



NOU-NĂSCUTUL

NOU-NASCUTUL

Neonatologia - specialitatea care se ocupa cu asistenta medicala a nou-nascutului (nastere -28 zile)

PERIOADELE DE DEZVOLTARE INTRAUTERINA

- perioada embrionara (primele 12s)
 - embriogeneza = primele 4s
 - organogeneza = urmatoarele 8s
- perioada fetala (a 12-a s ↔ nastere)

PERIOADA PERINATALA

- perioada s a 28-a i.u. ↔ z a 7-a e.u.

PERIOADA NEONATALA

- perioada nastere ↔ z a 28-a de viata e.u.

NOU-NASCUTUL

- Viteza mx de crestere fetala: 24-36 sapt. i.u.
- Greutatea medie (p 50): 1000g la 27 sapt. i.u.;
1500g la 31 sapt. i.u.;
2550g la 35 sapt. i.u.;
2800g la 37 sapt. i.u..
- f GN: nn normoponderal (p10-p90);
nn mic pt varsta de gestatie/dismatur (< p10);
nn mare pt varsta de gestatie/macrosom (> p90).
- f VG: nn la termen
nn prematur
nn postmatur

NOU-NASCUTUL LA TERMEN (NORMOPONDERAL)



NOU-NASCUTUL LA TERMEN (NORMOPONDERAL)

- ❑ V gestatie: 37s - 42s;
- ❑ G nastere: F 2800-4000g (medie: 3400g);
M 2900-4200g (medie: 3650g);
- ❑ T (L): 48- 54cm (medie: 50cm);
- ❑ PC: 33-37cm (medie: 35cm); $PC = T/2 + 10$ (cm);
- ❑ Lungime craniu/talie = $1/4$ (la adult = $1/8$)

EXAMEN CLINIC:

- Stabileste existenta malformatiilor congenitale, varsta gestationala, suferinta la nastere(hipoxie)
- Traumatisme obstr. (hemoragia meningocerebrala)
- Asfixie perinatala cu aport scazut de O2
- Tulburari de perfuzie (ischemia) in diferite organe, necroze corticale, cord ,rinichi, SNC.



Tegumentele - se examinează la lumina naturală:

- Distribuția părului- **lanugo**=pilozitate fina,friabila,usor detasabila, situata pe umeri,frunte si regiunea dorsala a toracelui; are caracter tranzitor si e mai abundenta la prematuri.
- Turgor
- **Colorația**
 - **Cianoza** - acrocianoza este prezentă, mai ales în condiții de temperatură scăzută.
 - **Paloarea** - indică hipotermie, stress, anemie, insuficiență cardiacă.
 - **Icter** - fiziologic cu debut în ziua a doua, cu maxim la 1 săptămână și dispariție la 2 săptămâni de viață.
 - **Colorația meconială** - impregnare tegumentară, a unghiilor, bontului ombilical - posibil datorită hipoxiei in utero.
 - **Descuamație** - semn de postmaturitate.



- *Vernix caseosa* - la nou-născutul la termen se găsește la pliuri și la nivelul OGE. Are rol antiinfecțios, antihemolitic, antitraumatic și protector termic
- *Unghiile* - bine dezvoltate la nou-născutul la termen.
- *Edeme* - pot apărea la nivel decliv, spate, occiput datorită supinației sau în condiții patologice.
- *Echimoze* - la nivelul prezentației; pot indica infecție sau probleme de coagulare.
- *Peteșii* - cauzate de presiune intravasculară crescută, infecție sau trombocitopenie; regresează în 48 de ore.



➤ *Eritem toxic* - rash alb, galben sau roz-roșu ce apare pe trunchi, față, extremități; regresează în 48 de ore.

➤ *Hemangioame* - leziuni vasculare prezente la naștere; unele pot să dispară, altele pot persista.

• *Milium* - glande sebacee lărgite aflate pe nas, bărbie, mandibulă și frunte; regresează în câteva zile sau săptămâni.

• *Pete mongoloide* - pete violet cenușii localizate sacrat sau dorsal inferior; regresează la 4 ani.

• *Pete café au lait* - dacă sunt sub 3 cm lungime și sunt sub 6 ca număr nu au semnificație patologică.

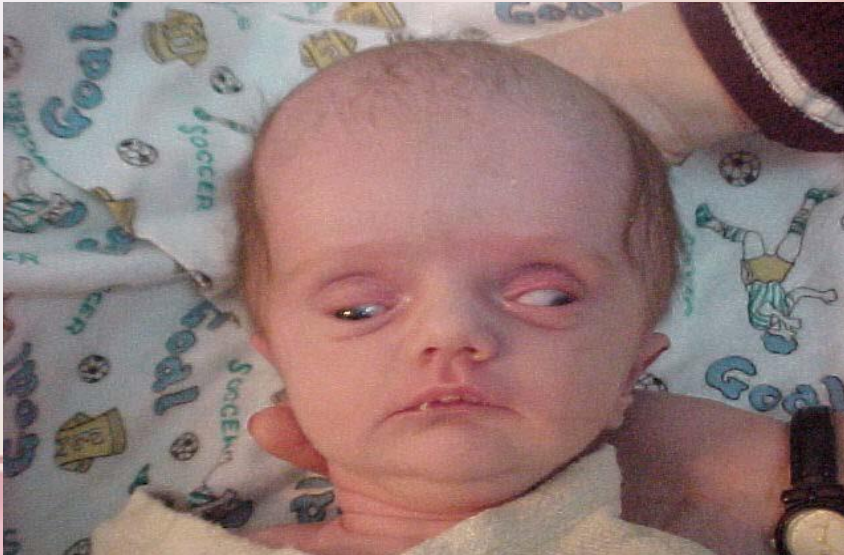
• *Cutis marmorata* - ca răspuns la frig sau suprastimulare.



Craniul- 8 SUTURI

Circumferinta capului= 33- 38cm cu o medie de 35cm

- macrocefal: familial,
hidrocefal,
acondroplazie,
osteogeneza imperfecta
mucopolizaharidoze
- microcefal: *toxoplasma, CMV, boli genetice*



Craniotabesul zona depresibila care intereseaza oasele parietale, este fiziologic dispare in primele saptamani (8-12).

