentă explicație. De fapt, constatarea unei posibile surse (incuzând VSR) trebuie să nu limiteze evaluarea.

Orice evaluare a unei septicemii trebuie să includă: hemograma, hemocultura, examenul de urină, urocultura (prin cateterizare sau prin puncție suprapubiană), radiografia pulmonară și puncția lombară pentru analiza LCR. Se recomandă administrarea de antibiotice cu spectru larg (tabelul 5), imediat ce nou-născutul este spitalizat, anterior obținerii rezultatelor examenelor de laborator și a datelor radiologice pulmonare.

### 2. Herpesul neonatal

Herpesul neonatal este un diagnostic neobișnuit, dar cu o incidență în creștere, cu o rată de 2000 de cazuri de infecții neonatale pe an în Statele Unite ale Americii (Enright și colab, 2002). Simptomele pot fi fruste, fără manifestări cutanate, situație care nu trebuie să excludă infecția herpetică deoarece 17-30% din cazuri nu au leziuni cutanate (Kimberlin și colab, 2001). Un înalt index de suspiciune este important deoarece depistarea precoce și terapia cu acyclovir, 20 mg/kg i.v., au demonstrat scăderea mortalității de la 90% la 31% (Kimberlin și colab, 2001). În ciuda acestei ameliorări, morbiditatea pe termen lung rămâne înaltă. Tratamentul trebuie considerat la orice pacient cu febră, iritabilitate, date anormale ale LCR și, în special convulsii. Evaluarea de laborator include:

**Tabelul 5**

*Antibioticele recomandate și dozele utilizate în septicemia neonatală*

Antibiotice	Doze recomandate
Ampicilină	50-100 mg/kg i.v.
Gentamicină	2 mg/kg i.v.
Cefotaxim	50-100 mg/kg i.v.
Acyclovir	20 mg/kg i.v.

analiza LCR (celule, proteine și glucoză); reacția PCR (*polymerase chain reaction*) în LCR; testarea directă a anticorpilor fluorescenți (DFA – *direct fluorescent antibody*) la nivelul leziunilor cutanate; culturi virale din nazofaringe, orofaringe, conjunctivă și leziunile cutanate, LCR, sânge, urină și scaun; neuroimagică prin MRI. O radiografie pulmonară poate demonstra prezența unei pneumonii. Terapia trebuie să includă: îngrijiri suportive, antibiotice cu spectru larg pentru septicemie și administrarea de acyclovir. Nou-născuții sever bolnavi, sau cei cu o mare suspiciune pentru infecția herpetică neonatală, trebuie să fie monitorizați și să primească tratament adecvat (Popescu V, 2006).

### 3. Infecțiile cutanate neonatale

Infecțiile cutanate neonatale necesită o mențiune specială deoarece o evaluare a unei septicemii este justificată. Acoperirea cu antibiotice trebuie să fie largă, incluzând o terapie cu agenți antistafilococici. Nafcilina, 50 mg/kg i.v., poate fi adecvată, dar utilizarea acestui antibiotic trebuie să fie determinată de profilul rezistenței sale în comunitatea respectivă. Omfalita, o infecție ombilicală și periombilicală, este considerată o urgență chirurgicală dacă infecția se extinde la peritoneu și necesită o *stabilizare ABC* (*the airway, breathing and circulation*), reechilibrare hidroelectrolitică, antibiotice pe cale i.v. (ampicilină, gentamicină și *flagyl*) și consult chirurgical de urgență. Orice eritem care este periombilical și se extinde la peretele abdominal este suspectat de omfalită, fără deosebire de prezența sau nu a febrei; în acest caz, nou-născutului i se va efectua o evaluare a infecției cu caracter de septicemie, i se va iniția o terapie cu antibiotice adecvate și se va interna în spital, unde va fi monitorizat până la vindecare.

## IV. URGENȚE GASTROINTESTINALE

Deși gastroenteritele virale pot fi prezente în perioada neonatală și trebuie evaluate cu interes specific pentru *status*-ul de hidratare, pe prim plan trebuie luate în discuție bolile amenințătoare de viață. Simptomele urgențelor gastrointestinale pot fi fruste, incluzând iritabilitatea sau intoleranța la alimentație sau pot fi mult mai evidente cu vărsături (bilioase sau non-bilioase), meteorism abdominal și stare de șoc.

### 1. Malrotația cu volvulus al intestinului subțire

Orice istoric de vărsături bilioase trebuie să pună în discuție un volvulus al intestinului subțire până ce se demonstrează o altă entitate. Malrotația apare la 1/5000 nou-născuți vii și 80% din cazuri se prezintă cu volvulus în prima lună de viață (Irish și colab, 1998). Evaluarea inițială trebuie să includă stabilizarea

ABC (*airway, breathing and circulation*), reechilibrarea hidroelectrolitică, plasarea unui tub nazostriic și radiografia abdominală. Cea mai comună imagine radiografică în cazul mal rotației cu volvulus este modelul de „bulă de aer“ (Berdon și colab, 1970). În prezența unei obstrucții duodenale severe semnul „dublei bule“ (imagine de „dublu stomac“) este prezent. Tranzitul gastrointestinal este investigația de alegere pentru stabilirea diagnosticului definitiv. Consultația chirurgicală de urgență este imperativă.

## 2. Apendicita acută

Rară (0,3% din cazurile de apendicite la copil), apendicita nou-născutului se manifestă printr-un tablou de gastro-enterită febrilă care evoluează spre constituirea unei „mase“ în fosa iliacă dreaptă. Diagnosticul nu este, în mod obișnuit, efectuat înainte de acest stadiu – constituirea unei „mase“ – și acești pacienți pot fi prezentați chirurgului pediatru la câteva săptămâni după debutul afecțiunii; la intervenția chirurgicală, apendicele este uneori necrozat, absent sau cicatrizat, separat de cec (N – Srouji M și Buck BE, 1978).

Apendicita herniară (inghinală) se observă mai ales la prematur; este vorba de o ischemie a apendicelui a cărui bază este strangulată la nivelul inelului inghinal. Tabloul clinic este acela al unei strangulări herniare cu ocluzie; de asemenea, apendicita evoluează total în afara cavității abdominale, apendicele rămânând suplu, cu un tranzit intestinal păstrat. Se realizează tabloul unei „tumefacții scrotale inflamatorii“, situație în care diagnosticul de apendicită trebuie să fie sistematic evocat la prematur (N – Srouji M și Buck BE, 1978).

Perforația apendiculară cu peritonită generalizată este rară la nou-născut și este, de obicei, o descoperire în cursul intervenției chirurgicale; ea poate fi revelatoare a unei maladii Hirschsprung, în formă colică întinsă (Martin și colab, 1967) sau poate fi rezultatul unei forme localizate de enteropatie vasculară (enterocolită ulcero-necrotică) (în acest ultim caz există și alte zone de ischemie la nivelul intestinului subțire terminal) (Nihoul C și colab, 1986).

## 3. Stenoza hipertrofică de pilor (SHP)

### Date generale

Stenoza hipertrofică de pilor (SHP) este o afecțiune relativ rară, care apare între a 3-a săptămână de viață și 3 luni [se citează cazuri cu debut mai precoce, în ziua a 10-a de viață sau mai tardivă – până la vârsta de 4 luni (Nihoul – Fékété C, Pelerin D, 1986)].

SHP se caracterizează:

- *anatomic*: printr-o hipertrofie musculară (un miom dezvoltat pe fibrele musculare circulare ale pilorului care sunt dependente de musculoasa gastrică);

- *clinic*: printr-un sindrom de obstacol mecanic (vărsături, semne de stază) și prin denutriție;
- *radiologic*: printr-un tablou caracteristic (a se vedea în continuare).

În majoritatea cazurilor SHP are o evoluție lentă; totuși, în unele cazuri, ea constituie o urgență. Aceasta se întâlnește:

- atunci când pacientul este adus la medic prea târziu, după mai multe săptămâni de la debutul bolii;
- în SHP – în formele cu stenoză accentuată –, situație în care evoluția este rapidă și gravă, dacă nu se intervine de urgență;
- în cazurile când pacientul este adus la spital în stare de comă pilorică (Rusescu A, Popescu V, 1957).