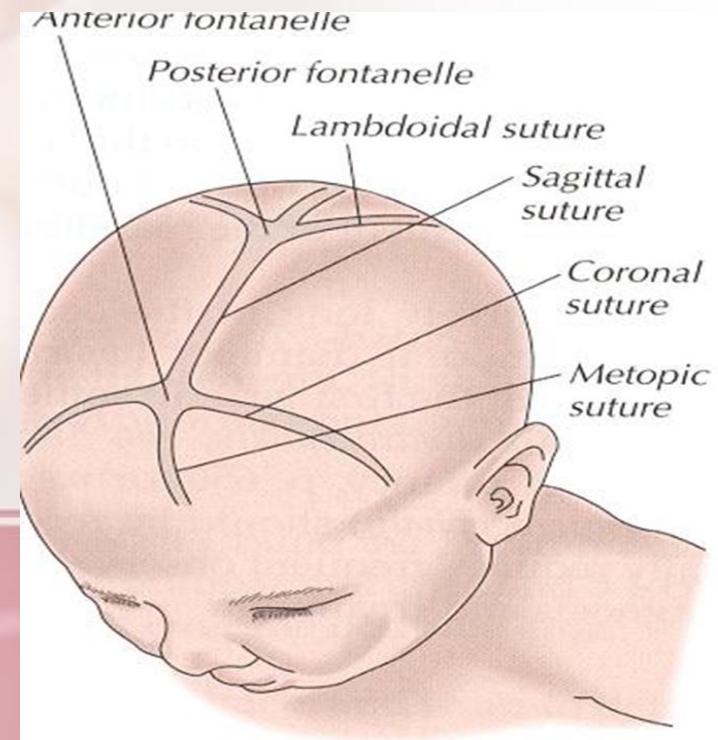
Bosa serosanguinolenta = tumefactie edematoasa si hemoragica a tesutului celular subcutanat localizata de obicei in regiunea occipitala care se resoarbe rapid;

Cefalhematomul = colectie sanguinolenta intre os si periost bine delimitata de sutura oaselor craniului;

- la nivelul oaselor parietale si
- se resoarbe in cateva saptamani sau luni,

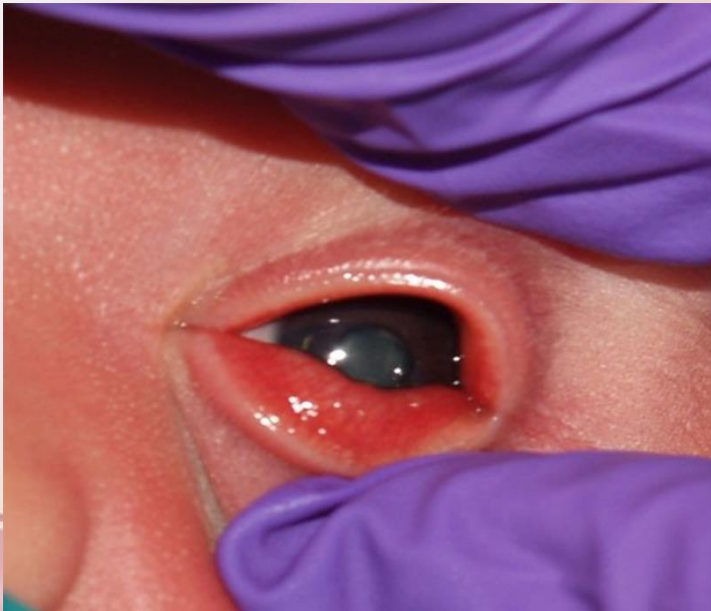


- **Fontanelele**= zone neosificate la nastere situate la jonctiunea dintre oasele late ale craniului.
- **Fontanela anterioara** (bregmatică)
 - formă rombică 2,5/3 cm
 - este situata intre frontal si parietale
 - se închide 9-18 luni
 - se inchide in medie la 1 an si 4 luni (limite: 4-18 luni)
 - inchiderea tardiva: rahitism, hidrocefalie, osteogeneza imperfecta, disostoza cleidocraniana, MPZ, sdr. Down.
- FA bombeaza: HIC, hidrocefalie, meningita
- FA deprimata -deshidratare
- **Fontanela posterioara** (lambdoidă)
 - formă triunghiulară
 - situata intre parietale si occipital
 - se închide în jur de 3 luni



Ochii

- Reflexul la lumina apare in primele 10 zile de viata
 - pupile simetrice, cu reflex fotomotor (mioza la lumina);
 - miscari necoordonate ale globilor oculari $\pm$ nistagmus lateral (din primele zile $\rightarrow$ 4 luni);
 - strabism $\rightarrow$ frecvent;
 - fante palpebrale inguste $\rightarrow$ boli genetice.
- La nivelul ochiilor se pot observa: **edeme** palpebrale(presiune in travaliu); **hemoragia subconjunctivala** (benigna , se datoreaza unui travaliu prelungit si distocic);
- **impermeabilitatea canalului lacrimal** (ochiul umed insotit de secretie lacrimala continua);
- **strabismul fiziologic**;
- **cataracta congenitala** (poate fi prezenta in rubeola congenitala sau bolile ereditare familiale);

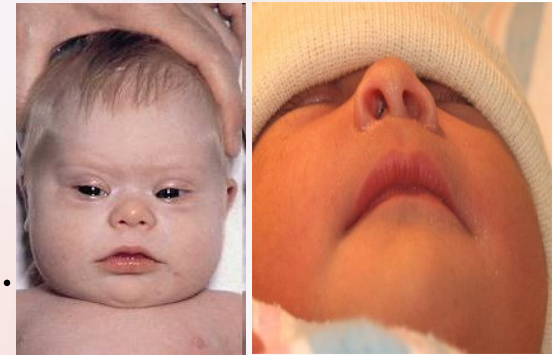


cataracta congenitala

glaucom congenital

✓ Nasul

- fose nazale permeabile ($\neq$ atrezia coanala);
- stranut periodic - frecvent;
- aspect: ex. piramida nazala turtita (sd. Down).



✓ Urechile

- se evalueaza: forma pavilioanelor auriculare;
implantarea in raport cu fantele
palpebrale;
prezenta de pediculi preauriculari.



Acuitate auditivă -Unii recomandă testarea la toți N.N.

Alții la :

- greutate la naștere sub 1500 g,

- Apgar sub 5/5 min,

- BT: peste 20mg%,

✓ Cavitătea bucală

- se evaluează: - forma și dimensiunile (macro/microstomie);
- integritatea palatului (palatoschizis);
- dimensiunile limbii (macro/microglosie, fren scurt).
- dinți predeciduali (vor fi extrași dacă interferă cu alimentația)
- infecții candidozice, uneori prezente chiar în prima zi, prin infecție materno - fetală; se tratează cu nistatin



✓ Gatul

- mobil, mai scurt;
- unii nn pot prezenta **torticolis**;
- unii nn - STRIDOR LARINGIAN.

✓ Toracele

- $PT < PC$ (2-3cm);
- diametru A-P mai mare si coaste orizontalizate;
- stern cartilaginos in portiunea inf.;
- asimetria toracelui este caracteristica pneumotoraxului, aspiratie de meconiu.
- respiratie m.a. abdominala;
- $FR < 50r/'$; influentata de: somn (30-40r/'), cantitatea de lapte din stomac
- $AV = 110-160b/'$ (80-100b/' la nou-nascut)
- auscultatie dif. si posibilelor sufluri
- sufluri patologice, puls femurala, cianoza, detresa resp
- sufluri ritmice
- extremitati reci
- pot exista sufluri, aritmii;
- prezent la arterele mari.
- permeabilitatea si fragilitatea capilara sunt marite, favorizandu-se aparitia sindromului hemoragic al nou-nascutului

!!! ATENTIE LA BCC (sufluri patologice, puls femurala, cianoza, detresa resp)

APARATUL DIGESTIV

- Initial trebuie verificata permeabilitatea anusului si esofagului

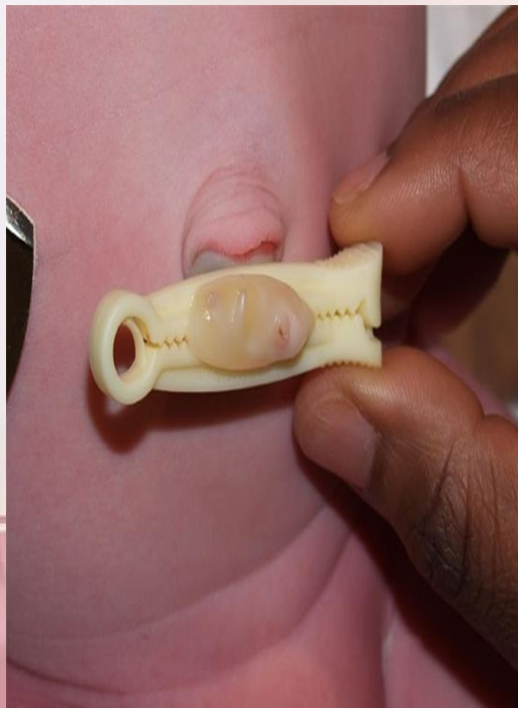
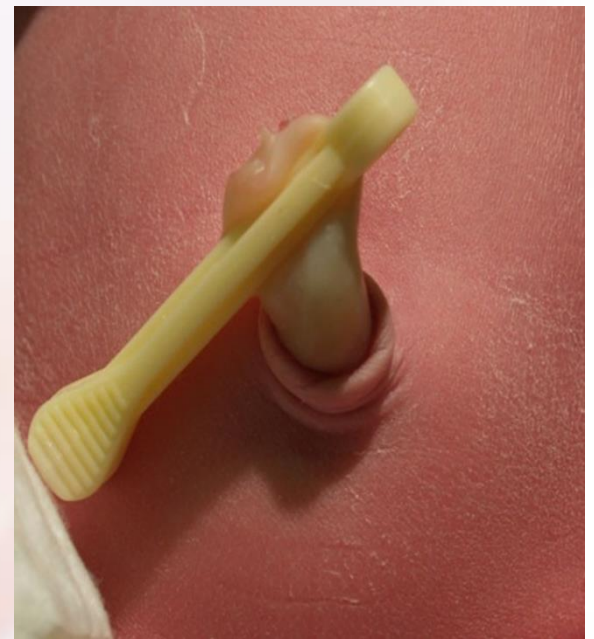
Functia digestiva- deficitara
Incoordonarea deglutitiei
pulmonara
Peristaltismul esofagian,

} -riscul de aspiratie
-regurgitatii, RGE

- Primele scaune, denumite *meconiale* sunt de culoare verde închis, fără miros, în cantitate de aproximativ 100-200 grame (elemente biliare, vernix cazeosa, lanugo)
Diaree de tranzitie 6-7 scaune /zi(colostru,imaturitate functiei digestive,flora intestinala)

✓ Abdomenul

- forma cilindrica, mobil cu respiratiile;
- ficat la $\approx 2\text{cm}$ sub rebordul costal dr.;
- splina se poate palpa la 1-2cm sub rebordul costal stg.;
- diastaza de drepti abdominali este benigna , hernia ombilicala (defect de perete abdominal) se vindeca spontan pana la 2-3 ani.
- distensia abdominala poate sugera o obstructie intestinala;
- **Bont ombilical** = 1 vena+ 2 artere + gelatina Wharton
 - dupa sectionare BO se mumifică și se va detașa între a 5 a și a 10 a zi de la naștere,
 - poate constitui punct de plecare al unor infecții grave.



Organele Genitale

- la fetite

- labiile mari acopera labiile mici;
- criza genitala hormonală (secretie vaginală mucoasă sau sanguinolentă)

- la baieti

- testicule coborate în scrot/palpabile în canalul inghinal;
- **fimoza** (preput neretractabil) fiziologică;
- se mai pot constata **hidrocelul** care este fiziologic până la 6 luni

Membrele

- În urma traumatismelor obstetricale se pot întâlni fracturi sau decolări epifizare ale humerusului, paralizii de plex brachial, fracturi de clavicula.
- degetele supranumerare, fuzioneate

Coloana vertebrală se examinează pentru a descoperii un eventual mielo-meningocel.

Examenul articulație coxofemurale se efectuează la toți copiii .- **manevra lui Ortolani** pentru depistarea **luxație congenitale de sold** - (Rg. la 3 luni, **echografie**)

Varus equin –tratat imediat după naștere



Sange

- Hemoglobina 17-18g% HbFetala care se transforma in HbA (3luni)
- HC=55% nastere, 45% dupa 10 zile
- Nr trombocite: 150.000-300.000/mm³
- Coagulare deficitara -carenta vit K

Sistemul Imunitar

60 - 70 % din celule sistemului imunitar sunt localizate la nivel digestiv

Imunitatea celulara (celulele T)

Timusul se formează din **săpt.6-a** - esențial pentru dezvoltarea și maturarea sistemului limfoid periferic

Nou născutul are limfocitoză comparativ cu adultul, cu un raport crescut CD4/CD8

Imunitatea umorală (celB)

- Celulele B sunt prezente în măduva osoasă fetală, sânge, splină, ficat de la a 12 săptăm. de gestație;
- 20 săptăm. se sintetizează IgM și IgG
- 30-a săptăm. se sintetizează IgA
- IgG -traversează placentă
- Niveluri crescute se pot găsi la IgM. Valori peste 20 mg% indică o infecție congenitală.
- La copiii născuți la termen valorile IgA secretorii digestive, salivare, sunt scăzute/absente până la 1 lună.
- IgA, M, D, E nu traversează placentă.