În aceste cazuri, medicul pediatru trebuie să stabilească un diagnostic corect și de urgență, bazându-se pe:

- o anamneză minuțioasă și corect interpretată;
- un examen clinic complet;
- un examen radiologic de urgență (eventual ecografic) care precizează diagnosticul;
- consult de urgență cu un chirurg pediatru, care va interveni imediat, după o prealabilă reechilibrare hidroelectrolitică și remontare a stării generale.

### Fiziopatologie

SHP este o „strâmtorare“ a canalului piloric determinată de hipertrofia musculaturii. Cauza acestei entități rămâne neclară, dar unii autori consideră că SHP este determinată de *Helicobacter pylori*, bacterie asociată cu boala ulceroasă. Această teorie se bazează pe evidența sa nespecifică, cum ar fi distribuția temporală, sezonieră și recurența sa în interiorul aceleiași familii, asociate cu manifestările histopatologice (infiltrație leucocitară) și creșterea incidenței observate în asociere cu alimentația cu biberonul (Paulozzi, 2000).

### Etiologie

SHP apare la 1 din 250 nașteri și este predominantă la sexul masculin (raportul sex masculin/sex feminin este de 4:1). Afecțiunea are, de asemenea, o frecvență rasială variabilă; este mai comună la albi decât la Americanii Africani și este rară la Asiatici. Băieții – primii născuți – au fost considerați a fi afectați mai frecvent, dar este în prezent cunoscut că ordinea nașterii nu constituie un factor. Un copil al unui părinte afectat are o creștere a șansei la SHP, cu riscul crescut dacă mama a fost afectată (Spicer, 1982).

### Tablou clinic

Simptomele SHP apar, în mod obișnuit, în cursul săptămânilor a III-a–a-V-a de viață. Simptomele inițiale sunt mai degrabă benigne, traducându-se prin vărsături ocazionale la finele alimentației sau curând după aceea. În această perioadă SHP este frecvent

confundată cu o infecție virală, un reflux gastro-esofagian (RGE) sau cu o intoleranță la lapte. Vărsăturile sunt non-bilioase deoarece stenoza este situată proximal de duoden. Cu progresia bolii, incidența vărsăturilor crește, urmare a fiecărei mese și vărsăturile devin bruște, violente, explozive, cu aspect în jet sau în „geiser“. Vărsăturile sunt constituite din lapte lichid sau coaguli de lapte amestecați cu saliva înghițită și cu mucus și foarte rar cu striuri sanguinolente.

Pe măsură ce boala înaintează, vărsăturile sunt mai rare și mai abundente, vărsătura fiind mai abundentă decât laptele ingerat. Comparația greutății la naștere cu greutatea curentă a pacientului este elementul cheie în evaluarea nou-născutului cu vărsături. După prima săptămână, nou-născutul sănătos trebuie să câștige în greutate aproximativ 20-30 g pe zi. Nou-născutul sănătos cu regurgitații va continua să crească în greutate. Nou-născutul cu SHP va continua să fie flămând dar, deoarece vărsăturile sunt repetate, el va scădea în greutate. Ca rezultat al deshidratării și scăderii aportului alimentar – urmare a vărsăturilor – nou-născutul cu SHP va fi constipat.

La examenul clinic, nou-născutul cu SHP poate apărea ca normal, dar „înfometat“, sau poate prezenta semne de deshidratare. Deshidratarea poate conduce la apariția icterului (McCullough și colab, 2006). Prin succiunea copilului se poate evidenția dimineța pe nemâncate, *clapotajul gastric* sau zgomotul de val, simptom care traduce existența unei staze gastrice. Examenul efectuat după ingerarea unui biberon cu apă zaharată pune în evidență o boltire timpanică, traducând distensia stomacului prin aerul ingerat. Spontan sau după câteva loviri cu degetul pe peretele abdominal, apar *unde peristaltice* evidente, care progresează de la stânga spre dreapta și de sus în jos (ele iau naștere sub rebordul costal stâng și se îndreaptă spre ombilic, pentru a dispărea în regiunea subhepatică). Palparea evidențiază în unele cazuri o *tumoră pilorică (oliva pilorică)*, sub forma unei mase dure, rotunde, ovoide sau cilindrice, de dimensiunea unei alune sau unei nuci, care rulează sub deget. Decomprimarea stomacului cu un tub nazogastric și folosirea unui lubrefiant pe vârful degetelor poate ameliora abilitatea de palpăre a „olivei“ pilorice.

Abilitatea clinicienilor de a palpa *oliva pilorică* a diminuat în cursul anilor, probabil în urma utilizării ecografiei în confirmarea diagnosticului de SHP.

#### Teste de laborator

Vărsăturile prelungite în SHP determină o mare pierdere de secreții gastrice bogate în ioni de  $H^+$  și  $Cl^-$ . Ca rezultat al deshidratării, rinichii încearcă să păstreze ionii de  $Na^+$  în schimbul ionilor de  $K^+$ . Rezultatul este o pierdere a ionilor de  $H^+$  și  $K^+$ . Ca

urmare, nou-născutul cu SHP va prezenta inițial hipokalemie, hipocloremie, alcaloză metabolică (Smith și colab, 1999). Dacă nou-născutul rămâne deshidratat pentru o perioadă lungă, alcaloza se poate eventual transforma în acidoză.

#### Studii imagistice

Dacă *oliva pilorică* nu este palpabilă în cadranul mediu sau superior drept al pacientului cu tablou clinic sugestiv de SHP sunt justificate alte investigații în continuare. Ecografia relevă „îngroșarea“ peretelui canalului piloric (normal  $\leq 2$  mm, iar în SHP  $\leq 4$  mm) și alungirea canalului piloric (normal  $\leq 10$  mm, iar în SHP  $\geq 14-16$  mm), facilitează diagnosticul de SHP. Ecografia s-a demonstrat că are o sensibilitate și specificitate de 100% (Hernanz-Schulman și colab, 1994; Nelson D și colab, 1994). Un rezultat fals negativ poate apare dacă ecografia este efectuată prin partea distală a stomacului sau antrului și nu prin canalul piloric. Rezultate fals-pozitive rezultă dacă este prezent spasm piloric și nu o stenoză pilorică.

Dacă ecografia nu evidențiază SHP și diagnosticul acestei entități rămâne în discuție, următorul examen de alegere este examenul radiologic al tractului gastrointestinal superior cu bariu. Examenul radiologic evidențiază: semne indirecte (funcționale) și semne directe (anatomice).

Ca *semne indirecte* se notează:

- sindromul de luptă al musculaturii gastrice împotriva obstacolului, cu alternanțe de crize de efort (hiperkinezie bruscă, intensă și violentă) cu perioade de epuizare (în care stomacul se află într-o stare de inerție absolută cu peretele relaxat, nedeformat). Concomitent cu evoluția, crizele de efort devin mai puțin intense și extrem de rare, ajungându-se la stare de *asistolie gastrică*, în care musculatura gastrică nu mai poate reacționa.

Se notează modificări ale formei stomacului și pilorului, cea mai caracteristică este și dilatația prepilorică cu constituirea „aspectului de chiuvetă“ al stomacului.

Semne directe (anatomice) sunt:

- semnul canalului piloric îngustat continuu, cu aspect filiform, rigid, alungit, detașat net atât de antrul prepiloric cât și de duoden;
- limitarea bruscă a umbrei substanței de contrast înaintea canalului piloric;
- lipsa mișcărilor peristaltice la nivelul canalului piloric;
- lipsa distensiei bulbului duodenal.

Poziția de examinare din profil a stomacului, evidențiază canalul piloric – care în mod normal este foarte mic și nu se vede – iar în stenoza pilorică este alungit ( $> 14-16$  mm).

Ca și în cazul examinării ecografice, rezultate fals- pozitive pot apare datorită spasmului piloric, care, de asemenea, prezintă semnul de canal piloric alungit și filiform. Endoscopia poate, de asemenea, fi utilizată în diagnosticul SHP, dar nu este utilizată în mod obișnuit (De Baker și colab, 1994).

#### Diagnostic diferențial

Diagnosticul diferențial al vărsăturilor în perioada neonatală include volvulusul cu sau fără malrotația intestinului, afecțiune amenințătoare de viață.

Nou-născuții cu volvulus se deteriorează rapid și vărsăturile sunt bilioase, eventual asociate cu semne de sepsis și necroză intestinală.

*Herniile strangulate* pot prezenta, de asemenea, similarități cu invaginația intestinală (deși mai puțin comune în perioada neonatală).

*Gastroenteritele virale* pot apare la nou-născut, dar se recomandă precauție când se efectuează acest diagnostic la copii sub vârsta de 6 săptămâni. O diaree semnificativă și prezența contactului infecțios sunt obligatorii pentru a lua în discuție o gastroenterită virală.

*Refluxul gastroesofagian* (RGE) este mult mai frecvent decât stenoza pilorică și vărsăturile în perioada neonatală sunt frecvent atribuite RGE când sunt puse în discuție o serie de alte diagnostice. Vărsăturile cauzate de RGE apar uzual în cursul alimentației sau imediat după. Volumul vărsăturilor este mai mic și nou-născutul continuă să crească în greutate.

*Infecțiile*, în special *infecțiile tractului urinar*, pot prezenta, de asemenea, vărsături ca o acuză importantă; examenul sumar de urină și urocultura sunt necesare pentru diagnostic.

*Hiperplazia congenitală a corticosuprarenalei* (CAD = *congenital adrenal hyperplasia*), rezultat al deficienței 21-hydroxylazei se poate asocia, de asemenea, cu vărsături, în cadrul unui tablou clinicoparaclic cu stare de șoc, anomalii genitale (pseudoher-

mafroditism evident la sexul feminin), hiponatremie, hiperkalemie, hipoglicemie, hipotensiune arterială.

*Stenoza pilorică congenitală fără hipertrofie musculară* (*tip Landerer-Maier*) se traduce prin hiperplazia mucoasei canalului piloric și este întâlnită excepțional.

*Spasmul piloric* se diferențiază net prin caracterul său benign, fiind o disfuncție funcțională (tabelul 6).

#### Management

Orice copil cu SHP, o dată diagnosticat, va fi internat în spital. Frecvent acești copii sunt deshidratați și, de aceea, hidratarea și corectarea anomaliilor electrolitice trebuie imediat efectuată în departamentul de terapie intensivă.

Tratamentul chirurgical se impune după reechilibrarea pacientului; se efectuează operația Fredet-Ramstedt – pilorotomie extramucoasă, care implică incizia și separarea fibrelor musculare hipertrofice de canalul piloric.

În Japonia, atropina pe cale intravenoasă, a fost utilizată pentru diminuarea spasmului piloric, ca o alternativă la terapia chirurgicală. Atropina este administrată pe cale orală timp de mai multe săptămâni (până la vârsta copilului de 3 luni) când copilul a depășit perioada critică a SHP. Chirurgia a fost evitată – în acest mod – în multe cazuri (Yamamoto și colab, 1998); cu toate acestea intervenția chirurgicală rămâne tratamentul standard.

#### 4. Enterocolita necrozantă (ECN)

Prezența de sânge în scaun, vărsături și/sau reziduri abundente, asociate cu semne infecțioase, uneori severe și cu simptome ce sugerează o tulburare hemodinamică orientează spre o enterocolită necrozantă (Mizrahi A și colab, 1965), mai ales la prematurii și nou-născuții în stare de hipoxie, cu sindrom de detresă respiratorie sau în context epidemic particular (Perelman R și colab, 1988).

**Tabelul 6**

*Diagnosticul diferențial al stenozei hipertrofice de pilor cu spasmul piloric*

Spasmul piloric (pilorospasmul)	Stenoza hipertrofică de pilor
Vărsături de la naștere	Vărsături – cel mai frecvent după un interval liber (de 2-3 săptămâni de la naștere)
Vărsături frecvente	Vărsături mai rare
Cantitatea de lapte vărsată mai mică decât cantitatea suptă	Cantitatea de lapte vărsată deseori mai mare decât cantitatea suptă
Constipație, uneori și diaree	Aproape totdeauna constipație
Numărul micțiunilor redus (aproximativ 10)	Numărul micțiunilor mult scăzut (aproximativ 6)
Tegumentele nu sunt palide	Paloare severă, tegumentele zbâncite, fruntea încrețită
Peristaltismul stomacului se observă rar	Peristaltismul stomacului se observă frecvent (unde peristaltice evidente ce progresează de la stânga spre dreapta și de sus în jos)
Copil agitat	Copil mai liniștit
Greutate staționară sau scade moderat	Scădere marcată în greutate
Greutatea la internare mai mare decât la naștere	Greutatea la internare mai mică decât la naștere
Alternanță de faze de deschidere și de închidere a pilorului (sindromul totul sau nimic- Barret)	Sindromul de luptă (alternanța perioadelor de lupta cu perioade de atonie)

În forma neonatală a ECN, prematuritatea rămâne cel mai important factor de risc, întrucât o serie de factori determinanți ai bolii (ischemia intestinală, infecția intestinală, alimentația enterală) se întâlnesc cu o frecvență mai mare la acești copii (Popescu V, 1993, 1999).

Simptomele includ: dificultăți în alimentație, iritabilitate, distensie abdominală și hematochezic. Evaluarea de laborator trebuie să includă: hemogramă, hemocultură, electroliți serici.

Examenul radiologic abdominal evidențiază semne de ileus, semne de pneumatoză chistică intestinală, mai rar în trunchiul port sau chiar în ficat.

În evoluție se instalează, în unele cazuri, un tablou de septicemie, cu stare de șoc și CID (coagulare intravasculară diseminată) și semne de peritonită, cu tablou radiologic de revărsat peritoneal sau gazos (pneumoperitoneu), ce traduce o perforație intestinală.

Tratamentul include: stabilizarea ABC, reechilibrare hidroelectrolitică, resuscitare cardiopulmonară, administrarea de antibiotice. Tratamentul chirurgical este indicat în prezența pneumoperitoneului, paracentezei abdominale pozitive, semnelor clinico-radiologice de peritonită, unei „tumori” inflamatorii fixe abdominale (ce traduce necroză intestinală), persistenței unei anse intestinale dilatate pe radiografia seriate (ce indică necroză intestinală).

### 5. Megacolonul toxic (*boala Hirschsprung*)

Boala Hirschsprung este prezentă la 1 din 5000 de nou-născuți vii, cu un raport sex masculin/sex feminin de 4:1 (Swenson, 2002). Afecțiunea este rezultatul insuficienței celulelor crestei neurale de a migra în colon, având ca rezultat o zonă aganglionară intestinală. Diagnosticul trebuie luat în discuție în prezența constipației sau insuficienței de eliminare a meconiului în primele 24 de ore de viață.

Enterocolita (*megacolonul toxic*) poate apare la acești pacienți, având similitudini cu enterocolita necrozantă.

Maladia Hirschsprung colonică totală este rară (Nihoul – Fékété și colab, 1986). Aganglionoză întinsă la tot colonul și la partea terminală a intestinului subțire realizează un tablou de ocluzie neonatală, uneori cu debut mai tardiv, în perioada de sugar și de intensitate variabilă, fără distensie colonică.

Diagnosticul este completat prin examenul radiologic (radiografie simplă, clismă baritată – totdeauna la distanță de episodul ocluziv inițial –), proba sondei, absența reflexului recto-anal inhibitor prin manometrie rectală, studiul histoenzimologic al activității colinesterazice la nivelul unui fragment de mucoasă rectală, prelevat prin aspirație cu seringă. Imaginile radiologice obținute la nou-născut constau din prezența unui segment distal (rectal sau rectosigmoidian) puțin mai

strâmt, cu absența activității peristaltice, dilatație segmentară în „amonte”, mai mult sau mai puțin netă.