Sistem nervos central

- Mecanismele neurologice sunt imature anatomic și fiziologic, rezultă mișcări necoordonate, temperatură labilă, control redus asupra musculaturii;
- Se examinează tonusul, controlul capului, reflexele;

Comportament post naștere

- linistit>>>> refacere
- apatic(depresie clinica medicamente)>>revine
- patologic:tipat ascutit strident(HIC),absent

La nou - născut există două tipuri de reflexe: **protectoare** (clipit, strănut, tuse) și **primitive** (supt, Moro, tonusul gâtului, apucare), care dispar în câteva luni.

- ROT pot fi absente,Babinski pozitiv (mielinizare incompleta)



Reflexe arhaice

- *Reflexele neonatale (Moro, de apucare, de cautare a sanului, automat al mersului) se datoreaza gradului diminuat de maturizare al creierului.*
- Ele diminua si dispar la 3-4 luni.
- *Pesistenta indica o disfunctie neurologica; absenta lor in perioada neonatala indica alterarea centrala sau periferica a functiilor motorii.*

REFLEXUL DE SUPT prezent de la naștere. Se obține prin atingerea buzelor sau a obrazului, răspunsul constând în deschiderea gurii și mișcări ritmice de supt.
-prezența lui peste vârsta de 6 luni este considerată patologică



REFLEXELE POSTURALE

1. *Reflexul de pășire sau reflexul de mers automat* este prezent de la naștere și dispare în luna a 6-7-a de viață. Nou născutul este susținut axilar iar la contactul cu planul de sprijin va executa mișcări de pășire.



2. *Reflexul de cădere, al ascensorului.* Copilul este susținut vertical, susținut de trunchi printr-o deplasare bruscă în jos, se produce întinderea brațelor cu degetele răsfirate în evantai. Trebuie urmărită simetria mișcării.



REFLEXUL MORO este deasemnea prezent de la naștere dar prezența lui peste vârsta de 6 luni este considerată patologică.

- raspunsul constă într-o mișcare de abducție și extensie a membrelor, urmată de o adducție mai lentă, cu poziționarea membrelor în forma literei „C”.

- este asimetric în: paralizii de plex brahial, hemiplegia spastică, fractura de humerus sau claviculă.

REFLEXUL DE APUCARE („GRASP „) apare la naștere și dispare la 3 -4 luni, vârstă la care se dezvoltă prehensiunea.



CRIZE FIZIOLOGICE

1. Scăderea fiziologică în greutate

- primele zile -maxim ziua 5-7 cu revenire în ziua 10
- 5-10% din greutatea de la naștere
- cauzată: pierderii apei extracelulare prin: urină, meconiu, perspirație și aportului alimentar insuficient
- combatere: alimentație precoce, în primele ore.

2. Icterul fiziologic (85% n-n) - apare la 48 ore după naștere, durează 3- 5 zile la termen- hemoliză intensă(postnatal) și posibilități limitate de transport și metabolism a bilirubinei

- bilirubinemia indirectă: maxim 12 mg%
- fara hepatomegalie
- urini ușor colorice, scaune colorate normale
- somnolenta, hipotonie.

3. Criza genitală apare la 4 - 5 zile, max 21 zile
- Hormoni (estrogeni) materni în circulația fetală
 - Tumefierea glandelor mamare, tumefierea labiilor mari, mica menstruație
 - Hidrocel la baieti
4. Eritemul alergic al nn apare la 50% din nou-născuți
- Erupecie maculo-papulo-eritematoasă, coriză oculo-nazală
 - Debut în ziua a 3-a
 - Alergeni placentari (eliberati în cursul expulziei) și contact postnatal (scutece)
5. Febră tranzitorie a nn apare în ziua a 3-a
- Ascensiune termică peste 39°C
 - Deshidratare acută
6. Descuamarea fiziologică- ziua 4-5
- Descuamare furfuracee sau în lambouri

INGRIJIREA NOU-NASCUTULUI LA TERMEN

- Primele ingrijiri incep din sala de nastere in conditii de asepsie si confort termic (temperatuara intre 22-24 grade) in urmatoarele etape:
- Plasarea nou nascutului pe un camp steril pe o masa cu **caldura radianta**;
- Stergerea de lichid a corpului si capului
- Aspirarea gurii apoi a nasului;
- Stimularea tactila prin lovirea usoara a talpilor cu palma sau frictionarea spatelui pt .eliberarea cailor respiratorii si initierea respiratiei.

In primele 6 ore nou - nascutii sunt plasati intr-un salon de supraghere speciala unde temperatura este intre 22-24 grade si umiditatea de 60 %.

Aici copii se imbaiaza, se termometrizeaza, ulterior efectuandu-se:

- profilaxia oftalmiei gonococice: 1-2 pic de Nitrat de Argint 1% in sacul conjunctival;
- profilaxia sindromului hemoragic al nou-nascutului cu vitamina k;
- vaccinarea antihepatitica;
- Imnoglobulina specifica in primele 24h daca mama este AgHbs pozitiv/incarcatura virala.

- Alimentația la sân începe între primele 4-8 ore, durata suptului fiind de 10 min, apoi maxim 20 min.
 - testul Guthrie pentru depistarea precoce a fenilcetonuriei
 - Hipotiroidism.

- În ziua de externare (a 3-4 zi de viață) se efectuează:
 - vaccinarea BCG la toți nou-născuții peste 2500g și fără infecții acute sau dermatologice;

- La externare se recomandă:
 - alimentația la sân la cerere;
 - toaleta zilnică a tegumentelor și îngrijirea bontului ombilical _detasare;
 - profilaxia rahitismului cu vit. D din ziua a-7 a.