Biopsia chirurgicală a peretelui rectal este rezervată cazurilor în care manometria, histoenzimologia și clisma baritată nu sunt concordante nici între ele, nici cu tabloul clinic.

Managementul include stabilizarea ABC (*airway, breathing and circulation*), consult chirurgical și monitorizare într-o secție de terapie intensivă.

### 6. Imperforația anală

O obstrucție ce survine la 24-36 de ore după naștere, însoțită de balonarea abdomenului și absența eliminării meconiului poate fi datorată unei imperforații anale.

Examenul anusului, tușeul rectal, examenul radiologic (fără substanță de contrast) efectuat cu capul în jos pot să faciliteze diagnosticul. Aproape totdeauna imperforația anală este decelată prin examenul sistematic al anusului. Dacă diagnosticul nu se face, semnele de ocluzie apar rapid (copilul nu elimină meconiul). Se va verifica dacă eliminarea meconiului nu se face printr-o fistulă (vaginală sau urinară). Tratamentul chirurgical se impune cu cea mai mare urgență.

### 7. Ileusul meconial

Ileusul meconial survine la nou-născutul cu fibroză chistică de pancreas. Semnele clasice de obstrucție intestinală (vărsături, balonare abdominală și întârziere în evacuarea meconiului) devin evidente în cursul primelor 48 de ore de viață.

Radiografia abdominală evidențiază o imagine în „bule de săpun”, rezultat al amestecului de aer cu materialul vâscos.

În *amonte*, ileonul poate fi foarte dilatat, dar nivelurile hidro-aerice sunt rare, în raport cu importanta deshidratare a conținutului intestinal. Meconiul anormal este atribuit absenței enzimelor pancreatice.

Complicațiile ileusului meconial cum ar fi peritonita (uneori calcificată), volvulusul, chisturile enterice și atrezia ileală sunt frecvente.

În formele necomplicate de ileus meconial, clismele înalte cu soluții hipertone permit evitarea intervenției chirurgicale în 60% din cazuri (Silverman și colab, 1982).

Administrarea de acetilcisteină 10% (5 ml la 6 ore interval) este recomandată. Se impune o strictă supraveghere a echilibrului hidroelectrolitic, deoarece clismele cu soluții hipertone pot determina o trecere bruscă a apei în lumenul intestinal și consecutiv o deshidratare severă.

Apariția de complicații (a se vedea mai sus) trebuie supravegheată cu grijă și tratamentul chirurgical instituit în timp util.



## V. URGENȚE HEPATICE

### 1. Hiperbilirubinemia

Hiperbilirubinemia neonatală (icterul) este o manifestare comună la nou-născut, care deși, de obicei, este benignă, poate constitui o problemă serioasă de diagnostic etiologic.

Problema de bază care se pune în discuție este legată de data de debut a icterului, de simptomele clinice asociate și, cel mai important, dacă hiperbilirubinemia este primar neconjugată (indirectă) sau este conjugată (directă). Ca urmare, evaluarea inițială trebuie să includă: bilirubinemia totală și directă, nivelul hematocritului și testul Coombs.

Cauzele hiperbilirubinemiei neconjugate sunt de obicei fiziologice sau legate de alimentația la sân, dar pot să includă: incompatibilitățile în sistemul ABO, Rh sau alte grupe sanguine minore; sferocitoza; deficiența de glucozo-6-fosfat dehidrogenază; septicemia; colemlia familială Gilbert; boala Crigler-Najjar.

Criteriile curente de management ale hiperbilirubinemiei neonatale sunt subliniate în tabelele 7 și 8.

Figura 1 prezintă algoritmul icterelor cu hiperbilirubinemia neconjugată la nou-născut (Popescu, 2003).

Algoritmul diagnostic în icterele nou-născutului cu hiperbilirubinemia neconjugată se face pe baza anamnezei, a examenului clinic și a examenelor paraclinice.

#### Anamneza

Se va stabili momentul apariției icterului raportat la data nașterii. Icterele hemolitice/ictero-anemiile

hemolitice prin izoimunizare apar precoce (în prima zi de viață).

Icterul fiziologic apare după un interval liber de 48 de ore de la naștere. În cazul când icterul debutează după 2-3 zile de la naștere nu mai există risc de icter nuclear. Persistența icterului după 7 (10) zile la nou-născutul la termen și după 14 (21) zile la nou-născutul prematur pune în discuție un icter prelungit sau icter persistent.

#### Examenul clinic

Examenul obiectiv este esențial, dar adesea insuficient, deoarece nu permite aprecierea intensității icterului în perioada inițială, aceasta fiind, de obicei, subestimată în caz de hemoliză brutală. Icterul poate fi evidențiat la nivelul conjunctivelor, mucoasei palatului dur și sublingual, înainte de a fi vizibil la nivelul tegumentelor, în special la negri sau la pacienții mai pigmentați. Icterul care apare precoce, în primele 24-36 de ore sau este prezent de la naștere, are toate probabilitățile de a fi un icter patologic, cu evoluție severă.

În acest caz este important să se cerceteze:

- prezența de semne de hemoliză patologică: paloare, edeme generalizate, revărsate seroase/ascită (anasarcă fetoplacentară), hepato-splenomegalie (și prin hematopoieza extramedulară), hemoglobinurie (urina roșie-cireșie);
- semne de infecție, eventual răsunet neurologic (hipotonie, dar mai ales excitație/hipertonie);
- culoarea scaunelor și a urinei.

**Tabelul 7**  
Managementul hiperbilirubinemiei la nou-născut

Categoría de risc	Bilirubina serică totală (mg/dl)				
	Perioada postnatală (24-96 h)				
	24h Ziua 1	36h Ziua 1,5	48h Ziua 2-a	72h Ziua 3-a	96h Ziua 4-a
Risc înalt (Vârsta gestațională: 35-37 săpt. + factori de risc)	8	9	11	13	14
Risc mediu ( $\geq 38$ vârsta gestațională + factori de risc sau 35-37 săptămâni VG)	10	12	13	15	17

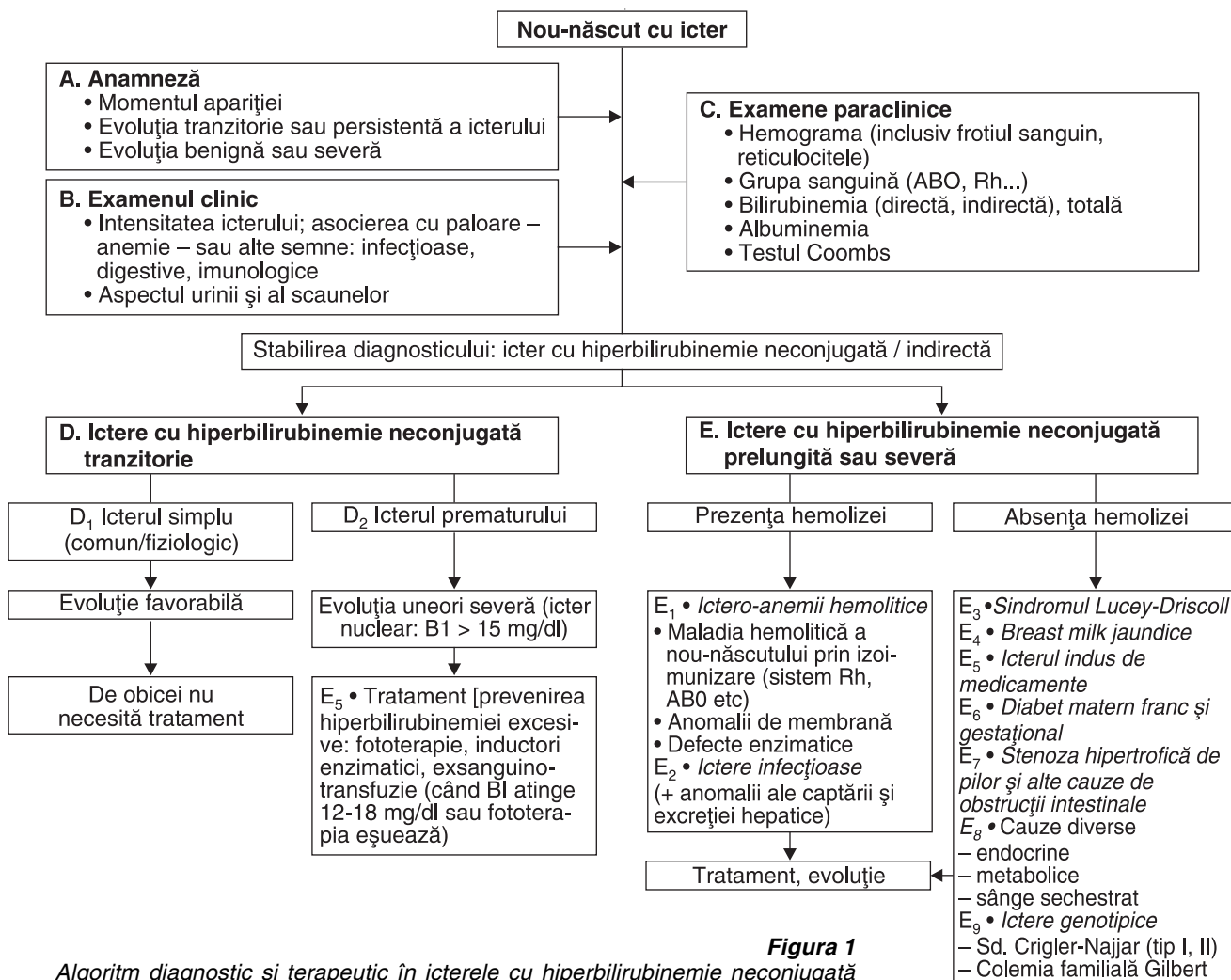
Fototerapie la NN  $\geq 35$  săpt. VG  
Valoarea bilirubinei totale este utilizată  
Factorii de risc includ: boala hemolitică prin izoimunizare, asfloxia, deficiența de G<sub>6</sub>PD, sepsis, acidoză, letargie, temperatură instabilă, sau albumină < 3 g/dl  
Ghidul este utilizat pentru fototerapie, care este indicată când valorile bilirubinei totale serice depășesc valorile din tabelul 8.

Date din: ghidul practicat în clinică, recomandat de Academia Americană de Pediatrie (Subcomitetul pentru studiul hiperbilirubinemiei. Management of hyperbilirubinemia in the newborn infant 35 or more weeks of gestation). Pediatrics, 2004, 144, 297-307.

**Tabelul 8**  
Recomandările Academiei Americane de Pediatrie pentru fototerapie și exsanguinotransfuzie la nou-născutul la termen, sănătos,  $\geq 28$  săptămâni\*

Vârsta (h)	Fototerapie(g/dl)	Exsanguinotransfuzie (g/dl)
24	12	19
48	15	22
72	18	24
$\geq 96$	20	25

\* Date din: Colletti JE, Homme JL, Woodridge DP – Unsuspected neonatal Killers in emergency medicine. Emerg Clin North Am, 2004, 22, 929-960.



**Figura 1**

*Algoritm diagnostic și terapeutic în icterele cu hiperbilirubinemie neconjugată*

### Examele paraclinice

Sunt necesare pentru evaluarea corectă a icterului: grup sanguin ABO și Rh la mamă și copil; test Coombs direct; bilirubinemie totală, fracționată (bilirubina indirectă, bilirubina directă); rata creșterii și vârful bilirubinei serice (mai mare sau mai mic de 12 mg/dl la nou-născutul la termen și 15 mg/dl la prematur) și vârsta la care s-a înregistrat; albuminemia, eventual indexul de saturare/legare cu bilirubină (fracțiunea liberă a bilirubinei).

Din coroborarea datelor anamnestice, examenului clinic și examenelor paraclinice într-o primă etapă se va stabili diagnosticul de icter cu bilirubina neconjugată/indirectă (BI).

În cadrul general de ictere cu bilirubină neconjugată, în a doua etapă, în raport cu durata/severitatea se descriu:

- hiperbilirubinemii neconjugate tranzitorii neonatale
- hiperbilirubinemii neconjugate severe sau prelungite.

În cadrul hiperbilirubinemiilor neconjugate tranzitorii neonatale se descriu: icterul simplu/comun/fiziologic și icterul prematurului.

În cadrul hiperbilirubinemiilor neconjugate severe sau prelungite se descriu (Popescu V, 2003):

- icterele hemolitice prin disturgerea exagerată de eritrocite (maladia hemolitică a nou-născutului prin izoimunizare în sistemul Rh, sistemul ABO și mai rar, în sistemele Duffy, Kell, Lewis, MNS, S, Kidd ș.a.; sferocitoza ereditară, ovalocitoza, picnocitoza; deficitul de G<sub>6</sub>PD, piruvat kinază, hexozokinază);
- icterele infecțioase (infecții bacteriene, infecții virale și parazitare – sindromul TORCH);
- hiperbilirubinemia familială neonatală tranzitorie (sindromul Lucey-Driscoll);
- icterul prin inhibitori prezenți în laptele matern (breast milk jaundice);
- icterul indus de medicamente (vitamină K<sub>3</sub>, novobiocină, cafeină, diazepam, sulfizoxazol, furosemid, digoxin, sulfadiazină, hidrocortizon ...);
- diabetul matern franc și diabetul matern gestațional;
- stenoza hipertrofică de pilor și alte cauze de obstrucție intestinală;
- cauze endocrine (hipotiroidismul congenital, hipopituitarismul);

- *prin sângele sechestrat* – hemoragii în spații închise – (hematomul subdural, cefalhematomul, echimozele, hemangioamele);
- *anomalii genetice*: sindromul Crigler-Najjar (tipul I și II Arias), colemia familială Gilbert (sindromul Gilbert-Meulengracht).

Hiperbilirubinemia conjugată este determinată în perioada neonatală în principal de atrezia biliară, hepatita colestatică neonatală și deficiența de alfa-1 antitripsină (Popescu V și colab, 1999).

## VI. URGENȚE METABOLICE: BOLI GENETICE DE METABOLISM (INBORN ERRORS OF METABOLISM)

*Inborn errors of metabolism* (IEM) sunt entități rare, dar constituie o sursă de „anxietate” în stabilirea diagnosticului. Este important ca pediatrul să aibă o mare suspiciune deoarece simptomele acestor afecțiuni pot fi fruste, iar întârzierea diagnosticului se poate finaliza cu evoluție și prognostic nefavorabile.

În tabelul 9 sunt prezentate simptomele fruste și evidente ce pot sugera o IEM.

Managementul inițial în departamentul de terapie intensivă trebuie să includă stabilirea ABC (*airway, breathing and circulation*) și efectuarea glicemiei. Evaluarea de laborator trebuie să includă: electroliții serici, nivelul pH, lactatul, amoniacul, hemograma, testele funcționale hepatice și examenul urinei pentru substanțele reducătoare și corpi cetonici. Prezența corpurilor cetonice în urina nou-născutului este utilă în diagnosticul diferențial al diverselor anomalii metabolice.

Figura 2 prezintă calea diagnosticului în condițiile unei hiperamoniemii.