SCORUL APGAR

	0	1	2
A spectul (coloratia) pielii	Cianoza/paloare generalizata	Extremitati cianotice	Rozate in totalitate
P uls (ritm cardiac)	ABSENT	< 100b/'	> 100b/'
G rimase (reactivitate)	ABSENT	Grimasa	Tuse, stranut, tipat
A ctivitate (tonus) musc.	ABSENT	Flexie usoara a membrelor	Miscari vii ale mebrelor
R espiratie	ABSENT	Gasp-uri (superficiala, neregulata)	Ampla, tipat puternic

- Suma celor 5 valori reprezintă scorul Apgar.
- El se evaluează de obicei la 1 și 5 minute.
- Nota maximă -10
- Cei cu un scor evaluat sub nota 8 obligă la o supraveghere foarte atentă și reevaluarea scorului la 10, 15, 20 min.
- Când scorul înregistrează valori sub 7 este necesară reanimarea

Recomandări recente aprecierează:

- • Respirația
- • Frecvență cardiacă
- • Colorație tegumente

INFECȚII PERINATALE



Infecția perinatală- infecția transmisă embrionului/fătului sau nou-născutului înaintea nașterii, în timpul nașterii sau imediat după naștere.

Etiologie

1.Virusuri- rubeolic, cytomegalic (CMV), virus herpes simplex (HSV), varicelo-zosterian, parvovirus B19, virusul imunodeficienței immune (HIV), virus hepatitic B, virus hepatitic C etc

2.Bacterii- Neisseria gonorrhoeae, Chlamydia trachomatis, Treponema pallidum, Mycobacterium tuberculosis, streptococul de grup B.

3.Paraziti- Toxoplasma gondii

4.Fungi- Candida

Transmiterea infecțiilor se produce pe cale hematogenă, transplacentar (TORCH), pe cale ascendentă (lichid amniotic infectat) sau intrapartum prin secreții, sânge (contact direct sau aspirație).

- **Sindromul TORCH** reprezintă taxonomic următoarele infecții intrauterine: **T**=toxoplasmoza, **O**=other: HIV, hepatita, etc, **R**=rubeola, **C**= citomegalia, **H**= herpes simplex.
- Frecvența acestuia este de 2,5‰ din nou-născuții vii fiind o cauză majoră de morbiditate/mortalitate.
- Infecțiile din cadrul sindromului determină frecvent avorturi repetate, prematuritate și malformații congenitale cu prognostic rezervat pe termen lung.
- Agenții patogeni pot afecta embriogeneza (**embriopatii**) sau pot determina distrugerea unor țesuturi deja formate (**fetopatii**).
- Unele infecții pot fi asimptomatice la naștere și se manifestă clinic în primii ani ai copilăriei.

TOXOPLASMOZA CONGENITALĂ

Riscul infecției fetale este în relație cu vârsta de gestație la care s-a produs infecția:

- în primul trimestru rata de transmitere este 14%;
- în al II-lea trimestru rata de transmitere este 29%;
- în al III-lea trimestru rata de transmitere este 60%.

Severitatea infecției fetale este invers proporțională cu vârsta de gestație la care apare:

- 41% dacă infecția s-a produs în trimestrul I;
- 8% dacă infecția s-a produs în trimestrul II;
- 0% dacă infecția s-a produs în trimestrul III.

Tablou clinic

Majoritatea nou-născuților sunt asimptomatici dar pot dezvolta în decurs de luni sau ani retard mental, tulburări de vedere și tulburări de învățare.

❑ Forma generalizată (septicemică): este forma gravă caracterizată prin prematuritate, cu atingere multiviscerală, febră, sindrom hemoragic, icter, hepato-splenomegalie, limfadenopatie, encefalopatie, convulsii și deces rapid sau sechele neevolutive (hidro sau microcefalie, calcifieri intracraniene). Se întâlnește la 10% din cazuri.

❑ Forma atenuată, oligosimptomatică: apare la copii mai mari care pot prezenta icter prelungit, microcefalie/hidrocefalie, corioretinită, calcificări intracraniene difuze, convulsii, hipotonie, somnolență, iar mai târziu retard psihomotor.

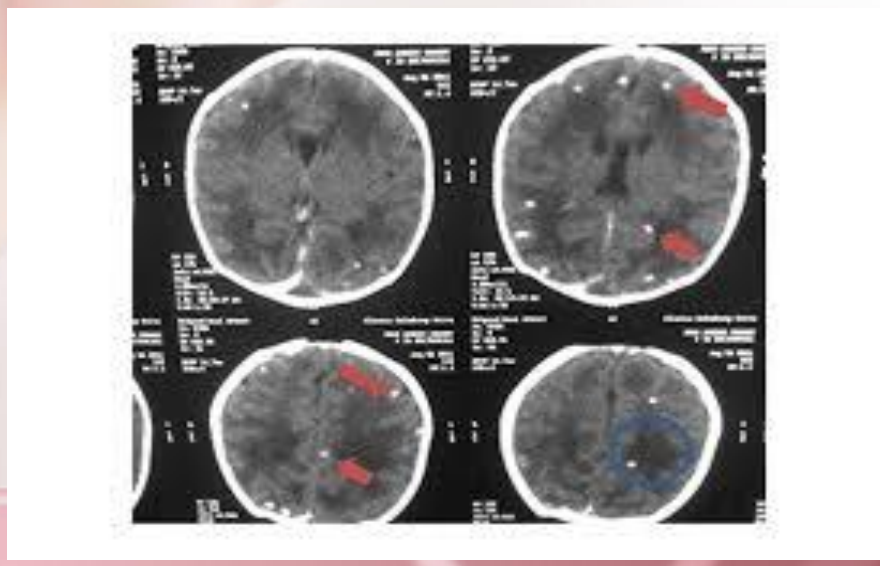
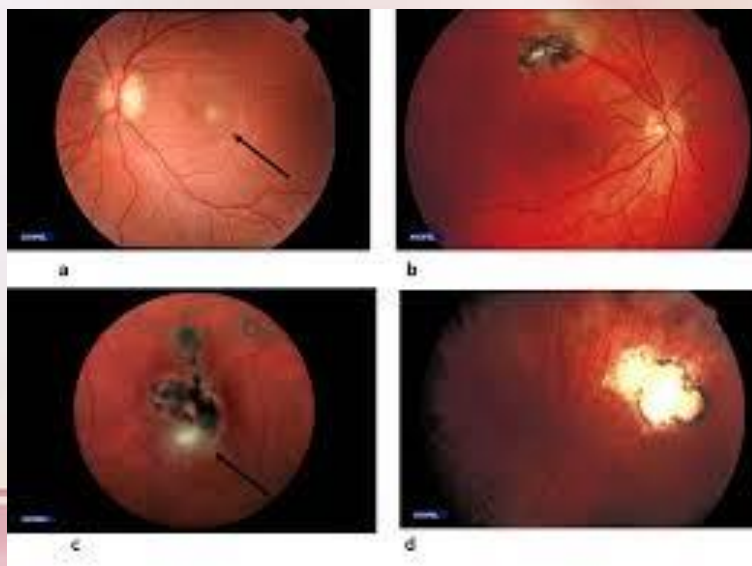
❑ Forma latentă fără manifestări clinice.