Corecția electroliților (în mod specific, administrarea de glucoză pe cale parenterală pentru a preveni catabolismul), reechilibrarea hidrică, internarea în spital

**Tabelul 9**

*Semne și simptome prezente în „erorile congenitale de metabolism”*

### Semne și simptome fruste

Tonus anormal  
Iritabilitate  
Refuzul alimentației sau dificultăți în alimentare  
Creșterea în greutate afectată  
Somnolență  
Tahicardie  
Vărsături

### Semne și simptome evidente

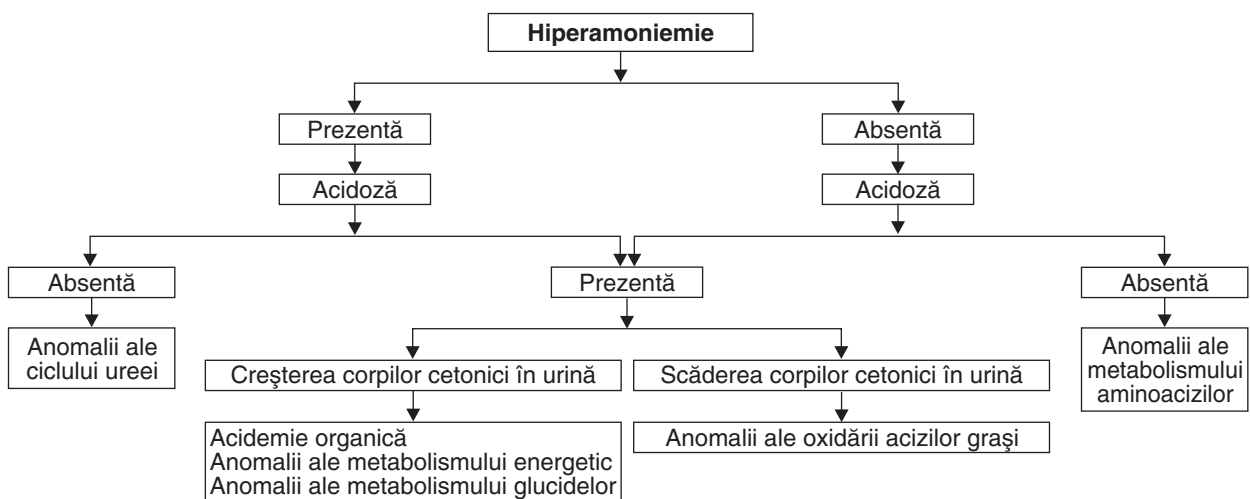
Acidoză  
Termoreglare perturbată  
Apnee  
Aritmie  
Cardiomiopatie  
Deshidratare  
Letargie sau comă  
Hipoglicemie persistentă  
Hipotensiune arterială  
Convulsii  
Moarte neexplicată survenită brusc

pentru continuarea evaluării, întreruperea alimentației și consultul cu un pediatru genetician sunt trepte importante în *managementul* inițial al IEM.

## VII. URGENȚE ENDOCRINE

### 1. Hiperplazia congenitală a corticosuprarenalei (CAH)

Cea mai comună cauză de hiperplazie congenitală a corticosuprarenalei (*congenital adrenal hiperplasia* – CAH) este rezultatul unei deficiențe a 21-hidroxi-lazei (Kabbani, 2001; Anca Grigorescu-Sido, 2003). Nu există teste *screening* de rutină pentru toate cele 3 forme clinice: *forma simplă virilizantă*; *forma cu pierdere de sare* – descrisă de Debré și Fibiger la nou-născut și sugar – asociată cu hiperplazia cerebriiformă a corticosuprarenalei și cu masculinizarea organelor genitale externe la fetițe; *forma cu debut tardiv*. Explorările



diagnostice în CAH cuprind: examinări hormonale; examinări biochimice, radiologice, ultrasonografice (ce vizează organele genitale interne la fetițe și testiculul la băieți); examinări citogenetice (rezervate îndeosebi pentru fetițele cu ambivalență a organelor genitale externe; examinări molecular-genetice (izolarea ADN-ului leucocitar; reacția PCR; reacția de secvențiere a fragmentelor amplificate pentru decelarea mutațiilor punctiforme; detectarea și cuantificarea delețiilor).

Deoarece nou-născuții de sex masculin pot să nu prezinte anomalii genitale vizibile, aceștia se pot prezenta la departamentul de terapie intensivă în stare de șoc în primele 2 săptămâni de viață cu un diagnostic nerecunoscut de CAD. O evaluare inițială a acestor cazuri necesită cercetarea hiponatremiei, hiperkalemiei și hipotensiunii arteriale, ce nu răspund la terapia hidro-electrolitică sau cu medicație inotropă; în acest context acești copii trebuie considerați prompt ca având CAH.

Hipoglicemia este, de asemenea, o manifestare comună. Managementul în CAD trebuie astfel să fie diferit de cel clasic – stabilizarea ABC (*airway, breathing and circulation*).

Tratamentul pacienților cu deficit de 21-hidroxilază include tratamentul hormonal, de corecție chirurgicală și tratamentul psihologic; în episoadele de decompensare metabolică din forma cu pierdere de sare, se adaugă terapia de reechilibrare metabolică (hidro-electrolitică și acido-bazică).

Tratamentul hormonal vizează substituția gluco-și mineralocorticoidă.

Terapia cu glucocorticoizi, în posologia de substituție, se începe cu doze mari de hidrocortizon, 25-50 mg/m<sup>2</sup>/zi i.v. (Gunn și colab, 2002). În prezent se recomandă o doză de 15-20 mg/m<sup>2</sup>/24 ore la sugar și de 10-15 mg/m<sup>2</sup>/24 ore în perioadele „sensibile“ ale creșterii (între 1-5 ani și la pubertate). Doza necesară pe 24 de ore se împarte în 3 subdoze, repartiția optimă între acestea fiind 50-25-25%. În condiții de *stress*, doza de glucocorticoizi este crescută. Controlul eficienței terapiei se face prin monitorizare clinică și hormonală (trimestrial) și radiologică (vârsta osoasă) anual.

Tratamentul cu glucocorticoizi, în formele clasice ale bolii, trebuie urmat toată viața (Kabbani, 2001). În forma de deficit de 21-hidroxilază cu pierdere de sare este indicat în primul rând tratamentul cu mineralocorticoizi; acest tratament este util și în forma simplă virilizantă, cu rolul de a reduce doza de glucocorticoizi (Rosler și colab, 1997). Dintre mineralocorticoizi se indică preparate de deoxicorticosteron acetat (DOCA), de exemplu Mincortid i.m., în doză de 1 mg/kg la nou-născut sau 3-5 mg/kg, ulterior la 2-3 zile interval.

La tratamentul hormonal, în acest ultim caz se asociază tratamentul de reechilibrare hidro-electrolitică

și acido-bazică, obiectivele fiind: rehidratarea, combaterea acidozei metabolice, a hiponatremiei, a hipoglicemiei și hiperkalemiei, dereglării homeostatice caracteristice acestei forme. Lichidele administrate constau din glucoză 5% și soluție echimolară de NaCl (5,85%) în cantitate orientativă de 12-14 mEq/kg/24 ore, reevaluată în funcție de ionograma serică. Alți electroliți administrați sunt calciul 1-2 mEq/kg/24 ore și magneziul 1 mEq/kg/24 ore. Pentru reducerea hiperkaliemiei se apelează la: combaterea acidozei (bicarbonat de sodiu sol. semimolară 4,2%), administrarea de kayxalate 1 g/kg în clismă și, în ultimă instanță, la dializă peritoneală. (Grigorescu Sido Anca, 2004).

## 2. Tireotxicoza

Nou-născuții mamelor cu maladia Graves pot prezenta tireotxicoză; ei se prezintă tardiv în departamentul de terapie intensivă cu simptome ce includ: alimentare deficitară, tahicardie, iritabilitate, detresă respiratorie, hipertermie sau insuficiență cardiacă congestivă. În prezența acestor simptome evaluarea de laborator va include testele funcționale tiroidiene. Tratamentul poate necesita administrarea de propranolol, 0,25 mg/kg i.v., pentru controlul tahicardiei. În plus, propilthiouracilul, 1,25 mg/kg i.v., urmat de soluție Lugol (1-5 picături pe cale orală) trebuie să fie administrat în scopul controlului stării hipermetabolice și „eliminării“ hormonului în plus. Acești pacienți, o data stabilizați, trebuie internați într-o secție de endocrinopediatrie.

## VIII. URGENȚE CARDIACE

### 1. Boli congenitale de cord fără cianoză

Decompensarea clinică în bolile congenitale de cord fără cianoză poate fi rezultatul închiderii canalului arterial.

Debutul tipic al simptomelor este treptat/progresiv cu instalarea insuficienței cardiace congestive. Diferite grade de obstrucție a tractului fluxului ventricular stâng prezente determină o creștere a fluxului sanguin pulmonar și o treptată dezvoltare a insuficienței cardiace. Triada clasică a simptomelor de insuficiență cardiacă congestivă la copil este constituită de tahipnee, tahicardie și hepatomegalie. În asocierea acestei triade se poate constata un istoric de inapetență, transpirații, modificări ale colorației tegumentelor și o creștere insuficientă în greutate. Edemele la nivelul extremităților inferioare și turgescența venelor jugulare sunt manifestări clinice puțin probabile la această vârstă. Cele mai frecvente cauze de boli cardiace acianotice sunt prezentate în tabelul 10.

Evaluarea trebuie să includă o radiografie cardiacă, ECG și electroliții serici.

**Tabelul 10**

*Cauzele bolilor cardiace acianotice cu insuficiență cardiacă congestivă asociată\**

Anemia
Atrezia aortică
Stenoza aortică
Malformație arterio-venoasă
Coarctația aortei
Canalul atrioventricular comun
Cordul pulmonar determinat de displazia bronhopulmonară
Anomalie valvulară endocardică
Cordul stâng hipoplazic
„Întreruperea“ arcului aortic
Atrezia valvei mitrale
Persistența canalului arterial
Trunchiul arterial
Defectul septal ventricular

\*După: Brousseau și Sharieff, 2006.

Managementul inițial poate consta din administrarea de prostaglandină E (PGE), dar succesul este mai puțin probabil deoarece dezvoltarea insuficienței cardiace este progresivă și canalul arterial poate deja să se fi „închis“ de mai multe zile sau săptămâni.

Prima medicație de alegere în *managementul* insuficienței cardiace congestive este *furosemidul*, 1 mg/kg i.v.; ca alte adjuvante sunt incluse: dopamina, dobutamina și digoxina (Brousseau și colab, 2006). Se va efectua un consult cu un cardiolog pediatru și odată copilul stabilizat, el trebuie transferat într-o unitate de terapie intensivă.

## 2. Boli congenitale de cord cianogene

Bolile congenitale de cord care nu sunt depistate la naștere vor fi evidențiate în cursul primilor 2-3 săptămâni de viață, când canalul arterial „se închide“. Închiderea canalului arterial este stimulată de prima respirație a copilului, de oxigen și alți „mediatori“. „Închiderea“ funcțională a canalului arterial apare în primele 10-14 ore de viață, iar „închiderea“ anatomică poate să nu apară până la 2-3 săptămâni de viață datorită prematurității, acidozei și hipoxiei (Hammerman, 1995). Anomaliile congenitale de cord care clasic se prezintă cu cianoză, în mod frecvent sunt prezentate ca „terrible Ts“ (tabelul 11).

Scopul imediat în evaluarea unui nou-născut cianotic este a face diferențierea între cauzele cardiace și non-cardiace.

**Tabelul 11**

*Cauzele bolilor cardiace cianogene: (cele 5 „terrible Ts“ și un „S“)\**

1. Transpoziția vaselor mari
2. Totala întoarcere anormală a venelor pulmonare
3. Tetralogia Fallot
4. Trunchiul arterial
5. Tricuspid atrezia
6. Stenoza pulmonară severă

\*După: Brousseau și Sharieff, 2006.

Testul clasic la hiperoxie este realizat prin determinarea *gazelor din sângele arterial (arterial blood gas – ABG)*, cu plasarea apoi a pacientului pentru 10 minute la o concentrație de 100% oxigen și apoi prin repetarea *ABG*. Dacă cauza cianozei este pulmonară,  $PaO_2$  trebuie să crească peste 30 mm Hg, iar dacă cauza este cardiacă, se va realiza o minimă ameliorare a  $PaO_2$ . Determinarea inițială a *ABG (arterial blood gas)* trebuie obținută cu CO-oximetrie deoarece methemoglobinemie poate determina cianoză în perioada neonatală. O simplă metodă ce completează testul la hiperoxie este de a administra/furniza  $O_2$  100% și a observa saturația în oxigen la pulsoximetrie, pentru o creștere de 10% în cauzele pulmonare și a unor minime modificări în bolile cardiace. Trebuie efectuate, de asemenea, o radiografie toracică și o ECG, dar aceste examene nu sunt specifice, de obicei, pentru diagnosticul de boală congenitală de cord. Deși nu este de rutină disponibilă în terapia intensivă, o ecocardiogramă are valoare în diagnostic. Dacă saturația în oxigen sau  $PaO_2$  dezamăgesc în ceea ce privește îmbunătățirea situației și boala cianotică cardiacă este suspectată, atunci  $PGE_1$  trebuie administrată în bolus de 0,05  $\mu g/kg$  i.v., urmată de o perfuzie cu 0,05-0,1  $\mu g/kg$  i.v. (Gunn și colab, 2002).

Echipamentul adecvat vârstei pentru susținerea respirației trebuie să fie disponibil, anterior terapiei cu  $PGE_1$ , deoarece efectul adevers non-doză-dependenț al  $PGE_1$  este constituit de apnee, care necesită intubație și ventilație mecanică. Se poate aștepta 10-15 minute pentru un răspuns la  $PEG_1$  și efectul său poate fi recunoscut printr-o creștere a saturației de oxigen. Pacientului i se va opri suplimentarea de oxigen, cât mai curând posibil, după ce saturația de oxigen a fost îmbunătățită. După stabilizare, pacientul va fi transportat pentru o consultație de specialitate la un cardiolog pediatru și un chirurg cardiovascular.