Paraclinic

- ✓ Testele serologice sunt principalele mijloace de diagnostic în toxoplasmoza congenitală. Se pot determina anticorpi specifici de tip IgG, IgM, IgA și IgE.
- ✓ Este posibilă și izolarea microorganismului din placentă sau sânge din cordonul ombilical sau teste PCR pentru lichidul amniotic sau lichidul cefalorahidian.
- ✓ Evaluarea oftalmologică, audiologică și neurologică (ecografie transfontalenară, tomografie, examen lichid cefalorahidian).

Diagnostic

- Prezența *modificărilor clasice* (hidrocefalie, corioretinită, calcifieri intracerebrale) sugerează diagnosticul de toxoplasmoză congenitală.
- Diagnosticul *serologic* se bazează pe:
 - prezența anticorpilor specifici de tip IgA sau IgM în primele 6 luni de viață sau
 - creșterea la sugar a anticorpilor specifici de tip IgG comparative cu titrul mamei sau
 - persistența anticorpilor specifici de tip IgG după vârsta de 12 luni.





Tratament

✓ Profilactic: evitarea pisicilor, screening la gravide pentru toxoplasmoză.

✓ Curativ: se face cu Pirimetamină asociată cu Sulfadiazină. Se indică suplimentarea cu Acid folic. Durata terapiei este adesea prelungită până la 1 an de zile. Această terapie poate ameliora prognosticul pe termen lung. Se poate indica Prednison când există leziuni oculare inflamatorii și proteinorahie crescută.

Tratamentul hidrocefaliei prin șunt ventriculo-peritoneal.

RUBEOLA CONGENITALĂ

- Patologia fetală apare când infecția s-a produs în primele 16 săptămâni de sarcină (în primele 11 săptămâni malformații cardiace și surditate, iar între săptămâna 13-16 numai surditate).
- Infecția după 16 săptămâni de gestație nu determină defecte congenitale.

Tablou clinic

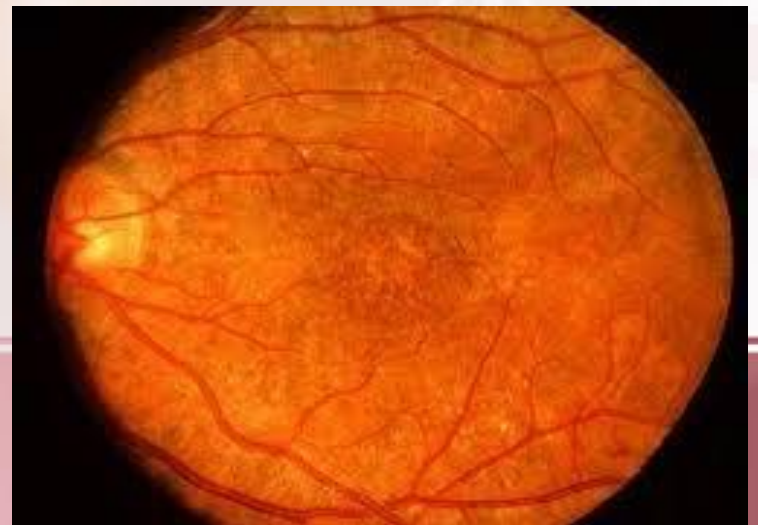
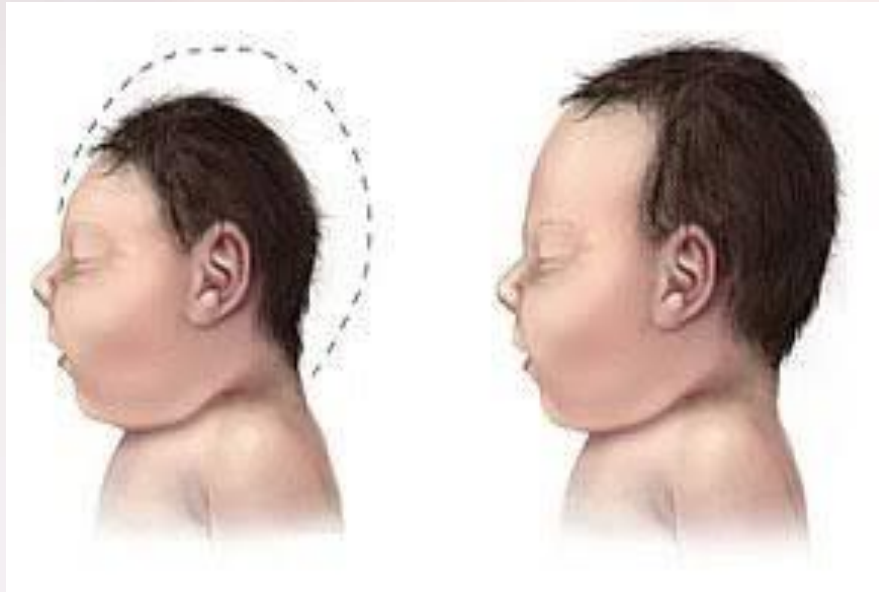
➤ Forma clasică definită de triada clasică:

- afectarea oculară (microftalmie, cataractă, glaucom, corioretinită)
- afectarea auzului (surditate de percepție)- poate apărea și izolată
- malformații cardiace (persistența canalului arterial, stenoză periferică a arterei pulmonare, stenoză de aorta, DSV).

➤ Forma generalizată este caracterizată prin triada clasică la care se adaugă hepatosplenomegalie, icter colestatic, meningoencefalită, adenopatie, trombocitopenie, purpură, pneumonie interstițială (rară), iar în evoluție pot să apară microcefalie, retard mental și tulburări de comportament.

➤ Forma asimptomatică la naștere, cu debut tardiv în primii 5 ani sub forma encefalopatiei.

Tulburări cronice în evoluție: endocrinopatii, disfuncții auditive și vizuale, afecțiuni ale sistemului nervos central.



Paraclinic

- ✓ Izolarea virusului se face din: nazofaringe, secreții conjunctivale, urină, LCR, sânge.
- ✓ Diagnosticul serologic: anticorpi specifici IgM la nou-născut dar cu rezultate fals-pozitive sau fals-negative; persistența IgG specifice la 6-12 luni de viață este dovada infecției intrauterine.
- ✓ Sugarii cu rubeolă congenitală au infecție cronică și elimină virusul în urină, scaun și secreții respiratorii timp de 1 an.