## BIBLIOGRAFIE

1. **Berdon WE, Baker DH, Bull S et al** – Midgut malrotation and volvulus which films are most helpful? *Radiology*, 1970, 96, 375-383.
2. **Brousseau T, Shariief GQ** – Improving neonatal emergency care: critical concepts. *Pediatric Emergency Medicine Reports*, 2005, 10, 49-60.
3. **Brousseau Tonia, Shariief Ghazala** – Newborn Emergencies: The first 30 days of life. *Pediatr Clin N Am*, 2006, 53, 1, 69-84.
4. **Caffee J** – The whiplash shaken infant syndrome: manual shaking by the extremities with whiplash-induced intracranial and intraocular bleedings, linked with residual permanent brain damage and mental retardation. *Pediatrics*, 1974, 54, 369-403.
5. **Chakrepani A, Cleary MA, Wraith JE** – Detection of inborn errors of metabolism in the newborn. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*, 2001, 84, F 20-210.
6. **De Baker A, Bove T, Vandenplas Y et al** – Contribution of endoscopy to early diagnosis of hypertrophic pyloric stenosis *J Pediatr Gastroenterol Nutr*, 1994, 18 (1), 78-81.
7. **DePiero AD, Teach SJ, Chamberlain JM** – ED evaluation of infants after an apparent life-threatening event. *Am J Emerg Med*, 2004, 22, 83-86.
8. **Enright AM, Prober CG** – Neonatal herpes infection: diagnosis, treatment and prevention. *Semin Neonatal*, 2002, 7, 283-291.
9. **Garrison MM, Christakis DA, Harvey E et al** – Systemic corticosteroids in infant bronchiolitis: a meta-analysis. *An Pediatr (Barc)*, 2000, 105(4): e4.
10. **Grigorescu Sido Anca** – Deficitul de 21-hidroxiloză. Casa Cărții de știință, Cluj, 2004.
11. **Gunn VL, Nechyba C, editors**: The Harriet Lane Handbook, 16<sup>th</sup> edition, St. Louis (MO): Mosby, 2002.
12. **Hammerman C** – Patent ductus arteriosus: clinical relevance of prostaglandins and prostaglandin inhibitors in PDA pathophysiology and treatment. *Clin Perinatol*, 1995, 22(2), 457-479.
13. **Haviland J, Russell RJ** – Outcome after severe non-accidental head injury. *Arch Dis Child*, 1997, 77(6), 504-507.
14. **Hernanz-Schulman M, Sells LL, Ambrosino MM et al** – Hypertrophic pyloric stenosis in the infant without a palpable olive accuracy of sonographic diagnosis. *Radiology*, 1994, 193(3), 771-776.
15. **Irish MS, Pearl RH, Cary MG et al** – The approach to common abdominal diagnosis in infants and children. *Pediatr Clin North Am*, 1998, 45(4), 729-772.
16. **Jayawant S, Rawlinson A, Gibbon F et al** – Subdural hemorrhages in infants: population based study. *BBJ*, 1998, 317, 1558-1561.
17. **Jenny C, Hymel, KP, Ritzel A et al** – Analysis of missed cases of abusive head trauma. *JAMA*, 1999, 289(7), 621-626.
18. **Kabbani MD** – Congenital adrenal hyperplasia: epidemiology, management and practical drug treatment. *Pediatr Drugs*, 2001, 3(8), 599-611.
19. **Kimberlin DW, Lin CY, Jacobs RF** – Natural history of neonatal herpes simplex virus infections in the acyclovir era. *Pediatrics*, 2001, 108, 223-229.
20. **Kimberlin DW, Lin CY, Jacobs RF et al** – Safety and efficacy of high dose intravenous acyclovir in the management of neonatal herpes simplex virus infections. *Pediatrics*, 2001, 108, 230-238.
21. **Law BJ, De Carvalho V**, for the Pediatric Investigators Collaborative Network of Infections in Canada Respiratory syncytial virus infections in hospitalized Canadian children: regional differences in patient populations and management practices. *Pediatr Infect Dis J*, 1993, 12, 659-663.
22. **Little GA, Ballard RA, Brooks JG et al** – National Institute of Health consensus development: course of infantile apnea and home monitoring. *Pediatrics*, 1987, 79, 292-299.
23. **Martin LW, Perrin EV** – Nonatal perforation of the appendix in association with Hirschsprug's disease. *Ann Surg*, 1967, 166, 799-802.
24. **Maytal J, Novak JP, King KC** – Lorazepam in the treatment of refractory seizures. *J Child Neurol*, 1991, 6, 319-323.
25. **McCullough Maureen, Shariief GQ** – Abdominal pain in children. *Pediatr Clin N Am*, 2006, 53, 107-137.
26. **Mizrahi A, Barlow O, Berdon W et al** – Necrotizing enterocolitis in premature infants. *J Pediatr*, 1965, 66, 697-701.
27. **Mizrahi EM, Kellaway P** – Characterization and classification of neonatal seizures. *Neurology*, 1987, 37, 1837-1844.
28. **Navas K, Wang E, De Carvalho V et al** for the Pediatric Investigators Collaborative Network on Infections in Canada. Improved outcome of respiratory syncytial virus infection in a high-risk hospitalized population of Canadian children. *J Pediatr*, 1992, 121, 348-354.
29. **Nelson D, Hollman AS** – The ultrasonic diagnosis of infantile hypertrophic pyloric stenosis technique and accuracy. *Clin Radiol*, 1994, 49 (4), 246-247.
30. **Newborn screening** – Characteristics of state programs. GAO-03-449, 2003.
31. **Nihoul Fékété C, Pellerin D** – Sténose hypertrophique du pylore. In: Navarro J, Schmitz J (eds): Gastro-entérologie pédiatrique, 381-383, Médecine-Sciences Flammarion, Paris, 1986.
32. **Nihoul Fékété C, Pellerin D** – Appendicite: aspects spécifiques a l'enfant. In: Navarro J, Schmitz J (eds): Gastro-entérologie pédiatrique, cap 36, 404, Médecine-Sciences Flammarion, Paris, 1986.
33. **Nihoul Fékété C, Riccour C, Lortata-Jacobs S et al** – Total colonic aganglionosis (with or without ideal involvement) a review of 27 cases. *J Pediatr Surg*, 1986, 21, 251-254.
34. **Nordli DR, Bazil CW, Scheuer NIL et al** – Recognition and classification of seizures in infants. *Epilepsia*, 1997, 38, 553-560.
35. **N-Srouji M, Buck BE** – Nonatal appendicitis: Ischemic infarction in incarcerated inguinal hernia. *J Pediatr Surg*, 1978, 13, 177-179.
36. **Paulozzi LJ** – Is Helicobacter pylori a cause of infantile hypertrophic pyloric stenosis? *Med Hypotheses*, 2000, 55(2), 119-125.
37. **Perelman R, Navarro J** – Entérocilite nécrosante. In: Perelman R, Amiel Tisson Cl, Desbois JC (eds): *Périnatalogie*, p 1006-1013, Maloim SA, Paris, 1988.
38. **Popescu V** – Enterocolita necrozantă neonatală. *Pediatria*, 2003, XLII, 3, 127-134.
39. **Popescu V** – Detrese vitale neonatale. În: *Algoritm diagnostic și terapeutic*, vol. 2, secțiunea a I-a, cap 8, 87-104, Ed. Medicală Amaltea, București, 2003.
40. **Popescu V** – Maladii congenitale de cord cu shunt stânga-dreapta. În: Popescu V (ed): *Algoritm diagnostic și terapeutic*, vol 2, secțiunea a II-a, cap 14, 173-186, Ed. Medicală Amaltea, București, 2003.
41. **Popescu V** – Icterele cu hiperbilirubinemiei neconjugate. În: Popescu V (ed): *Algoritm diagnostic și terapeutic*, vol 2, secțiunea a IV-a, 271-279, București, 2003.
42. **Popescu V** – Status epilepticus. În: Popescu V (ed): *Algoritm diagnostic și terapeutic*, vol 2, secțiunea a V-a, cap 36, 409-425, Ed Medicală Amaltea, București, 2003.
43. **Popescu V** – Infecțiile nou-născutului cu herpesviride. *Revista Română de Pediatrie*, 2006, LV, 1.
44. **Popescu V, Arim C** – Infecțiile neonatale. În: Popescu V (sub redacția): *Algoritm diagnostic și terapeutic*, vol 1, cap 6, 76-92, Ed Medicală Amaltea, București, 1999.
45. **Popescu V, Dinu Marlen** – Enterocolita necrozantă neonatală. În: Popescu V (sub redacția): *Algoritm diagnostic și terapeutic*, vol 1, cap 7, 93-98, Ed Medicală Amaltea, București, 1999.
46. **Popescu V, Ștefanescu-Răduț Mihaela** – Convulsile neonatale. În: Popescu V (sub redacția): *Algoritm diagnostic și terapeutic*, vol 1, cap 5, 53-75, Ed Medicală Amaltea, București, 1999.
47. **Popescu V, Tauberg Liana** – Colestaza neonatală. În: Popescu V (sub redacția): *Algoritm diagnostic și terapeutic*, vol 1, cap 8, 99-130, Ed Medicală Amaltea, București, 1999.
48. **Rosler A, Levine LS, Schneider B et al** – The interrelationship of sodium balance, plasma renin activity and ACTH in congenital adrenal hyperplasia. *J Clin Endocrinol Metab*, 1977, 45, 500-512.
49. **Rusescu A, Popescu V** – Stenoza hipertrofică de pilor. În: Rusescu A, Popescu V (eds): *Urgențele în Pediatrie*, partea I, *Urgențele aparatului digestiv la copil*, 366-376, Ed Medicală, București, 1957.
50. **Silverman A, Roy CG** – Pediatric clinical gastroenterology. The CV Mosby Co, St Louis, 1982.
51. **Smith GA, Mihalov L, Shields BJ** – Diagnostic aids in the differentiation of pyloric stenosis from severe gastroesophageal reflux during early infancy: the utility of serum bicarbonate and serum chloride. *Am J Emerg Med*, 1999, 17 (1), 28-31.
52. **Spicer RD** – Infantile hipertrophic pyloric stenosis a review. *Br J Surg*, 1982, 69 (3), 128-135.
53. **Swenson O** – Hirshsprung disease. *Pediatr Rev*, 2002, 109 (5), 914-917.
54. **Volpe J** – Neonatal seizures: current concepts and revised classification. *Pediatrics*, 1989, 84, 422-428.
55. **Wainwright C, Altamirano L, Cheney J et al** – A multicenter, randomized, double-blind, controlled trial of nebulized epinephrine in infants with acute bronchiolitis. *N Engl J Med*, 2003, 349, 27-35