Tratament

- Profilactic: vaccinare antirubeolică. Imunoglobulinele nu previn boala.
- Nu există o terapie virală eficientă pentru rubeola congenitală.
- Se recomandă avort terapeutic la femeile care fac rubeolă în primul trimestru de sarcină.

INFECȚIA CU CITOMEGALOVIRUS (CMV)

Riscul cel mai crescut de transmitere transplacentară este în primele 22 SG.

Doar 10% din nou-născuți sunt simptomatici în perioada neonatală.

Tablou clinic

- Forma generalizată caracterizată prin retard de creștere intrauterină, hepatosplenomegalie cu icter cu bilirubină directă crescută, purpura trombocitopenică. Mai pot fi prezente: microcefalie, calcificări intracraniene, atrofie optică, corioretinită. Aproximativ 25% din copiii simptomatici mor în primul an de viață prin disfuncții hepatice, hemoragii, suprainfecții bacteriene, fenomene de CID, afectare neurologică severă. Cea mai frecventă complicație pe termen lung este deficitul auditiv.
- Forma localizată manifestată ca hepatită neonatală, purpură trombocitopenică, suferință neurologică.
- Forma latentă, asimptomatică dar cu modificări serologice.

Paraclinic

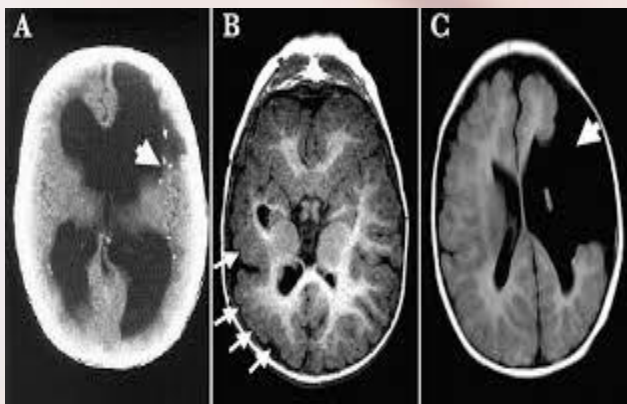
- ✓ Izolarea virusului în culturi din faringe, urină. Pentru confirmarea contaminării intrauterine culturile trebuie să fie pozitive în primele 2 săptămâni.
- ✓ Metoda PCR pentru determinarea AND viral.
- ✓ Diagnosticul serologic: Ig M nu sunt suficient de sensibile, IgG la naștere se pot datora transferului transplacentar de la mamă.
- ✓ Examenul LCR cu albuminorahie și pleiocitoză crescute.
- ✓ Alte teste nespecifice: limfocitoză, hiperbilirubinemie, transaminaze crescute.
- ✓ Radiografiile de craniu pot evidenția calcificări intracraniene periventriculare.

Tratament

Profilactic: igiena gravidelor, screening.

Tratamentul este suportiv.

Ca agent antiviral se utilizează Ganciclovir și Valganciclovirul.



INFECȚIA CU HERPES SIMPLEX

- Transmiterea intrauterină este rară, cel mai frecvent transmiterea este intrapartum, la nivelul tractului genital matern.
- Nașterea prin operație cezariană reduce riscul transmiterii intranatale a virusului.

Tablou clinic

➤ Forma diseminată când manifestările clinice apar la 1-3 săptămâni de la naștere cu hepatosplenomegalie, icter cu bilirubină directă crescută, cu/fără prinderea SNC (convulsii). Evoluția poate să fie cu alterarea stării generale, șoc, fenomene de CID și în final cu deces.

➤ Forma localizată:

- leziuni ale SNC: micro/hidrocefalie
- leziuni oculare: corioretinită, conjunctivită, keratită
- leziuni cutanate (90%): vezicule, exantem

Paraclinic

- ✓ Izolarea virusului prin culturi din vezicule cutanate, nazofaringe, urină, LCR, scaun.
- ✓ PCR este o metodă sensibilă pentru detectarea ADN-ului viral în sânge, urină și LCR, dar metoda poate furniza rezultate fals-negative din LCR dacă puncția lombară s-a făcut precoce în evoluția bolii
- ✓ Testele serologice ELISA sunt utile în diagnosticul herpesului neonatal.
- ✓ Testele de imunfluorescență asigură cel mai rapid diagnostic dar nu pot fi folosite decât atunci când sunt prezente leziunile.

Tratament

- Profilactic: teste de screening, indicarea operației cezariene dacă există leziuni genitale materne, izolarea nou-născutului.
- Curativ: tratament suportiv, administrare de Aciclovir parenteral, timp de 14 zile celor cu boală localizată și 21 de zile la cei cu boală diseminată sau afectare neurologică.



Fig. 2. Pink rashes, erosions, and grouped vesicles on

SIFILISUL CONGENITAL

Este dat de *Treponema Pallidum* iar rata de transmitere este 70% de la mamele cu sifilis primar, 90% de la mamele cu sifilis secundar și 30% de la mamele cu sifilis latent.

Tablou clinic

➤ Manifestări precoce apar în primii 2 ani de viață cu febră, iritabilitate, limfadenopatie (izolată) și *triada*: rinită (erozivă, ulcerații la buza superioară), pemfigus palmo-plantar (lichidul este foarte infecțios), splenomegalie, osteocondrita luetică (simetrică).

➤ Manifestări tardive când se constituie sechele cu afectare neurologică, oculară, pulmonară, renală dar și anomalii radiologice sau hematologice.

Combinăția keratită interstițială + surditate și dinți Hutchinson este patognomonică pentru sifilisul congenital (triada Hutchinson).



Paraclinic

- Teste serologice nontreponemice: determinarea reaginelor plasmaticice rapide (RPR) și testul VDRL (Venereal Disease Research Laboratory).
- Testele serologice treponemice determină prezența anticorpilor antitreponemici și includ:
 1. testul absorbției atc fluorescenței antitreponemici (FTA-ABS), care poate detecta atc de tip IgM și IgG.
 2. testul microhemaglutinării pentru *T. pallidum* (MHA-TP)
 3. testul aglutinării particulelor de *T. palladium* (TP-PA)

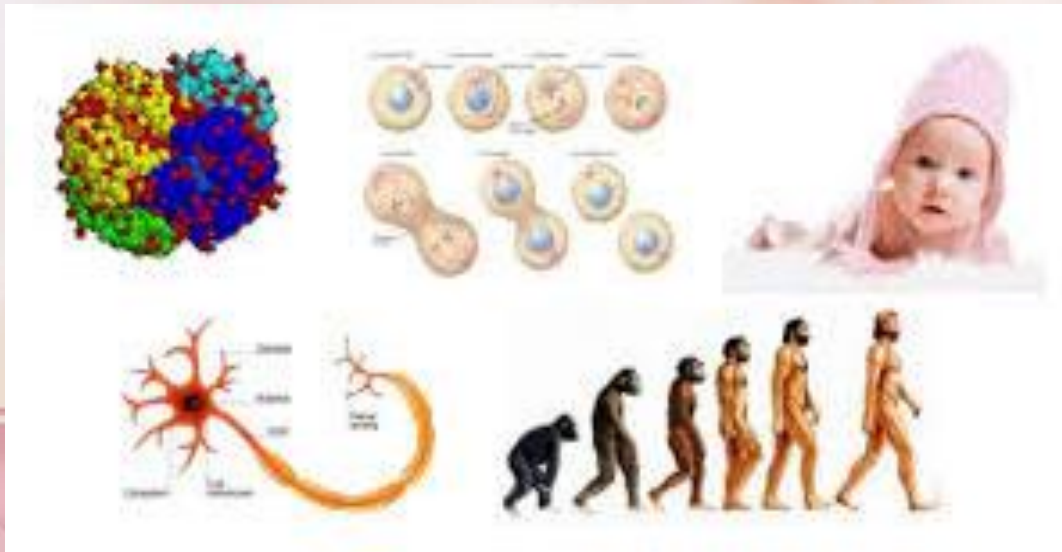
Examenul LCR: pleiocitoza mononucleară, proteinorahie, VDRL din LCR pozitiv.

Tratament

- Se efectuează cu Penicilina G administrată parenteral timp de 10-14 zile la nou-născuții simptomatici și cu VDRL mai mare de 4 ori decât cel matern.
- Determinarea titrului de anticorpi nontreponemici trebuie repetată la 3, 6 și 12 luni pentru a demonstra scăderea lor sub terapie.
- Sugarii cu neurosifilis trebuie monitorizați prin testare serologică și a LCR la fiecare 6 luni, timp de 3 ani.

BOLI GENETICE

- Apar ca o consecință a erorilor (mutațiilor) de la nivelul materialului genetic (gene și cromozomi).
- Sunt determinate prenatal, deci congenitale, cu toate că se pot manifesta la orice vârstă.



Diagnosticul este de cele mai multe ori dificil și trebuie să parcurgă mai multe etape:

- istoricul bolii
- istoricul prenatal și perinatal
- istoricul neonatal
- istoricul creșterii și dezvoltării somatice și psihomotorii
- istoricul familial
- examen fizic
- investigații paraclinice

Teste genetice

- Analiza cromozomială se recomandă prenatal la familiile cu risc sau la copii care prezintă anomalii congenitale. Se realizează prin: testul Barr, cariotiparea și teste de citogenetică moleculară.
- Analiza moleculară examinează molecula de AND sau ARN celular.

SINDROMUL DOWN (TRISOMIA 21)

Trisomia cromozomului 21 poate fi completă (95% din cazuri), parțială sau determinată de mozaicism în 2% din cazuri. Incidența este de 1/650-1/1000 nou-născuți.



Tabloul clinic se conturează de la naștere cele mai importante fiind dismorfismul cranio-facial, sindromul malformativ și retardul de creștere și dezvoltare.

Dismorfismul cranio-facial:

- ✓ facies și occiput aplatizate;
 - ✓ orientare mongoloidă a fantelor palpebrale,
 - ✓ hipertelorism, strabism;
 - ✓ pavilioane auriculare jos inserate și uneori malformate;
 - ✓ macroglosie, limbă cu aspect scrotal, palat îngust,
 - ✓ dinții apar cu întârziere și prezintă distrofii.
- Aceste trăsături apar constant, astfel pacienții seamănă între ei precum frații.



Sindromul malformativ:

- ✓ malformații cardiovasculare (DSA, DSV, PCA),
- ✓ digestive (stenoza duodenală, hernie diafragmatică),
- ✓ respiratorii (lobulație pulmonară anormală),
- ✓ renale (agenezie, hipoplazie).

Alte malformații cu valoare diagnostică: mâini mici, lățițe cu clinodactilia degetului V al mâinii și pliu simian; gât scurt.

- ✓ Retardul neuromotor este evidențiat de hipotonie cu întârzierea achizițiilor uzuale, laxitate ligamentară crescută.
- ✓ Retardul mintal este constant cu IQ între 25-50. Acești copii sunt liniștiți, afectuoși iar unii prezintă înclinație pentru muzică sau dans.
- ✓ Retardul somatic constă în talie mică.
- ✓ Pubertatea se instalează tardiv și este incompletă. Fertilitatea este scăzută la sexul feminin iar bărbații sunt sterili.

Diagnostic

- Diagnostic prenatal: se efectuează cariotip fetal din analiza vilozităților coriale sau a lichidului amniotic (amniocenteză); screening serologic al gravidei: dublu test, triplu test, quadruplu test.
- Cariograma bandată arată:
 - trisomie 21 omogenă (47, XX, 21+);
 - mozaicism (47, XY, 21+/46, XY) sau translocatii.
- Ecografia cardiacă, abdominală și radiografiile sunt necesare pentru diagnosticul diferitelor malformații.

Tratament

Nu există un tratament specific, se tratează doar diferitele malformații. Evoluția este dependent de malformațiile viscerale, îndeosebi cele cardiace.

Copii cu sindrom Down dezvoltă frecvent leucemii.

Profilaxia bolilor genetice

❖ Profilaxia primară se poate realiza prin:

- sfat genetic și evitarea căsătoriilor consangvine,
- vârsta reproductivă a părinților să fie sub 40 ani,
- administrarea de acid folic preconcepțional și în primele luni de sarcină,
- depistarea heterozigoților,
- diagnostic prenatal.

❖ Profilaxia secundară are rolul de a preveni ca o boală asimptomatică să devină simptomatică. Se realizează prin screening neonatal și populațional (în zone endemice) și prin prevenirea manifestărilor bolii la indivizi cu predispoziție genetică.

❖ Profilaxia terțiară se realizează la persoanele deja afectate și urmărește limitarea evoluției negative a bolii precum și prevenirea complicațiilor acute și a dizabilităților (neuropsihice).

